

第6回 NIPT 等の出生前検査に関する専門委員会	資料
令和3年3月31日	1

NIPT 等の出生前検査に関する専門委員会報告書(素案)

厚生科学審議会科学技術部会
NIPT 等の出生前検査に関する専門委員会

目次

I はじめに

II 出生前検査について

III 出生前検査を取り巻く状況

IV 出生前検査に係る倫理的・社会的な課題

V 妊婦が出生前検査を受検する理由等

VI 出生前検査についての基本的考え方

VII 出生前検査に関する妊婦等への情報提供

VIII 医療、福祉等のサポート体制

IX 適正な実施体制を担保するための枠組み

X NIPTに係る新たな認証制度

XI その他の論点(今後の課題等)

XII おわりに

1 I はじめに

- 2 ○ 出生前検査については、平成 10(1998)年に厚生科学審議会先端医療技術評
3 価部会出生前診断に関する専門委員会において「母体血清マーカー検査に関
4 する見解」が取りまとめられて以降、国の審議会において、出生前検査について
5 直接議論されることはなかった。この間に、非侵襲性出生前遺伝学的検査(以下
6 「NIPT」(Non Invasive Prenatal genetic Testing)という。)が開発され、日本にも導
7 入されるなど出生前検査を取り巻く環境は大きく変化した。
- 8 ○ NIPT については、平成 25(2013)年に日本産科婦人科学会が指針を策定する
9 とともに、関係学会等の連携の下、日本医学会が認定制度を設け、認定施設に
10 において検査が実施されてきた。しかし、このような関係団体の枠組みの外での検
11 査、すなわち認定施設以外で NIPT を実施する医療機関が増加し、日本産科婦
12 人科学会の指針に定められたような妊婦の不安や悩みに寄り添う適切なカウンセ
13 リングが行われずに、妊婦が NIPT を受検するケースが増加しているとの指摘が
14 なされてきた。
- 15 ○ このため、厚生労働省においては、令和元(2019)年 10 月から令和2(2020)年
16 7月にかけて、「母体血を用いた出生前遺伝学的検査(NIPT)の調査等に関する
17 ワーキンググループ(以下「NIPTWG」という。)」を計4回開催し、NIPT の実態の
18 把握・分析を行った。
- 19 ○ 本専門委員会は、NIPTWG の報告も踏まえ、NIPT をはじめとした出生前検査
20 の在り方についての検討を目的として、令和2(2020)年 10 月に厚生科学審議会
21 科学技術部会の下に設置され、
22 ・ 出生前検査の適切な在り方や実施体制等、
23 ・ 妊婦への情報提供の在り方やカウンセリング等の相談支援体制
24 ・ 胎児期からの切れ目のない小児医療や福祉施策との連携
25 ・ その他、出生前検査に関わる課題
26 について、計6回にわたって議論を重ね、本報告書を取りまとめた。
- 27 ○ なお、本専門委員会での議論の発端は NIPT に係る課題であったが、NIPT 以
28 外の検査手法を含む出生前検査全般についても検討が行われ、本報告書にお
29 いて、NIPT と明記している箇所を除いては、出生前検査全般を念頭において記
30 載している。

31

1 II 出生前検査について

2 1 出生前検査の種類

- 3 ○ 出生前検査とは、胎児が出生する前に胎児の状況を把握するために行われ
4 る検査をいう。
- 5 ○ 出生前検査には、広義には、
- 6 ・ 胎児試料、胎児由来試料などを用いた細胞遺伝学的、遺伝生化学的、分
7 子遺伝学的、細胞・病理学的検査方法
 - 8 ・ 着床前検査
 - 9 ・ 超音波検査などを用いた画像診断的方法
 - 10 ・ 母体血を用いた検査(母体血清マーカー、NIPT)
- 11 などが包含される。
- 12 ○ 出生前検査は、検査の結果に基づいて診断が確定できる「確定的検査」と、
13 診断が確定できない「非確定的検査」に大別され、前者は羊水検査や絨毛検
14 査、後者は母体血清マーカー検査、NIPT、胎児超音波検査が該当する。非
15 確定的検査は、リスク評価、スクリーニング検査として用いられる。

16 (羊水検査)

- 17
- 18 ・ 羊水検査は、妊娠 15 週以降に子宮内穿刺を行い、採取した羊水中に
19 存在する胎児由来の検体を用いて胎児の染色体数的異常、染色体構造
20 異常、遺伝子疾患、子宮内感染等を検査する確定的検査である。21 歳
21 未満の穿刺では、およそ 1/300～1/500 の確率で流産に至るリスクを伴う
22 侵襲的検査である。

23 (絨毛検査)

- 24
- 25 ・ 絨毛検査は、妊娠 11～14 週に子宮内穿刺を行い、採取した絨毛組織を
26 用いて胎児の染色体数的異常、染色体構造異常、遺伝子疾患等を検査
27 する確定的検査である。穿刺に伴い、およそ 1/100 の確率で流産に至る
28 リスクを伴う侵襲的検査であるが、経腹的な絨毛採取のリスクは羊水穿刺
29 と同等であると報告されている。国内では絨毛採取の実施可能な施設は
30 限定的である。また、絨毛検査で染色体異常を認めても、胎児の染色体
31 が正常な胎盤性モザイクが存在することがあり、羊水検査による確認が必
32 要である。

33 (母体血清マーカー検査)

- 34
- 35 ・ 母体血清マーカー検査は、妊娠 15 週～20 週の妊婦から採取した血液
36 を用いて血中の α -フェトプロテイン、hCG (free- β hCG)、エストリオール

1 (uE3)、インヒビン A などの物質が、胎児が 21トリソミー等であった場合に
2 それぞれが増減することを利用して、胎児が 21 トリソミー、18 トリソミー、
3 神経管閉鎖障害等の疾患を有する確率を年齢等も加味して算出する、
4 非確定的検査である。

- 5 ・ 従来は血中の3物質を測定するトリプルマーカー検査が用いられたが、
6 現在では4物質を測定しクアトロ検査と呼ばれている。
- 7 ・ 最新の妊娠初期母体血清マーカー検査は、胎児超音波検査と併せてコ
8 ンバインド検査として行われ、妊娠 11 週から 13 週の妊婦採血と超音波
9 検査により、13トリソミー、18トリソミー、21トリソミーの3つの染色体数的異
10 常を有する児のリスクを評価算出することができる。

11 12 2 NIPT

- 13 ○ NIPT については、一般的には簡便で利便性の高い検査と受け止められて
14 いるが、以下のような特徴や課題がある。

15 16 (1) 原理

- 17 ○ 妊婦の血液(血漿成分)中には、少量の胎児由来の cell-free DNA が循環
18 している。妊娠9~10 週頃以降の妊婦から血液を採取して、母体由来の
19 DNA 断片とともに胎児由来DNAを分析することで、各染色体に由来する
20 DNA 断片の量の差異を算出し、胎児の染色体の数的異常のスクリーニング
21 を行う遺伝学的検査である。

22 23 (2) 対象疾患

- 24 ○ 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
25 25%程度であり、NIPT の現行の対象疾患である 13、18、21 番染色体の3
26 つのトリソミーは、染色体疾患の 70%程度を占めるものである。すなわち、
27 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。
- 28 ○ 技術的には今後、NIPT で検出可能な先天性疾患がさらに増えていく可能
29 性がある。

30 31 (3) 非確定的検査であること

- 32 ○ 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
33 99.99%と精度が高い検査である。一方、NIPT は、一定の頻度で偽陽性や
34 偽陰性が発生することがあり、また、母体年齢によって陽性的中率は変化し、
35 若年妊婦ほど偽陽性率は高くなる傾向にある。
- 36 ○ NIPT は、非確定的検査であり、検査結果が陽性であった場合、確定診断

1 に至るためには、絨毛検査・羊水染色体検査等の確定的検査を受ける必要
2 がある。

3
4 (4) 得られる情報

- 5 ○ NIPT は、胎児のトリソミーとしての染色体数的異常を把握するものであり、
6 形態的異常・合併症の有無や症状の程度、予後や治療方針等を判断でき
7 るものではない。すなわち、NIPT から得られる情報は、児の発育過程、臨床
8 症状に関しては限定的なものである。

9
10 (5) 精度管理の必要性

- 11 ○ 被検者にとって検査分析の過程は不可視であるが、NIPT をはじめ遺伝学
12 的検査分析による正確な検査結果を得るためには、検査分析機関等に
13 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
14 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。

15
16 3 胎児超音波検査

17 (1) 検査の特徴

- 18 ○ 妊婦に対して経膈的もしくは経腹的に超音波検査を実施することにより、
19 胎児の形態学的異常を把握することが可能である。また、直接的に胎児の
20 異常を示すものではないが、その所見が認められた場合にそれに対応した
21 胎児異常の存在する確率が上昇すると報告されている所見があり、超音波
22 ソフトマーカーと呼ばれている。超音波検査については、検査手技への習
23 熟に時間を要し、検者間での技量差が一定程度存在する。
- 24 ○ 産科の臨床における超音波検査は、「通常超音波検査」と「胎児超音波検
25 査」に区別されており、前者は、通常の妊婦健康診査においてルーチンに
26 実施される超音波検査であり、胎児の成長度の確認等のために行われるも
27 のである。胎児の異常所見の把握を目的とするものではないが、胎児の形
28 態学的異常所見やソフトマーカー所見が偶発的に確認される場合がある。
- 29 ○ 一方、胎児超音波検査は、妊娠 11 週頃以降の時期に胎児の形態的異常
30 等の確認を目的として実施される出生前検査であり、胎児精密超音波検査
31 や胎児ドックといった名称により一部医療機関で実施されており、リスク評
32 価・スクリーニング検査のみならず、胎児の精密検査・経過観察や胎児疾患
33 の病態診断に用いることができる。

34
35 (2) 胎児超音波検査と他の出生前検査との関係

- 36 ○ 超音波検査と他の出生前検査とは、

- 1 • PAPP-A と hCG の値を計測する初期母体血清マーカー検査と超音波検査を
2 組み合わせ合わせたコンバインド検査として実施されることがあるほか、
3 • 超音波検査で陽性所見が確認された後に、ゲノム上の変化を把握する
4 ために遺伝学的検査が実施される場合や、
5 • 逆に、遺伝学的検査により陽性所見が認められた後に、胎児の形態学
6 の状態(表現型)を把握するために胎児精密超音波検査が実施される場
7 合がある
8 などの関係がある。

9
10 4 出生前検査という用語に係る留意事項

- 11 ○ 一般に、「検査」においては、その検査結果に対する医学的・臨床的判断・
12 評価が必須であり、それによって「診断」に至る。出生前検査は、医学的・臨床
13 的判断・評価を経て出生前診断に至るものである。
14 ○ 出生前検査については非確定的検査も含め、出生前診断と呼称されること
15 があるが、非確定的検査だけでは確定診断には至らないにも関わらず、非確
16 定的検査の結果が確定診断であるかのような誤解を惹起しうることから、非確
17 定的検査を出生前診断と呼称するのは適当ではない。
18 ○ また、NIPT については、「新型出生前診断」と呼称されることがあるが、す
19 でに検査法が確立されてから年月がたっているにも関わらず新型と形容すること
20 は適当ではない。また、当該検査は確定的検査ではないことから、新型出生
21 前診断との日本語訳は不適當である。
22

III 出生前検査を取り巻く状況

1 平成 11(1999)年以降の状況の変化

- 我が国においては平成 11(1999)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見解が取りまとめられた。この見解が取りまとめられてから、今日まで約 20 年の時が経過したが、この間に、出生前検査を取り巻く環境は、以下のように大きく変化してきた。

(NIPT の導入等)

- ・ 染色体トリソミーの非確定的検査の手法として、母体血清マーカー検査と比べると感度・特異度が高い遺伝学的検査である NIPT が開発され実用化された。技術の発展により、今後も新たな検査法の開発や、検査対象の増大が想定される。

(胎児超音波検査精度の向上)

- ・ 胎児超音波検査の精度もはるかに向上し、胎児発育の早期段階において、胎児の様々な形態学的異常や疾患の把握が可能となっている。

(胎児医療や新生児医療の高度化)

- ・ 胎児医療や新生児医療、小児科・小児外科医療の発展・高度化により、18 トリソミーや 13 トリソミーのように従来は予後不良と見なされ積極的な治療が行われてこなかった疾患についても、様々な治療の選択肢が用意され積極的な治療を行うことで、10 年以上の生存が可能となる場合もみられるようになっている。
- ・ また、21 トリソミー(ダウン症候群)については、重篤な合併症を併存しない限り生命予後は良好となっており、平均寿命は約 60 歳まで延長してきている。

(専門的な遺伝カウンセリング体制)

- ・ 平成 11(1999)年当時、我が国では専門的な遺伝カウンセリング体制が十分ではなかったが、現在では、遺伝学的検査において検査前後の遺伝カウンセリングが保険収載されるなど、専門的な遺伝カウンセリング体制の充実が図られてきている。

(障害児・者福祉の充実)

- ・ 平成 18(2006)年に国連総会において、障害者の権利のための措置等を規定する障害者権利条約が採択され、わが国でも、障害福祉サービスを

1 等の障害児・者支援に係る行政施策の充実が図られてきた。障害児支
2 援においては、障害のある子ども本人の最善の利益の保障、地域社会
3 への参加・包容（インクルージョン）、家族支援の重視などを基本理念とし、
4 児童発達支援センターの整備をはじめとする諸施策が推進されてきた。

- 5 ・ そのような中、障害のある子どもを育てている保護者は、子育てについて
6 苦労しているものの、「人生が豊かになった」「価値観が広がる」といった
7 ポジティブな捉え方をしている方も多い。

8 9 (母子保健サービスの充実)

- 10 ・ 平成6(1994)年にカイロで開催された国際人口・開発会議において、リ
11 プロダクティブヘルス/ライツの概念が提唱されて以降、子どもを産む産
12 まない、産むとすればいつ、何人産むかを女性が自己決定する権利や、
13 広く女性の生涯にわたる健康を確立することの重要性が国際的に認識さ
14 れるに至った。
- 15 ・ このような国際的な潮流の中で、我が国においても、都道府県、指定都
16 市、中核市に設置されている女性健康支援センターにおいて、女性の健
17 康の保持増進のための相談支援が実施されてきた。
- 18 ・ また、従来の母子保健事業では、妊婦の産科疾患の予防や対策に重点
19 が置かれてきたが、近年では、妊産婦や子育て中の保護者へのメンタル
20 ヘルスに配慮されるようになってきている。各市町村では、妊娠期から子育て
21 期にわたる切れ目のない支援体制の確保を目指し子育て世代包括支援
22 センターの整備、産後ケア事業による母子への寄り添ったケア支援、産
23 前・産後サポート事業による相談支援などの施策の充実が図られている。

24 25 (妊産婦や子育て世代の状況)

- 26 ・ 我が国では近年、未婚化・晩婚化、出産年齢の高年齢化が進行してい
27 るが、その理由としては、男女の仕事と子育ての両立の難しさ、子育て中
28 の孤立感や負担感など様々な要因が複雑に絡み合っていると指摘され
29 ている。女性就業率の上昇に伴い、共働き世帯が増加しており、家事・育
30 児に関わりたいという男性も増えつつあるものの、全体としては家事・育
31 児の負担が依然として女性に偏っている状況にある。
- 32 ・ 出産年齢の高年齢化や仕事と子育ての両立の懸念などを背景として、
33 様々な不安をかかえ、出生前検査についての情報や相談先を求める妊
34 婦が増加している。

35 36 (ICT の普及)

- 1 ・ 出生前検査について、医療機関や行政機関などによる情報発信は限定
2 的である一方で、様々な情報がインターネット上のウェブサイトや SNS に
3 おいて発信されており、中には信憑性を欠いた記載も散見される。
4 ・ このような中、インターネット上の情報のみに依拠して出生前検査を受検
5 し、その後の意思決定に必要となる情報や相談・支援がないために妊婦
6 等が苦悩する事例も報告されている。

8 2 NIPT の実施状況

9 ○ NIPT については、平成 25(2013)年3月に、日本産科婦人科学会が『母体
10 血を用いた新しい出生前遺伝学的検査』指針』を決定し、これを公表するとと
11 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、
12 日本産婦人科医会の関係5団体が、共同して認定制度を運用することを含む
13 共同声明を公表し、当該認定登録制度のもとで NIPT が実施されてきた。令和
14 2(2020)年8月時点で、109 施設が認定を受けている。

15 ○ 他方、平成 28(2016)年頃から、関係5団体による認定登録制度による認定
16 を受けていない医療機関、いわゆる非認定施設において NIPT が実施される
17 事例が散見されるようになった。NIPT を実施する非認定施設の数やそこでの
18 検査の実施件数について正確な把握は困難であるが、現在、日本全国で、認
19 定施設と同程度か、認定施設での実施件数を上回る検査が非認定施設にお
20 いて実施されている可能性があるとの指摘もあり、先述したとおり、NIPTWG に
21 おいて、NIPT の現状について実態把握のための調査を行った。非認定施設
22 からの回答率は低かったが、次のような実態が明らかとなった。

23 (非認定施設の実態)

- 24 ・ 産婦人科以外の診療科の医師が検査を実施している場合が多い
25 ・ 受検に際し、出生前検査に係る説明やカウンセリングを実施していない、
26 もしくは受検者の希望により任意の実施としている、実施する場合におい
27 ても認定施設と比較して所要時間が短い傾向にある
28 ・ 受検者への検査結果の説明は、対面の場合もあるが、異常所見が得ら
29 れても郵送や電話、メール等の非対面方式での通知で済まされている場
30 合もある
31 ・ トリソミーの検査に加え、オプション検査として全ゲノムや微小欠失等の
32 検査を実施しており、選択によっては費用が高額となる場合がある。これ
33 らの検査については現時点では臨床的意義が明確でなく、検査精度に
34 ついては疑義があるが、検査実施にあたってどのような説明がなされてい
35 るか不明である
36

- 1 • 基本的に NIPT 受検者の年齢要件を設けておらず、35 歳未満の妊婦に
2 についても対象とする傾向にある
3 等、認定施設に求められる実施体制とは異なる実施体制のもと、NIPT が実
4 施されている。

5
6 (認定施設の実態)

- 7 • 認定施設においても出生前検査に係る説明やカウンセリングにおける説
8 明等の内容が標準化されていない場合がある
9 • 認定施設でも施設によっては十分な情報提供や理解を得られないまま
10 に受検者が意思決定をせざるを得ない状況にある可能性がある
11 等、検査前に受検者に提供する説明やカウンセリングの内容等について、
12 質の担保を行う必要があることが明らかになった。また、出生前検査に係
13 るカウンセリングは、受検希望者によってニーズが異なる等、質の担保を
14 図るにあたっての難しさがあることや、受検者にとって、それらのカウンセ
15 リングは、その実施者側の価値観に基づいて方針が示されているように受け止め
16 られる可能性があるといった課題があることも明らかになった。

17

IV 出生前検査に係る倫理的・社会的な課題

1 出生前検査の意義

- 出生前検査については、妊婦及びそのパートナーが、出生前に胎児の疾患の有無等を把握することで、
 - ・ 子宮内での治療、あるいは出生後の早期の治療につなげることができる
 - ・ 疾患に対応できる適切な周産期医療施設を選ぶことができ、緊急搬送や母子分離を回避することができる
 - ・ 妊婦等が、生まれてくる子どもの疾患を早期に受容し、疾患や障害に詳しい専門家やピアサポーター等による寄り添った支援を受けながら出生後の生活の準備を行うことができるという意義がある。
- その反面、出生前検査については、以下のような倫理的・社会的な課題が存在すると考えられてきた。

2 出生前検査の倫理的、社会的な課題

(1) 我が国における人工妊娠中絶

- 我が国では、母体保護法上、胎児が疾患や障害を有していることは、人工妊娠中絶の理由として認められていない。ただし、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には人工妊娠中絶の実施が可能である。
- 出生前検査により胎児が先天性疾患等を抱えている可能性があると判明した場合、十分な情報の提供や検査についての説明、ピアサポートなどの支援が得られないまま、母体保護法が規定する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該当するものとして妊婦等が人工妊娠中絶を選択する可能性がある。
- 妊娠・生殖に係る営為は、本来、妊婦自身、あるいは妊婦とそのパートナーにとって、高度にプライベートな問題であり、妊婦等の自由意思が尊重されることが重要であるが、出生前検査により胎児に先天性疾患等が判明した際に妊婦及びそのパートナーが意思決定を行うにあたって、医師から人工妊娠中絶という選択肢を提示されることがあり、それが自由な意思決定に少なからず影響を与えているのでは、との指摘もなされている。

(2) ノーマライゼーションの理念

- 出生前検査の検査結果を理由として人工妊娠中絶を行うことは、疾患やそれに伴う障害のある胎児の出生を排除することになり、ひいては障害のある者の生きる権利や生命、尊厳を尊重すべきとするノーマライゼーションの

1 理念に反するとの懸念が表明されてきた。

- 2 ○ 障害者基本法においては、全ての国民が、障害の有無にかかわらず、等
3 しく基本的人権を享有するかけがえのない個人として尊重されるものである
4 との理念にのっとり、全ての国民が、障害の有無によって分け隔てられること
5 なく、相互に人格と個性を尊重し合いながら共生する社会の実現を目指す
6 ことが掲げられている。出生前検査の在り方について議論するにあたっては、
7 これらのノーマライゼーションの理念を考慮することが必要不可欠である。

8
9 (3) 滑りやすい坂の懸念

- 10 ○ 出生前検査の倫理的、社会的問題は、社会の理解や受容の水準をはる
11 かに超えるスピードで科学技術が発展していることによって惹起された問題
12 でもある。今後も技術革新が続き、検査価格の下落や対象疾患の増大が想
13 定される中、当初は深刻さが認識されない問題であっても、一旦始まると急
14 峻な坂道を下っていくようになり崩的に広がり、歯止めが効かなくなってい
15 まうのではないかと、といういわゆる「滑りやすい坂の滑り出し」の懸念も根強
16 い。出生前検査の文脈における、滑りやすい坂の先には、疾患や障害が悪
17 いものであり、良いものを選ぶべき、子どもは選ぶことができる、という価値
18 観が社会に定着するのではないかとこの危惧があると本専門委員会においても
19 議論がなされた。

20
21 3 母体血清マーカー検査に関する見解について

- 22 ○ 平成 10(1998)年に厚生科学審議会先端医療技術評価部会に設置された
23 出生前診断に関する専門委員会においては、ノーマライゼーションの理念を
24 踏まえ諸問題の検討が行われ、「母体血清マーカー検査に関する見解」(平
25 成 11(1999)年6月報告)がとりまとめられた。この報告の中では、母体血清マ
26 ーカー検査について、以下(ア)のような基本的考え方を示し、検査を実施す
27 るにあたっては医師に(イ)の説明を、検査を希望する妊婦又は妊婦本人及びそ
28 の配偶者に対し行うことを求めている。

29
30 (ア) 母体血清マーカー検査への対応の基本的考え方

31 「本検査には、(1)妊婦が検査の内容や結果について十分な認識を持たず
32 に検査が行われる傾向があること、(2)確率で示された検査結果に対し妊
33 婦が誤解したり不安を感じること、(3)胎児の疾患の発見を目的としたマス
34 スクリーニング検査として行われる懸念があることといった特性や問題点が
35 あり、さらに、現在、我が国においては、専門的なカウンセリングの体制が
36 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

1 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
2 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。」

3
4 (イ) 母体血清マーカー検査を行うにあたっての説明

5 「生まれてくる子どもは誰でも先天異常などの障害をもつ可能性があり、また、
6 障害をもって生まれた場合でも様々な成長発達をする可能性があること
7 についての説明。

8 1) 障害をもつ可能性は様々であり、生まれる前に原因のあった(先天的
9 な)ものだけでなく、後天的な障害の可能性を忘れてはならないこと

10 2) 障害はその子どもの個性の一側面でしかなく、障害という側面だけから
11 子どもをみることは誤りであること

12 3) 障害の有無やその程度と本人及び家族の幸、不幸は本質的には関連
13 がないこと」

- 14
15 ○ 「Ⅲ 出生前検査を取り巻く状況」で述べたとおり、この 20 年間で、出生前検
16 査を取り巻く状況は大きく変化した。本専門委員会では、次に述べる「Ⅴ妊婦
17 が出生前検査を受検する理由等」も踏まえ、上記(ア)のような妊婦とそのパート
18 ナーへの情報提供の在り方については、再検討の必要性があると指摘された。
19 一方、(イ)で求められている説明内容については、現在でも、出生前検査の説
20 明において重要な事項であることが再確認された。
21

V 妊婦が出生前検査を受検する理由等

- 妊婦及びそのパートナーにとって、出生前検査に係る意思決定は、高度にプライベートでセンシティブな事柄であり、出生前検査を受検する理由や、受検者の意識等を正確に把握することは困難であるが、出生前検査の在り方の検討に当たって、妊婦等の出生前検査受検等に関する意識等の把握に努めることは重要である。
- 本専門委員会に先立って開催された NIPTWG においては、NIPT 受検者を対象としたアンケート調査が実施されるとともに、構成員から以下のとおり、我が国において看護学や人文社会科学といった学問領域で実施されてきた出生前検査の受検の理由や、受検後の意思決定プロセス、受検の際の情報提供やカウンセリング等に関する調査研究について説明がなされた。

1 出生前検査を妊婦が受検する理由

- 妊婦が出生前検査を受検する理由は千差万別であるが、「不安がある」とか「安心を得たい」という理由が主たるものであると考えられる。不安の内容としては、生まれてくる子どもの健康面についての不安、高年齢での妊娠であること、初産であること、過去に流産・死産を経験したこと、親族等に障害児者がいること、その他、育児や家計状況、育児と仕事の両立などを含む様々な事柄が含まれる。一方で、親族や知人からの受検の勧めがあったことや、産婦人科の主治医からの勧め・情報提供があったこと、あるいは、なんとなく受けたほうが良いと感じたことや皆が受けているからと感じたことを、受検理由として挙げる妊婦もいる。
- 出生前検査を受検する妊婦の中には、胎児の命を障害により選別すべきではない、どんな命でも受け入れたいという意識を持ちつつも、障害のある子どもを一生介護する責任や強い精神力、あるいは経済力がないのであれば妊娠継続を断念せざるを得ないのではないかと不安を抱き、その葛藤の中で受検する者が少なからず存在している。
- 出生前検査を受検し検査所見で異常がなかった場合、その結果に安心感が得られ妊娠中の精神的な支えになったと肯定的に事後評価する者がいる一方で、受検しやすい検査であったので安易に受けてしまったと後悔する者も存在している。
- 胎児の障害の有無や程度に関わらず出生しようとする妊婦は、そもそも出生前検査を受検しないことが多いが、中には、胎児に障害があっても産み育てようとしているが、胎児の状態を早期に把握し、障害があると判明した場合はその事実を受け入れ、周囲の理解も得て養育環境の整備のために出生前検査を受検する妊婦もいる。

1 ○ 出生前検査の存在を知りつつそれを受検しなかった妊婦は、医師から勧め
2 られなかったから、自分の年齢や体調を考慮すると検査を受ける必要を感じな
3 かったから、障害の有無に関わらず産み育てると決めていたから、検査を受け
4 るとかえって不安になるから、検査で異常が見つかったときに人工妊娠中絶を
5 選択する自分というのを考えたくなかったから、といったことをその理由として
6 挙げている。

7 8 2 出生前検査に係る情報提供やカウンセリング

9 ○ 妊娠経験者への NIPT についての調査結果(2015 年、有効回答数 2221)か
10 らは、この検査について医療者から説明された者は5%と少なく、「説明して欲
11 しかった」という意見が多かったが、「知らないままで良かった」という意見も存
12 在することが明らかになった。受検者は調査回答者の 1.5%(37 人)に過ぎな
13 かったものの、受検理由は「胎児の異常がわかるから」「医師から勧められたか
14 ら」「受けるのが当然だと思った」の順に多いことが明らかになった。逆に受検し
15 なかった理由としては「この検査の存在を知らなかった」という理由が多く、
16 NIPT を知っていた者の中では「医師から言われなかった、勧められなかった」
17 と「自分で希望しなかった(断った)」という理由を挙げる者が多かった。その他
18 の理由としては「必要と思わなかった」が 23%、「産むと決めていた」が 12%、
19 「検査をすると不安になるから」が4%であることが明らかになった。このように、
20 医療者からの情報提供は、意図しなくとも、受検を勧めていると理解されたり、
21 逆に説明しないことが検査を勧めていないと理解されたりすることがあることに
22 留意が必要である。

23 ○ 妊婦は、出生前検査に係るカウンセリングにおいて、意思決定に必要な情報
24 を得ること、妊娠後に生じた不安や戸惑いを誰かに語ること、自己の信条を打
25 ち明けること、出生前検査について何を話し合い意思決定すべきかについて
26 整理してもらうことを求めている。

27 ○ 出生前検査に係るカウンセリングは、不安の軽減、検査への理解の深まり、
28 検査に対する再検討の機会、自己決定の促し、心構えの変化の機会となる。

29 ○ 出生前検査に係る意思決定については、妊婦とパートナーそしてその家族
30 が対等に「合意して決める」「ふたりで決める」場合のほか、妊婦が「家族に合
31 わせてもらう」「自分の意思を通す」形で決める場合や、妊婦が「家族に合わせ
32 る」「家族に従わせられる」形で決める場合、そして妊婦が単独で決定する場
33 合が存在する。

34

1 VI 出生前検査についての基本的考え方

- 2 ○ 本専門委員会においては、「III 出生前検査を取り巻く状況」、「IV 出生前検査に
3 係る倫理的・社会的な課題」、「V 妊婦が出生前検査を受検する理由等」
4 などを踏まえて議論が進められ、次のような基本的考え方に基づき、出生前検査
5 が抱える課題に対応すべきであるとの結論に至った。

6 (基本的考え方)

- 7 ① 出生前検査は、胎児の状況を正確に把握し、将来の予測をたて、妊
8 婦及びパートナーの家族形成の在り方も含めた意思決定の支援を目的とする。
9
10 ② ノーマライゼーションの理念を踏まえると、出生前検査をマススクリーニング
11 として一律に実施することや、これを推奨することは、厳に否定されるべき
12 である。
13
14 ③ それぞれの妊婦等が、出生前検査がどのようなものであるかについて正しく
15 理解した上で、これを受検するかどうか、受検とした場合にどの検査を
16 選択するのが適切かについてよく考えた上で判断ができるよう、妊娠・出産・
17 育児に関する包括的な支援の一環として、妊婦等に対し、出生前検査に関
18 する情報提供を行うべきことが必要である。
19
20 ④ 出生前検査は、その特性に鑑みれば、十分な受検前の説明・カウンセリング
21 を行うことが不可欠である。
22
23 ⑤ 出生前検査は、妊娠・出産に関する包括的な支援の一環として提供される
24 べきものであることから、出生前検査は、いずれの検査手法についても、
25 妊娠から出産に至る全過程において包括的に産科管理・妊婦支援を行う知識
26 や技能、責任を有する産婦人科専門医の適切な関与のもとで実施される
27 べきである。
28
29 ⑥ 一方で、受検前後の説明・カウンセリングを含め出生前検査を受検する妊
30 婦への支援は、産婦人科専門医だけで担うべきものではなく、小児科専門
31 医や臨床遺伝専門医をはじめとした各領域の専門医、助産師、保健師、看護
32 師、心理職、社会福祉関連職、ピアサポーターなど多職種連携により行う
33 必要がある。
34
35 ⑦ 出生前検査の正確性を担保するため、出生前検査については、常に適正
36 な検査手順に基づいて行われる必要があり、検査分析機関等においては、
定期的検査分析機器等の精度管理を行うなど、検査の質を確保する必要がある。
- ⑧ 出生前検査の受検によって胎児に先天性疾患等が見つかった場合のサポート体制として、各地域において医療、福祉、ピアサポート等による寄り添

- 1 い支援の体制整備等の充実を図る必要がある。
- 2 ⑨ 出生前検査の実施体制については、検査実施のみならず妊婦への事前
- 3 の情報提供、カウンセリング、検査分析の質の確保、検査後の妊婦へのサ
- 4 ポートなど一体的な体制整備が不可欠であり、検査手法によっては、適正
- 5 な実施体制を担保するために、認証制度を設ける必要がある。
- 6

1 VII 出生前検査に関する妊婦等への情報提供

- 2 ○ 「VI 出生前検査についての基本的考え方」③で述べた妊婦及びそのパートナ
3 ーに対する出生前検査に係る情報提供については、
4 ・ 当該情報提供は、出生前検査の受検を勧奨するものではなく、妊婦やその家
5 族の抱える様々な不安に寄り添った支援の一環として行うものであること、
6 ・ 情報提供を受けた妊婦は、検査を受けることが必要であると捉える場合もあり、
7 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、
8 などに留意し、具体的には以下のとおり行うべきである。

9 (妊娠の初期段階における情報提供)

- 10 ○ 前述したとおり、平成 11(1999)年に出生前診断に関する専門委員会にお
11 いて取りまとめられた「母体血清マーカー検査に関する見解」において、「医
12 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」との見
13 解が示されていたこともあり、我が国では、医療機関や行政機関において出
14 生前検査についての情報提供を妊婦に行うことを回避する傾向が見られて
15 きた。
16 ○ しかしながら近年、ICT が普及し、様々な情報がインターネット上のウェブ
17 サイトや SNS において発信されており、誰もが容易に出生前検査に係る情
18 報へのアクセスが可能となっているが、中には信憑性を欠いた記載も見られ
19 ている。
20 ○ 他方、出産年齢の高年齢化や仕事と子育ての両立の懸念などを背景とし
21 て、様々な不安を抱え、出生前検査についての正しい情報や相談ができる
22 機関を求める妊婦が増加しており、このような妊婦の不安に寄り添った支援
23 の充実が求められている状況にある。
24 ○ このような現状に鑑みれば、出生前検査に係る情報を妊婦に「積極的に
25 知らせる必要はない」とする方針は、出生前検査に関する課題への適切な
26 解決策であるとは言えず、今後は、妊娠・出産に関する包括的な支援の一
27 環として、妊婦等が正しい情報の提供を受け、適切な支援を得ながら意思
28 決定を行っていくことができるよう、妊娠の初期段階において妊婦及びその
29 パートナーへ誘導とならない形で、出生前検査に関する情報提供を行って
30 いくことが適当である。
31 ○ ただし、情報提供の方法等については、慎重な対応が求められる。本専
32 門委員会においては、市町村の母子保健窓口や産婦人科医療機関にお
33 いて、出生前検査について紹介したリーフレットを妊婦等に個別配布すると
34 いう方策も提案されたが、これについては、
35 ・ 誘導するような形にならない情報提供との位置づけであったとしても、行
36

1 政や医療機関においてリーフレットが全妊婦に個別配布されると、妊婦
2 等によっては出生前検査を受けなければならないものとの圧力を感じて
3 しまう可能性があること

- 4 ・ これまで長年にわたって、医療機関や行政機関において出生前検査に
5 ついての情報提供を回避する傾向が続いてきたことから、出生前検査に
6 ついての対応への経験を有していない関係者も存在すると想定され、急
7 ぎな方針の変更は、現場に混乱をきたす可能性があること
8 などの懸念があるとの指摘もなされた。

- 9 ○ このため、現時点において、全妊婦に対するリーフレットの個別配布等
10 による情報提供を行うのではなく、まずは、後述の出生前検査認証制度等運
11 営委員会(仮称)におけるホームページ等による情報発信の充実を図るとと
12 もに、都道府県等における女性健康支援センター事業による出生前検査に
13 係る相談窓口の整備、市町村の母子保健担当者等への出生前検査に関
14 する理解の促進を図ることにより、妊婦等が出生前検査について正確な情
15 報に容易にアクセスでき、自治体の相談窓口等において中立的かつ誘導
16 にならない形での相談を受けられるような体制整備を推進すべきである。

17
18 (出生前検査受検を検討している者等への情報提供)

- 19 ○ 出生前検査の受検を検討している、もしくは受検するかどうかを決めるた
20 めの相談を受けたい妊婦及びそのパートナーが、妊婦健康診査で受診す
21 る産科医療機関又は当該産科医療機関から紹介を受けるなどにより受診し
22 た出生前検査実施医療機関を受診した際には、医療機関においては、検
23 査前に、以下の手順により説明・カウンセリングを行うべきである。

24 ① 妊婦及びそのパートナーの出生前検査に係る意思確認

- 25 ・ 出生前検査には、様々な検査手法が存在するが、出生前検査の
26 受検を検討する妊婦及びそのパートナーに対し、医療者から特定
27 の検査手法の受検を誘導するのは適当ではなく、検査受検前のカ
28 ウンセリングにおいて、まずは妊婦等が受検を検討する理由、検査
29 の受検によって妊婦及びそのパートナーが何を得たいと思っている
30 のかを十分に聞き取ること。

31 ② 各検査の特徴

- 32 ・ その上で、出生前検査の各検査手法の特性や限界、すなわち、各
33 検査手法の受検により知ることができる情報と知ることができない情
34 報は何であるのかなどを説明し、妊婦等が出生前検査の受検によ
35 って自らが知りたいと思う情報を得ることができるのか、また、出生前
36 検査を受検するとしてどの検査を選択するかを意思決定を支援す

ること。

③ 検査の対象疾患に係る情報の提供

- ・ 妊婦等が受検しようとする各検査の対象疾患について、1)その病態や自然史などの医学的エビデンス、2)その疾患をもつ子どもの子育て・くらし等に関するナラティブな情報、3)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、育児支援に関する情報等を提供すること。
- ・ 特に、医療・福祉等のサポート体制や育児支援に関する情報は、検査結果が出る前に提供することが必要である。陽性の検査結果が出た場合には、心理的な葛藤のケアなどがまずは優先されるため、サポート体制や育児支援に関する情報を十分に提供できないからである。

④ 検査結果が得られた後の選択肢についての説明

- ・ 妊婦等が受検しようとする検査が非確定的検査である場合には、検査結果が陽性であっても、診断を確定させるためには、確定的検査の受検が必要であること、また、胎児の症状等を詳細に把握するため、別の検査の受検を提案されることがある旨を説明すること。
 - ・ また、検査結果が陰性の場合であっても、一定頻度で偽陰性が生じることや、受検する検査の対象疾患以外の疾患をもっている可能性を否定することはできないことを説明すること。
- 以上の手順に沿って十分説明・カウンセリングをおこなった上で、医療者は、妊婦等の意思決定を支援し、妊婦等が検査の受検を決定した場合には、文書による同意を得た上で検査を行うべきである。
- 説明・カウンセリングの結果、妊婦等が出生前検査を受けないことを選択したり、当初受けようとしていた検査以外の検査の受検を希望することも想定され、そのような場合であっても、医療者は妊婦及びそのパートナーの判断を尊重すべきである。
- また、妊婦及びそのパートナーは十分な説明・カウンセリングを受けた後も受検について判断に迷うこともあり得ることから、関係行政機関や他の専門医療機関、福祉関係機関、ピアサポート機関等との連携を構築しておき、適切な機関等に紹介する体制を確立しておくべきである。

(出生前検査受検後の結果説明)

- 出生前検査実施医療機関において、検査結果を妊婦及びそのパートナーに対し、十分な理解が得られるよう分かりやすく説明すること。結果が陽性の場合には、原則として対面で説明を行うこととし、特に事情がない限り

- 1 電話や手紙、電子メールなどによって結果報告を行うべきではない。
- 2 ○ 検査結果によっては、妊婦及びそのパートナーが衝撃を受けたり、不安を
- 3 抱くことが想定されることから、妊婦等に対する十分な心理的ケアや支援を
- 4 行うこと。必要に応じ、関係行政機関や他の専門医療機関、福祉関係機関、
- 5 ピアサポート機関等を紹介すべきである。
- 6 ○ 妊婦及びそのパートナーに十分な説明を行い、十分な理解が得られた後
- 7 については、妊婦及びそのパートナーの意思決定を尊重すべきである。
- 8
- 9
- 10

1 VIII 医療、福祉等のサポート体制

- 2 ○ 「VI 出生前検査についての基本的考え方」⑧で述べた胎児に先天性疾患等
3 が見つかった場合のサポート体制については、以下のような考え方にに基づき、整
4 備・充実等を図ることが必要である。

5 (サポート体制に係る現状・課題)

- 6 ○ 出生前検査によって、胎児に先天性疾患等があることが判明した場合に、
7 妊婦やそのパートナーが産み育てることを躊躇する原因の一つとして、障害
8 児・者の養育や生活に関する情報が必ずしも十分でない中で漠然とした不
9 安を抱き、例え産んだとしても、子育てを行うにあたって医療や福祉のサポ
10 ートが得られるかどうか分からないという不安を抱いてしまうことが挙げられる。
11 ○ 近年、障害福祉サービス等の障害児・者に他支援に係る行政施策の充実
12 が図られ、障害のある子ども達の幸せのため、医療、福祉、教育の関係者
13 や当事者によって努力が重ねられており、障害のある子どもを育てることが
14 親の人生にとってプラスの価値があるとポジティブに捉える保護者が少なく
15 ないが、今なお障害を持つことが不幸と考える国民も少なくないという現実
16 もある。
17 ○ 出生前検査を巡る倫理的、社会的課題や懸念の払しょくのためにも、多
18 様性が尊重される社会の実現が望まれるが、そのためには、障害をもつ子
19 ども達の暮らしぶりや成長過程、家族との関わりや育児の状況等に関する
20 ナラティブな情報が国民の間に浸透していくことが重要である。
21 ○ 現在の母子保健法(昭和 40(1965)年法律第 141 号)における地方自治
22 体の役割については、市町村は、母子保健行政の実施主体として、母子健
23 康手帳の交付、妊産婦に対する健康診査、乳幼児健康診査、妊産婦と乳
24 幼児の訪問指導等を実施している。また、都道府県は、市町村が行う母子
25 保健に関する事業の実施に関し、市町村相互間の連絡調整を行い、保健
26 所による技術的事項についての指導、助言、市町村に対する必要な技術
27 的援助を行う役割を担っている。しかし、市町村・都道府県ともに、出生前
28 検査に関する情報提供や相談支援、出生前からの障害福祉行政との連携
29 等について実施する体制は十分に講じられていない。

30 (市町村・都道府県における情報提供・相談支援等)

- 31 ○ 今後は、妊娠・出産に関する包括的な支援の一環として、市町村の母子
32 保健窓口、子育て世代包括支援センター等において、出生前検査につい
33 て関わることを求められる。妊婦等から質問や相談を受けた場合には、出
34 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、必要
35
36

1 に応じ適切な支援機関等を妊婦等に紹介するなどの対応をする。

- 2 ○ また、都道府県、指定都市、中核市の母子保健部局において、出生前検査
3 に関する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
4 める必要がある。具体的には、関係行政機関と産婦人科・小児科等の医療
5 機関、福祉関係機関、ピアサポート機関の連携を図るためのネットワークを
6 地域レベルで設けることも考えられる。
- 7 ○ さらに、出生前検査を受検した妊婦及びそのパートナーが、障害児・者
8 に関する様々な医療・福祉サービスに関する情報を出生前から入手できる環
9 境の整備が必要である。
- 10 ○ 加えて、出生前検査の受検を希望する妊婦や家族等への説明資料・情報
11 資料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
12 ポート体制についても具体的に示す必要がある。さらに、行政や医療機関、
13 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
14 あり、児童発達支援センター等の参画を含めたサポート体制の構築が望ま
15 れる。

16
17 (ダウン症候群児・者への支援の充実)

- 18 ○ 21トリソミー(ダウン症)については、小児期の医療はすでに確立しており、
19 重篤な合併症を併存しない限り生命予後は良好であり、平均寿命は約 60
20 歳まで延長してきている。しかしながら、ダウン症候群の成人期医療につ
21 ては科学的知見が十分でなく、知見の蓄積が必要である。また、ダウン症候
22 群児・者の成人期を充実させるためには、保健、医療、福祉をはじめ諸分野
23 の連携による地域支援体制の構築が望まれる。さらに、出生前検査の対象
24 となっていることで、就労や生命保険への加入など差別が生じていないかな
25 ど、検証していくことが求められる。

26
27 (症状等に応じた意思決定と支援体制の充実)

- 28 ○ 遺伝学的検査により18トリソミーや13トリソミーと診断された際、胎児精密
29 超音波検査等を実施し胎児の形態学的状態を把握することにより、ある程
30 度予後の予測が可能である。臓器障害が重篤な場合には、出生することな
31 く流産や子宮内胎児死亡に至る場合や、出生後救命困難で早期新生児死
32 亡に至ることがある。一方、積極的な治療を行うことにより、10年以上生存が
33 可能な場合もある。
- 34 ○ 遺伝学的検査により18トリソミーや13トリソミーと診断された場合の妊婦
35 等の意思決定は、医療機関の方針や医療者の生命倫理観の影響を受け
36 やすいことが指摘されているが、必要に応じ形態学的状態も把握した上で、

- 1 妊婦等が対応方針を意思決定できるよう支援することが必要である。
- 2 ○ また、妊婦等の希望に応じて、胎児治療や新生児医療、小児外科治療の
- 3 提供準備、療養環境の準備などを講じることが求められる。
- 4 ○ 胎児の臓器障害が重篤であり、流産や子宮内胎児死亡、早期新生児死
- 5 亡が予測される場合には、家族を支援するという姿勢での親子に寄り添っ
- 6 たグリーフケアなどの心理的ケアや緩和ケアの提供が必要であり、ピアサポ
- 7 ートも活用した適切な支援体制の充実が求められる。
- 8

IX 適正な実施体制を担保するための枠組み

- 「VI 出生前検査についての基本的考え方」⑦で述べたとおり、出生前検査の中には、適正な実施体制を担保するための枠組みを設ける必要があるものが存在する。
- 全ての出生前検査についてそのような枠組みを設けることが望ましいとの意見もあるが、各検査の特徴や実施状況等に照らして、適正な実施体制を担保する必要性・緊急性等を考慮し、まずはより必要性・緊急性の高い検査について適正な実施体制を担保するための枠組みを構築することが適当である。
- この点、NIPT については、検査分析の精度管理や検査結果の扱いについて検査を実施する医師には高度な専門的知識が求められ、その内包する倫理的・社会的な課題も含め慎重な取り扱いが必要であるにも関わらず、検査の手技自体は採血のみの簡便なものであることから、妊娠から出産に至る全過程において包括的に産科管理・妊婦支援を行う知識や技能、責任を有していない医師が検査実施を手がけその件数を急速に増やしているという実態がある。また、妊婦が検査を受ける意義や検査の特性等について十分に理解することなく受検し、検査結果の解釈について適切な認識や情報をもつことなく、支援も得られないまま、重要な判断を余儀なくされるおそれがある。したがって、現時点において、NIPT について、検査実施医療機関や検査分析機関の実施体制を担保するための枠組みを設ける必要性・緊急性が高いものと考えられる。
- 一方、NIPT 以外の出生前検査については、
- ・ 羊水検査や絨毛検査は、侵襲を伴う検査であり、簡便に受けられるものではなく、もとより習熟した産婦人科専門医以外の医師が検査を実施することは想定されないこと
 - ・ 胎児超音波検査についても、検査の実施に当たっては専門的技能を要するものであり、習熟した産婦人科専門医以外の医師が実施することは想定されないこと
 - ・ 母体血清マーカー検査は、採血のみで簡便に受けことができ、かつ安価な検査であるが、通常は産婦人科専門医により実施されていること
- などの実状に鑑み、今後、関係学会等の協力を得て実態把握を行い、実施状況等を踏まえつつ、必要な対応を検討することが適当である。

X NIPT に係る新たな認証制度

1 NIPT への対応の経緯と新たな認証制度について

- NIPT については、平成 25(2013)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、これを公表するとともに、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、共同して認定登録制度を運用することを含み共同声明を発表し、当該認定登録制度のもとで NIPT が実施されてきた。
- しかし、平成 28(2016)年頃から、5団体による認定登録制度による認定を受けていない医療機関が NIPT を実施している事例が散見されるようになったことから、日本産科婦人科学会は、令和元(2019)年6月及び令和2(2020)年6月に、指針の改定を行った。当該指針においては、関係5団体による認定登録制度の運営でなく、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・登録を行う方針が示されている。
- 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や影響力を欠くというデメリットがある。また、学会員以外の関係者の意見が反映されづらいという課題があり、より多くの関係者を含めて、今後の対応の在り方を検討する必要性が生じた。このため、令和元(2019)年10月より NIPTWG において NIPT の実態調査を行った上で、令和2(2020)年10月には本専門委員会が設置され、NIPT への対応の在り方を検討するに至ったという経緯がある。
- 本専門委員会での議論の結果、NIPT については、それが倫理的・法的・社会的課題を内包する検査であることに鑑み、単一の医学系の学会による対応ではなく、幅広い関係者が参画する形で、NIPT 実施施設等の認証制度を設けるべきであるとの結論に至った。具体的には、次のとおり、出生前検査認証制度等運営委員会(仮称)を設け、認証制度の運用を行うべきである。

2 出生前検査認証制度等運営委員会(仮称)について

- 産婦人科や小児科等の関係学会、医師・看護師等の団体、ELSI(倫理・法・社会)分野の有識者、障害者福祉の関係者、患者当事者団体、検査分析機関の関係者など幅広い関係者を構成員とし、厚生労働省関係課も参画する出生前検査認証制度等運営委員会(仮称)(以下「運営委員会」という。)を、医学系関係学会の連合体である日本医学会に設置する。
- 出生前検査認証制度等運営委員会(仮称)においては、厚生科学審議会科学技術部会出生前検査の実施体制等に関する専門委員会で示された方針に基づき、(ア)出生前検査に係る国民への情報提供、(イ)NIPTに係る実施医療機

1 関の認証基準の策定と認証制度の運用、(ウ)NIPT に係る検査分析機関(衛生
2 検査所)の認証基準の策定と認証制度の運用等を行う。制度の運用状況等
3 について、厚生科学審議会科学技術部会出生前検査の実施体制等に関する専
4 門委員会に対し定期的に報告を行う。

5
6 (ア) 出生前検査に係る国民への情報提供

- 7 ○ 出生前検査に係る国民への情報提供については、女性健康支援セン
8 ター等の自治体における相談支援と連携し、
9 ・ 各出生前検査に関する正確な情報
10 ・ 出生前検査の対象疾患に係る自然史等の医学的情報
11 ・ 障害を持つ子どもの子育て・くらし等に関するナラティブな情報
12 ・ 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
13 体制に関する情報
14 ・ 実施医療機関や検査分析機関の認証制度や認証を受けた機関につ
15 いての情報
16 等について、ホームページ等を介して発信を行う。

17
18 (イ) NIPT に係る実施医療機関の認証基準の策定と認証制度の運用

- 19 ○ 認証制度の運用については、実施医療機関を、その担う役割に応じ、
20 NIPT 認証拠点施設及び NIPT 認証連携施設に分類し、医療機関からの
21 申請を受けた上で、運営委員会において定めた認証基準を踏まえ、審
22 査、認証を行う。NIPT 認証拠点施設および NIPT 認証連携施設は、施設
23 における検査実績を定期的に運営委員会に対し報告する。運営委員会
24 は検査実績の集計および実施状況の評価を行い、必要に応じ、認証基
25 準を改訂する。
26 ○ NIPT 認証拠点施設は、様々な専門職が在籍する周産期医療機関を想
27 定し、
28 ・ NIPT の実施
29 ・ 出生前検査に係るカウンセリングの実施
30 ・ 検査実施に係る臨床情報等収集・管理・登録
31 ・ 出生前検査に関わる人材の育成
32 ・ NIPT 認証連携施設等との連携・支援
33 ・ 障害福祉関係機関との連携・紹介
34 等を担う。
35 ○ NIPT 認証連携施設は、主として産婦人科単科の医療機関を想定し、
36 ・ NIPT の実施

- 1 ・ 出生前検査に係るカウンセリングの実施
2 ・ NIPT 認証拠点施設と連携した受検者支援
3 等を担う。

4
5 (ウ) NIPT に係る検査分析機関(衛生検査所)の認証基準の策定と認証制度の
6 運用

- 7 ○ NIPT に係る検査分析機関の認証制度の運用については、機関からの
8 申請を受けた上で、運営委員会において定めた認証基準を踏まえ、審
9 査、認証を行う。認証を受けた検査分析機関は、検査の提供体制、検査
10 の実績(受託検査数・検査陽性率等)、検査の精度管理(「臨床検査技
11 師等に関する法律」に規定する内部精度管理の実施、外部精度管理
12 調査の受検等への対応状況)に係る情報等について、定期的に運営委
13 員会に報告を行う。また、運営委員会は海外への再委託の場合も含め、
14 精度管理等について評価を行う。
- 15 ○ NIPT に係る検査分析機関(衛生検査所)とは、検体を預かり、自施設
16 内の検査場所において検査分析を行う機関および検体を受領したのち
17 に国内、国外の検査分析機関に再委託する機関を含むものとする。

1 XI その他の論点(今後の課題等)

2 1 遺伝学的検査の対象疾患

3 ○ 現在、NIPT の対象疾患は 13、18、21 トリソミーの3疾患であるが、技術的に
4 は、胎児の全染色体異数体、特定の微小欠失症候群、全ゲノム上の微小欠
5 失・重複、単一遺伝子病等の分析も可能となりつつあり、今後も新たな検査法
6 の開発や、検査対象の増大が想定される。

7 ○ しかし、NIPT は、13、18、21 トリソミーの3疾患以外の疾患については、分析
8 的妥当性や臨床的妥当性が現時点では十分に確立されていない。新たな検
9 査法や検査対象疾患の拡大については、まずは臨床研究などの形で評価し、
10 医学的意義のみならず社会的影響等についても考慮して検討を行い、臨床
11 応用にあたっては慎重な対応が必要である。

13 2 NIPT 以外の検査手法の認証の必要性

14 ○ 「IX 適正な実施体制を担保するための枠組み」において、現時点では、検
15 査実施医療機関や検査分析機関の実施体制を担保するための枠組みを設け
16 る必要性・緊急性が高い検査手法は NIPT であるとの見解を示した上で、「X
17 NIPT に係る新たな認証制度」において、NIPT に係る認証制度を具体的に提
18 案した。

19 ○ 本専門委員会での議論の過程においては、NIPT のみならず全ての出生前
20 検査について、適正な実施体制の質を担保するための枠組が必要との意見も
21 出されたが、まずは NIPT の認証制度の創設を優先し、NIPT 以外の出生前検
22 査については、今後、関係学会等の協力を得て実態把握を行い、実施状況
23 等を踏まえつつ、必要な対応を検討することが適当とされた。

24 ○ 本専門委員会では、今後関係学会等が把握する各検査手法の実施状況等
25 の情報を踏まえ、引き続き、出生前検査全般について議論を継続することとす
26 る。

29 3 非認定(認証)施設の公的規制の必要性

30 ○ 「X NIPT に係る新たな認証制度」において、幅広い関係者が参画する形で、
31 NIPT 実施施設等の認証制度を設けるべきと結論づけ、NIPT に係る認証制度
32 を具体的に提案した。

33 ○ この認証制度は、一定の基準を満たした検査実施医療機関や検査分析機
34 関を認証し、認証医療施設を全国的に整備するとともに、検査体制について
35 情報発信することで、NIPT の受検を希望する妊婦等が非認証施設で受検す
36 るのではなく、認証医療施設で受検するよう誘導することを目的としている。

○ 本専門委員会での議論の過程においては、非認証施設も含めた登録制度

1 や法的規制を設けるべきとの意見も出されたが、まずは、NIPT に係る認証制
2 度の創設を急ぎ、この認証制度を運用する中で課題が見られた場合には、必
3 要に応じ、本専門委員会において対応を検討することとする。

4 妊娠・出産・育児に係る支援体制の充実

6 ○ 妊婦を対象として実施されたアンケート調査などからは、妊婦が出生前検査
7 を受ける又は希望する理由は様々であることが明らかになった。出産年齢の高
8 年齢化が進む中で、胎児に疾患や障害があることに対する不安が強まっている
9 こと、さらには、妊娠・出産・子育てに関するさまざまな不安があり、それにつ
10 いての相談・支援の情報が得難いために、広く情報が流布している NIPT 等の
11 出生前検査を受検することで、不安のひとつだけでも解消したい、という思い
12 で NIPT 等の出生前検査を受検する妊婦がいることに留意する必要がある。

13 ○ 近年、母子保健施策としては、妊娠期から子育て期にわたる切れ目のない
14 支援体制の確保を目指して、子育て世代包括支援センターの整備・体制強化
15 や、産前・産後サポート事業による相談支援などが実施されているが、妊婦等
16 の様々な不安の解消・軽減のためには、妊娠・出産・育児に係る相談支援体
17 制の更なる充実に加え、流産・子宮内胎児死亡・人工中絶等に係るグリーフケ
18 ア等の相談支援の提供が求められている。

5 学校教育段階からの情報提供・啓発

21 ○ 出生前検査に関する情報提供・啓発は、妊娠後にはじめて行われるべきも
22 のではなく、妊娠・出産・育児に関する情報提供・啓発の一環として、妊娠前の
23 プレコンセプションケアの段階から、さらには、学校教育段階からの人権教育
24 などの一環として、広く国民に行われるべきものである。

25 ○ この点、「成育医療等の提供に関する施策の総合的な推進に関する基本的
26 な方針」(令和3(2021)年2月9日閣議決定)においては、「男女を問わず、人
27 間の身体的・精神的・遺伝学的多様性を尊重しつつ、妊娠、出産等について
28 の希望を実現するため、妊娠・出産等に関する医学的・科学的に正しい知識
29 の普及・啓発を学校教育段階から推進する」と記載されている。

30 ○ また、第5次男女共同参画基本計画～すべての女性が輝く令和の社会へ
31 ～(令和2(2020)年12月25日閣議決定)においても、「医学的に妊娠・出産
32 に適した年齢、計画的な妊娠、葉酸の摂取、男女の不妊、性感染症の予防な
33 ど、妊娠の計画の有無に関わらず、早い段階から妊娠・出産の知識を持ち、
34 自分の身体への健康意識を高めること(プレコンセプションケア)に関する事
35 項」について、若年層に対して、包括的な教育・普及啓発を実施するとともに、
36 相談体制を整備することが記載されている。

- 1 ○ 今後、プレコンセプションケア等に関する施策を行政が実施する際には、遺
2 伝学的多様性の尊重の理念の普及を含め、若年層への出生前検査を含めた
3 妊娠・出産・育児に関する啓発等についても対応が必要である。

4
5 6 生殖に係る生命倫理問題の包括的・継続的審議の場の必要性

- 6 ○ 現在、科学技術の発展は目覚ましく、社会の理解や受容の水準をはるかに
7 超えるスピードで発展しているため、我々は様々な倫理的・社会的課題に対
8 応することを迫られている。本専門委員会において検討を行ってきた出生前
9 検査についても、「IV 出生前検査に係る倫理的・社会的な課題」で述べたと
10 おり、様々な倫理的・社会的な課題を抱えているが、これもそもそもは科学技
11 術の発展が急速であることに起因している。そして、科学技術の発展は当然、
12 出生前検査だけに限られるものではなく、着床前検査や第三者の配偶子提供
13 や代理母による生殖補助医療、配偶子の凍結、生殖細胞へのゲノム編集など
14 技術の発展が著しく、出生前検査と同様の倫理的・社会的課題を内包する生
15 殖関連技術は数多く存在する。

- 16 ○ 諸外国においては、これらの生殖関連技術に係る倫理的・社会的課題につ
17 いて包括的に審議する公的機関が設置されている例が見受けられるが、我が
18 国ではこのような機関は存在せず、個々の問題に対してアドホックに議論され
19 てきたのが実状である。

- 20 ○ 今後もライフサイエンス研究は飛躍的な発展が予想される中、我が国におい
21 ても、生殖関連技術に係る倫理的・社会的課題を包括的かつ継続的に審議
22 する場を設けることについて検討が必要である。

- 23 ○ なお、令和2(2020)年12月に制定された「生殖補助医療の提供等及びこれ
24 により出生した子の親子関係に関する民法の特例に関する法律」附則第3条
25 においては、生殖補助医療及びその提供に関する規制の在り方等について、
26 おおむね二年を目途として、検討が加えられ、その結果に基づいて法制上の
27 措置その他の必要な措置が講ぜられるものとされており、その検討状況につ
28 いても注視する必要がある。

29
30 **XII おわりに**

31
32
33 **【第6回専門委員会での議論を踏まえ、座長と相談の上、記載する】**