

取りまとめに向けた論点整理

1. 我が国における出生前検査の原則的考え方
2. 出生前検査の現状と課題
3. 出生前検査に関する妊婦等への情報提供の在り方
4. その他、講じるべき施策
5. NIPT の質の担保の在り方

1. 我が国における出生前検査の原則的考え方

【これまでの委員会における主なご意見】

- 出生前検査に関しては、生命や健康に関する文化・社会的価値観、倫理観、法制度、医療制度や福祉制度などが国や地域によって多様であることから、出生前検査への対応方策は国などによって大きく異なっている。このため、我が国における歴史的・文化的・社会的・法的・政策的背景を踏まえ、出生前検査について対応していく必要があるのではないかと。
- 多様性を尊重するインクルージョンの理念、旧優生保護法の制定から母体保護法への改正に至る歴史的経緯や現行法制度等に鑑みると、我が国において、特定の疾患・障害の排除につながりうる出生前検査を、妊婦に対するマススクリーニングとして実施することや推奨することは否定されるべきではないかと。
- 我が国では母体血清マーカーの議論以来、出生前検査について本格的な議論はなされてこなかったが、
 - ・医学・医療の発展により、これまでに様々な出生前検査の技術が開発・実用化され、現に、我が国でも NIPT 等の出生前検査が認定施設のみならず非認定施設においても提供されていること
 - ・超音波検査などの検査では、出生前検査を意図していなくても、偶発的に胎児の疾患等が発見されることもあること
 - ・今後も、新たな出生前検査の技術の開発が進むことが予測されることなどの状況を正視して、我が国においても、妊娠・出産に関する包括的な支援の一環として出生前検査に向き合っていく必要があるのではないかと。
- 我が国では、母体保護法において、身体的又は経済的理由により母体の健康を著しく害する恐れがある場合等に人工妊娠中絶の実施が認められており、胎児の異常を理由とした人工妊娠中絶は認められない。
- 出生前検査は、胎児の正確な病態を把握し、将来の予測をたて、妊婦及びパートナーの自由意思による自己決定を支援するために実施されるものである。胎児に異常が見つかった場合に妊娠継続を選択したときには、胎児治療や出生後の治療、療養環境の準備、緩和ケアの準備などを適切に行えるようにすべきであり、そのための支援体制についても併せて検討が必要である。

2. 出生前検査の現状と課題

【出生前検査の現状】

出生前検査には、広義には、羊水、絨毛、その他の胎児試料などを用いた細胞遺伝学的、遺伝生化学的、分子遺伝学的、細胞・病理学的検査方法、着床前検査、および超音波検査などを用いた画像診断的方法などがある。

このような多様な出生前検査の中で、NIPT については、血清マーカー検査と比較すると感度が高いこと、被検者にとっては採血のみで簡便に受けることができることなど、優れた検査であるかのように報道されてきた。NIPT の導入により、侵襲を伴う羊水検査の実施率が減少したことも、NIPT のメリットとして指摘されている。

また、妊婦健診においては、胎児の発育状況等を確認するための超音波検査が実施項目に含まれている。医療機関によっては、健診項目として行われる超音波検査とは別に、希望者に対するオプション検査として、「胎児ドック」などの名称で胎児の疾患等を把握するための胎児精密超音波検査が実施されている。

【NIPT に関する科学的事実等】

①検査で把握可能な対象疾患

先天性疾患は出生児の約3～5%でみられ、染色体疾患はそのうちの4分の1程度であり、NIPTの現行の対象疾患である13、18、21の3つのトリソミーは、染色体疾患の7割程度を占めるものである。

すなわち、数多くある先天性疾患のうち、NIPTが対象とするのは一部に留まるものである。

②NIPTで得られる情報

NIPTや確定診断である羊水染色体検査は、形態学的異常・合併症の有無や症状の程度など胎児の現在の病態、予後や治療方針等について判断できない。すなわち、NIPTは臨床的には限定的な情報しか得られない検査である。

胎児医療や新生児・小児医療の発展、療育や社会福祉の充実に伴い、現在では21トリソミーについては、標準的な小児期の診療はほぼ確立しており、また、13、18トリソミーについても、外科的介入を含めた治療が適用されている実状にある。

③感度は高いものの非確定検査である

NIPTは、21トリソミーについての感度は99%を超え、陰性的中率は99.99%と精度の高い検査である。ただし、一定の頻度で偽陽性や偽陰性が発生し、母体年齢により陽性的中率は変化し、若年妊婦ほど偽陽性率は高くなる。

このため、NIPTは非確定的検査として位置づけられており、検査結果が陽性であった場合には、確定診断に至るためには羊水染色体検査などの確定検査の受検が必要である。

④精度管理等の質の確保が重要である

NIPTは、妊婦から少量の血液を採取して行われる、被検者にとっては低侵襲で簡便な検査であるが、遺伝学的検査分析を行い、正確な検査結果を得るためには、検査分析機関において、検査手順を常に適正に行うとともに、定期的に検査機器等の適切な精度管理を行うなど、検査の質を確保することが重要である。

【これまでの委員会における主なご意見】

- 多様な出生前検査の中で、妊婦等に対しては、NIPTについて課題や限界に関する情報も含めた発信が必要ではないか。
- 健診項目として行われる超音波検査については、出生前検査を目的としたものではないが、検査の過程で、特定の疾患の可能性を示唆する偶発的所見が見つかる場合がある。妊婦に超音波検査を実施する際には、胎児の偶発的所見が見つかった場合に妊婦への情報提供の希望の有無、情報提供の範囲等について、事前に十分に説明を行った上で、明示的に意思確認をしておくべきではないか。
- 超音波検査で陽性所見が確認された後に、遺伝型を把握するためNIPTが実施されること、逆に、NIPTを受け結果が陽性であった場合に表現型（胎児の形態学的状態）を把握するために胎児精密超音波検査が実施される必要があるなど、出生前検査の実施体制としては、NIPTと胎児超音波検査は密接不可分な関係にあることに留意が必要である。
- 医療機関によっては、NIPTで陽性となった妊婦に対し、胎児精密超音波検査などを実施し、胎児の病態を精緻に確認した上で、妊婦やパートナーと時間をかけて議論し、当事者の意思を尊重して治療方針などについて決定がなされている。

- 他方で、NIPT の検査結果が陽性であった場合に、他の検査により表現型の確認を行わず、また、確認やカウンセリングを受けることなく、妊娠継続の選択肢を閉ざし、人工妊娠中絶を選択している妊婦も見られる。
- NIPT の特性に鑑みれば、NIPT の実施体制としては、採血のプロセスのみならず、検査分析の質の確保、受検者へのカウンセリング、産科的サポート体制についても一体的に考える必要があるのではないか。そうすると、産婦人科以外の医療機関において、通常の産科診療とは切り離された状態で NIPT が実施される状況は適正とは言えないのではないか。
- 被検者にとっては、検査分析の過程は不可視であるが、NIPT を実施する医療機関においては、適正な検査結果が得られるよう、精度管理等検査の質の確保が適正に行われている、信頼できる検査分析機関と契約することが重要である。
- 非認定施設においては、トリソミーの検査に加え、オプション検査として、必ずしも臨床的意義が明確でない全ゲノムや微小欠失症候群等の検査を提供している場合がある。これらの検査項目については、臨床的意義が不明確であり受検者にとって有用な情報が得られるものではないことについて妊婦等の理解を深める必要があるのではないか。

3. 出生前検査に関する妊婦等への情報提供の在り方

【これまでの経過】

平成 11 年に厚生科学審議会の専門委員会において、母体血清マーカー検査について審議された際には、当該検査について、「現在、我が国においては、専門的なカウンセリング体制が十分でないことを踏まえると、医師が妊婦に対して、本検査の情報を積極的に知らせる必要はない。また、医師は本検査を勧めるべきではなく、企業等が本検査を勧める文書などを作成・配布することは望ましくない。」との見解が示された。

この見解が取りまとめられてから 20 年が経過したが、この間、NIPT の開発・導入、胎児超音波検査技術の向上、胎児医療・新生児医療の高度化など、出生前検査を取り巻く状況等は大きく変化している。

また、インターネットの普及など情報アクセス環境が大きく変わり、医師などからの情報の提供の有無に関わらず、インターネットなどの情報から NIPT の存在を知り、NIPT に関する理解が不十分なまま受検しているような実態も指摘されている。

【これまでの委員会における主なご意見】

- 20 年前に示された「妊婦に対し出生前検査に係る情報を積極的に知らせない」とする見解は、現在では妥当性を欠くものと考えられ、出生前検査がどのようなものであるかを正しく理解した上で、受検するかどうか、受検するとした場合にどのような検査を選択するかを自己決定ができるよう、妊娠・出産に関する包括的な支援の一環として出生前検査について、妊婦等に対し情報提供を行うべきではないか。
- 妊婦等に対し、出生前検査について情報提供を行うこととした場合、
 - ・当該情報提供は、検査の受検を勧奨するものではなく、様々な不安を抱える妊婦やその家族への寄り添った支援の一環として行うものであること、
 - ・情報提供を受けた妊婦は、検査を受けることが必要と捉える場合もあり、また出生前検査の存在を知ることによりかえって不安を抱く場合もあること、などに留意した上で、1) 提供すべき情報の内容や提供のタイミング、2) 情報の伝え方、3) 情報提供を行う主体、4) 情報提供を行う対象となる妊婦、などについて整理が必要ではないか。

1) 提供すべき情報の内容と提供のタイミングについては、以下に示すような2段階とするのがよいのではないか。

・第1段階としては、初回妊婦健診時、母子健康手帳交付時において、妊娠・出産に関する包括的な情報提供の一環として、出生前検査とはどのようなものであるかを簡潔に紹介したリーフレットを配布することとしてはどうか。

・妊娠経過とともに、出生前検査に関してより詳細な情報を求めた妊婦に対しては、第2段階として、妊婦健診を行う医療機関等において、

- ・各種出生前検査の特徴や問題点
- ・検査の対象疾患に係る自然史等の医学的エビデンス
- ・障害を持つ子どもの子育て・暮らし等に関するナラティブな情報
- ・行政や医療機関、福祉施設等で提供される医療・福祉等のサポート体制についての具体的に説明を行うことが必要ではないか。

第2段階での情報提供に当たっては、NIPT検査については、①検査で把握可能な対象疾患は限られること、②対象疾患であってもNIPTで得られる情報は限局的であること、③感度は高いものの非確定検査であること、④検査分析に当たって精度管理等の質の確保が重要であること、などについて説明を行うことが必要ではないか。

第2段階での情報提供に当たって、説明教材の策定が必要ではないか。

2) 第2段階における情報の伝え方については、

現状における産科医療機関の診療体制においては、主治医単独では十分な説明時間の確保が困難なケースも多いこと、主治医から検査について説明を受けた場合、出生前検査は受検しなければならないものとの誤解を妊婦等が受ける可能性があることから、カウンセリングマインドを持った主治医以外の医療従事者が出生前検査の説明に従事することが望ましいのではないか。

【妊婦等への情報提供に関して、更に検討が必要な事項】

(1) 年齢等の妊婦の属性に応じて、情報提供の内容や在り方に差異を設けるべきか。

(2) 出生前検査に関する詳細な情報提供について、説明者は産婦人科医、遺伝専門医、小児科医、遺伝カウンセラー、助産師・看護師等が想定されるが、どのような役割分担、連携体制をとるべきか。

4. その他、講じるべき施策

【現状】

現状、医療機関と福祉施策との連携体制は十分とは言えない。また、死産を経験した妊婦や家族への心理ケア・グリーフケアが十分に行われているとは言えない。

【これまでの委員会における主なご意見】

● 市町村の取り組み

市町村は、母子保健行政の実施主体として、母子健康手帳の交付、子育て世代包括支援センターでの相談支援などを実施している。市町村レベルでは、出生前検査についての専門的な相談支援は困難な場合があるが、窓口において、妊婦等に対し、出生前検査について簡潔に紹介したリーフレットの配布を行うとともに、妊婦等から相談を受けた場合、必要に応じ適切な支援機関等につなぐなどの対応が考えられるのではないかと。

● 都道府県等の取り組み

都道府県、指定都市、中核市の母子保健部局においては、NIPT等の出生前検査について悩みや不安をもつ妊婦や家族をサポートする体制の構築を進める必要があるのではないかと。

また、死産した妊婦や家族等への心理ケア・グリーフケアについても体制整備を図る必要があるのではないかと。

● 障害児医療・福祉へのアクセスの確保

出生前検査の結果、胎児に異常が判明した場合に、妊婦が産み育てることを躊躇する原因の1つとして、障害児・者に関する情報が必ずしも十分でない中で漠とした不安を抱いたり、医療・福祉のサポートが得られるかどうかの不安や懸念があるとされている。

現行制度においても、障害児・者に関する様々な医療・福祉サービスが存在するが、こうしたサービスの情報に適切にアクセスできる環境の整備が必要ではないかと。

出生前検査の受検を希望する妊婦への説明教材の作成に当たっては、障害児・者が利用できる医療・福祉サービス、サポート体制についても具体的に盛り込む必要があるのではないかと。

また、行政や医療機関、専門職のみならず、ピア（当事者）によるサポートの

積極的な活用も重要ではないか。

- 胎児治療の充実

先天異常を有する胎児であっても、症状の種類等によっては、妊娠中に胎児治療を行うことにより、予後の改善が期待できる場合がある。胎児治療に関する研究の推進等を行うことが必要ではないか。

5. NIPTの質の担保の在り方

【現状】

NIPTを巡っては、平成25年3月に、日本産科婦人科学会が『母体血を用いた新しい出生前遺伝学的検査』指針』を決定し公表するとともに、日本医学会、日本産科婦人科学会、日本人類遺伝学会、日本医師会、日本産婦人科医会の関係5団体が共同声明を発表した。5団体が共同して認定登録制度を運用することを発表し、厚生労働省としても、通知を発出し、自治体や関係機関に学会指針や共同声明について、幅広く情報提供するとともに、関係機関に対して遵守を依頼してきた。

以後、5団体による認定登録制度によりNIPTが我が国で実施されてきたが、2016年頃から、認定を受けていない医療機関でNIPTを実施する例が生じたため、非認定施設で検査を受けることでの妊婦にとっての不利益を回避することなどを目的として、日本産科婦人科学会は2019年6月及び2020年6月に、指針の改定を行った（現時点で運用はされていない）。新指針においては、日本産科婦人科学会の理事会内に審査委員会を設け、実施施設の認定・登録を行うこととされている。

【これまでの委員会における主なご意見】

- 単一の学術団体において、指針を策定し、認定制度を運用することについては、学会の自律性が保たれるというメリットがある一方で、学会員以外の医療関係者に対する拘束力を欠くというデメリットがある。また、学会員以外関係者の意見が反映されづらいという課題がある。
- 複数の学術団体において、指針を策定し、認定制度を運用することについては、学会員以外関係者の意見も反映しやすいというメリットがある一方で、学会員の医療関係者に対する拘束力が確実に担保されるとは言えないというデメリットがある。
- NIPTが様々な社会的・倫理的課題を内包する検査であることに鑑み、単一の学会による規律ではなく、幅広い関係者が参画する形で、NIPT実施施設の認証制度を設けるべきではないか。
- 国も関わる形で、産科や小児科をはじめとする医師の関係団体、看護、臨床遺伝カウンセラー等の関係団体、障害者福祉の関係者、患者当事者団体など

幅広い関係者が参画する協議会を設け、当該協議会において、自主規制ルールとして実施施設の認証等に関する具体的な実施指針を策定し、認証制度を運用するという方策が考えられるのではないか。

- NIPT 実施施設においては、毎年、NIPT 実施実績報告の提出を求め、認証制度の実施主体において実施状況のアウトカム評価を行い、必要に応じ、実施指針の見直しや、実施施設への助言・指導等を行うべきではないか。
- NIPT の検体検査に関して、衛生検査所から諸外国へ再委託がなされる場合など、一定の質が担保されているかどうか危惧されることから、検査機関の精度管理体制の整備も必要ではないか。
- NIPT について法に基づく規制を設けることは、非認定施設も含め規制できる一方で、国として NIPT を制度化し、受検を推奨することにつながるなどから、慎重な検討が必要ではないか。妊婦への適切な情報提供を行い、適切なカウンセリングのもとで検査を受ける意義について理解を得ることにより、認証施設への誘導を図るべきではないか。
- マスコミや出版・広告事業者、インターネット事業者等に対しても、適切なカウンセリングのもとで検査を受ける意義等についての理解を得るよう取り組むことが必要ではないか。