

「NIPT等の出生前検査に関する情報提供及び 施設（医療機関・検査分析機関）認証の指針」について

日本医学会
出生前認証制度等運営委員会
委員長 岡 明

NIPT認証制度等の新たな体制

NIPT等の出生前検査に関する専門委員会（厚生科学審議会科学技術部会）



- 専門委員会における議論を踏まえ、運営委員会において具体的な制度を運営
- 運営委員会から専門委員会に対し、必要に応じ実施状況等を報告

日本医学会

出生前認証制度等 運営委員会

- 各ワーキンググループで作成された認証基準や情報資材等の審査・承認。各ワーキンググループで出された課題の検討
- 有識者・当事者等により構成、厚生労働省の担当課もオブザーバーとして参画

情報提供 ワーキンググループ

- 国民に向けた、出生前検査に関する正確な情報等についての情報提供（ホームページ運用等）
- 認証制度、認証施設等の情報提供

施設認証 ワーキンググループ

- 認証基準の素案作成
- 医療機関からの申請に対し、審査・認証
- 検査実績の集計・評価
- 必要に応じて医療機関への指導

検査精度評価 ワーキンググループ

- 認証基準の素案作成
- 衛生検査所からの申請に対し、審査・認証
- 検査精度を評価（海外再委託も含む）
- 必要に応じて衛生検査所への指導

出生前検査認証制度等運営委員会 委員名簿

飯野 正光	日本医学会／日本医学会連合・副会長
岡 明（委員長）	埼玉県立小児医療センター 病院長
北川 聡子	社会福祉法人妻の子会 理事長
小崎 健次郎	慶應義塾大学医学部臨床遺伝学センター 教授
高橋 尚人	東京大学医学部附属病院小児・新生児集中治療部 教授
玉井 浩	大阪医科薬科大学小児高次脳機能研究所 所長
柘植 あづみ	明治学院大学 副学長・社会学部 教授
堤 正好	一般社団法人日本衛生検査所協会 理事・顧問
中込 さと子	信州大学医学部保健学科看護学専攻 教授
西 恵美	全国手をつなぐ育成会連合会 副会長
平原 史樹	横浜市医療局病院経営本部 本部長
堀 優子	北九州市子ども家庭局子育て支援部子育て支援課母子保健係長
三上 幹男	東海大学医学部専門診療学系産婦人科学 教授
横野 恵	早稲田大学社会学総合学術院社会科学部 准教授
渡辺 弘司	公益社団法人日本医師会 常任理事

情報提供ワーキンググループ 構成員名簿

植田 紀美子	関西大学人間健康学部 教授
河合 蘭	出産ジャーナリスト
北川 聡子	社会福祉法人麦の子会 理事長
関沢 明彦	昭和大学医学部産婦人科学講座 教授
玉井 浩 (座長)	大阪医科薬科大学小児高次脳機能研究所 所長
柘植 あづみ	明治学院大学 副学長・社会学部 教授
中込 さと子	信州大学医学部保健学科看護学専攻 教授
西 恵美	全国手をつなぐ育成会連合会 副会長
堀 優子	北九州市子ども家庭局子育て支援部子育て支援課母子保健係長
山田 重人	京都大学大学院医学研究科人間健康科学系専攻生体構造学 教授
山田 崇弘	京都大学医学部附属病院遺伝子診療部 特定准教授
山本 俊至	東京女子医科大学ゲノム診療科 教授
吉田 雅幸	東京医科歯科大学研究・産学連携推進機構生命倫理研究センター 教授

施設認証ワーキンググループ 構成員名簿

奥山 虎之	国立成育医療研究センター臨床検査部 統括部長
宗田 聡	広尾レディース 院長
永松 健	東京大学生殖・発達・加齢医学専攻産婦人科学講座 准教授
蒔田 芳男	旭川医科大学病院遺伝子診療カウンセリング室 室長
松尾 真理	東京女子医科大学病院遺伝子医療センターゲノム診療科 准教授
三浦 清徳 (座長)	長崎大学大学院医歯薬学総合研究科産科婦人科学分野 教授
三宅 秀彦	お茶の水女子大学大学院人間文化創成科学研究科ライフサイエンス専攻遺伝カウンセリングコース/領域 教授
横野 恵	早稲田大学社会学総合学術院社会科学部 准教授

検査精度評価ワーキンググループ 構成員名簿

佐村 修	東京慈恵会医科大学産婦人科学講座 教授
堤 正好	一般社団法人日本衛生検査所協会 理事・顧問
難波 栄二 (座長)	鳥取大学研究推進室機構研究戦略室 教授
秦 健一郎	国立成育医療研究センター周産期病態研究部 部長
前川 真人	浜松医科大学医学部医学科臨床検査医学 教授

専門委員会の報告書に基づいた実施のための指針で以下の内容を含む

- 妊娠・出産・子育ての包括的な支援の一環としての出生前検査に関する非指示的な情報提供等の実施
- 認証基幹施設と連携施設の役割と連携による地域での一体的な体制
- 認証医療機関での適切な遺伝カウンセリングを通じた出生前検査に関する十分な情報提供の実施体制
- NIPTの対象となる疾患
- NIPTの受検が選択肢となる妊婦と遺伝カウンセリング体制の拡充
- 認証医療機関の体制と各施設が備えるべき要件
- NIPTを受託する検査分析機関の認証による検査の正確性の担保

I 基本的な考え方

専門委員会の報告書の基本的な考え方に基づく

1. 妊婦とパートナーの家族形成の在り方等に係わる意思決定の支援
2. ノーマライゼーションの理念を踏まえ、マススクリーニングとしての実施や推奨を否定
3. 情報提供は妊娠・出産・育児に関する包括的な支援の一環として実施
4. 出生前検査は十分な説明・遺伝カウンセリングを受けることが不可欠
5. 妊娠・出産に関する包括的な支援の一環として、知識や技能、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
6. 小児科専門医、臨床遺伝専門医、助産師、保健師、看護師、心理職、認定遺伝カウンセラー、社会福祉関連職、ピアサポーターなど多職種連携による支援
7. 正確性を担保するため、知識経験を有する検査担当者による適正な検査手順による実施や、検査分析機関等にて検査の質の確保が必要
8. 先天性疾患等が見つかった場合の妊婦等への医療、福祉、ピアサポート等による支援体制の整備が必要
9. 一体的な体制整備が不可欠であり、適正な実施体制を担保するために、認証制度が必要

Ⅱ 出生前検査に関する情報提供・ 遺伝カウンセリングについて

【1】自治体における情報提供・支援体制（今後チラシ・ガイド等を作成）

市町村の母子保健窓口、子育て世代包括支援センター等で包括的な支援の一環として、出生前検査に関する情報提供を行う。

（1）出生前検査を考える前に必要となる正しい情報

- ・ 出生前検査は必ずしも全ての妊婦が受ける検査ではないこと
- ・ 出生前検査でわかる病気は一部であること
- ・ よく考え、受検するかどうかを決めることが大切であること
- ・ 受検する場合には適切な時期があること
- ・ 産まれながらに病気があった場合、様々なサポートが受けられること
- ・ 産まれながらの病気の有無やその程度と本人及びその家族の幸、不幸は本質的には関連がないこと

（2）正しい出生前検査の情報に行きつくための情報：自治体窓口・運営委員会HP* など

（3）必要に応じて、認証医療機関等につながるための情報：医療機関とその受診方法等

* HP：検査・制度の説明、認証施設の案内、妊婦の声、障害者の暮らしや福祉などを掲載

Ⅱ 出生前検査に関する情報提供・ 遺伝カウンセリングについて

【2】医療機関における出生前検査への対応

医療機関ごとの役割

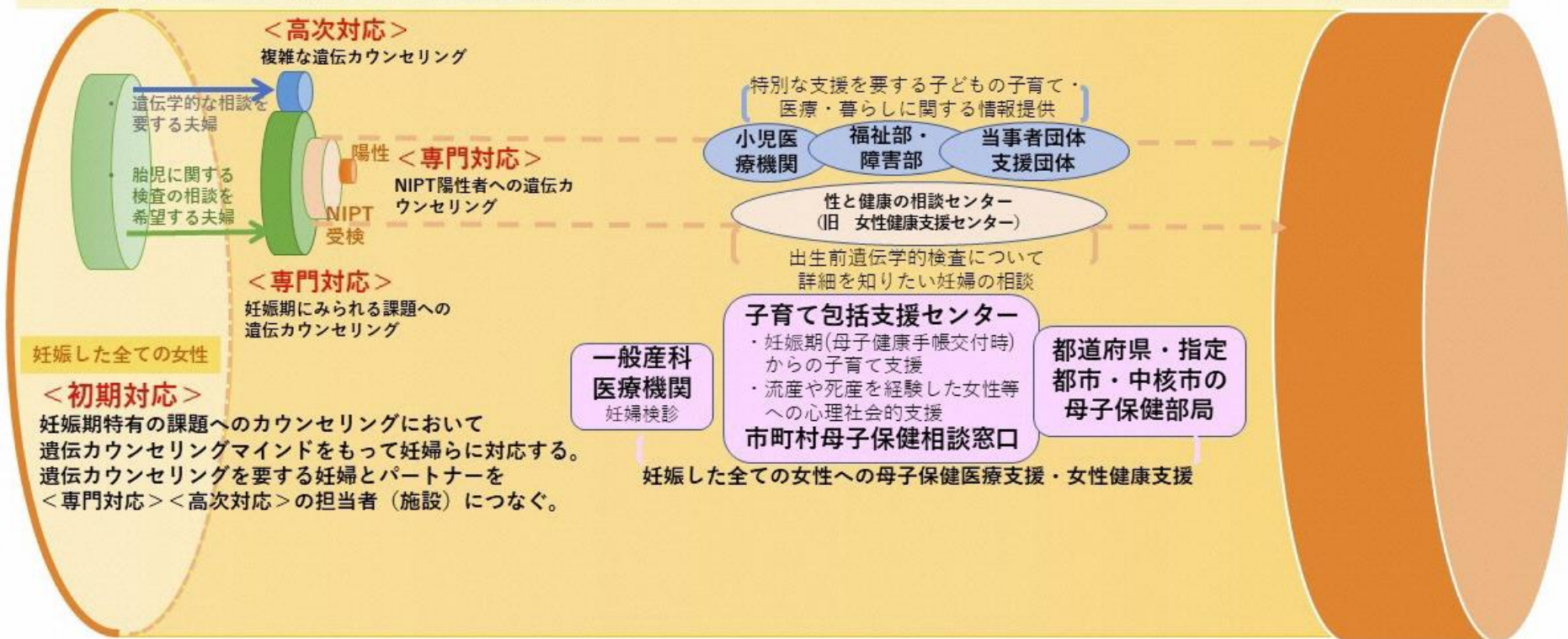
- (1) 初期対応（認証および非認証医療機関）：「遺伝カウンセリングマインド」をもって対応し、非指示的な態度で実施
- (2) 専門対応（認証医療機関）：通常の妊婦健診とは異なる30～45分程度の専門外来を設定。
- (3) 高次対応（認証医療機関のうちの基幹施設）：臨床遺伝専門医や認定遺伝カウンセラー等が在籍する基幹施設。関連する多職種が連携して遺伝カウンセリングに対応する。

【3】NIPTの遺伝カウンセリングについて

1. 検査前の遺伝カウンセリングの方法と内容
2. NIPT結果開示における遺伝カウンセリングの方法と内容
3. 確定的検査後における遺伝カウンセリングの方法と内容

医療機関における出生前検査に係る初期対応・専門対応・高次対応 と各機関・団体連携 – 包括的妊婦支援体制

妊娠5-6週 初診 8-9週 母子手帳交付 10週～ 非確定的検査受検 15週～ 確定的検査 18週～ 結果判明 分娩/子育て期へ⇒



一般産科医療機関：初期対応
連携施設：初期対応・専門対応
基幹施設：初期対応・専門対応・高次対応

Ⅲ NIPTの対象となる疾患と受検が選択肢となる妊婦について

【1】NIPTの対象となる疾患

本指針に基づくNIPTの対象は、13トリソミー、18トリソミー、21トリソミーとする*1。

*1 これら3疾患以外の疾患については、分析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、医学的意義のみならず倫理的・社会的影響等についても考慮して検討を行い、臨床応用にあたっては慎重な対応が必要である。

Ⅲ【2】NIPTの受検が選択肢となる妊婦

NIPTの受検を検討する妊婦に対しては、認証医療機関において適切な遺伝カウンセリングを通じて、出生前検査に関する十分な情報提供を行う。十分な理解が得られた上で、検査の希望があればNIPTが選択肢として提示される。

NIPTが受検の選択肢となる妊婦は、従来本検査の対象となる疾患の発生頻度が高くなる以下の状態である*2。

高年齢の妊婦

母体血清マーカー検査で、胎児が染色体数的異常を有する可能性が示唆された妊婦

染色体数的異常を有する児を妊娠した既往のある妊婦

両親のいずれかが均衡型ロバートソン転座を有していて、胎児が13トリソミーまたは21トリソミーとなる可能性が示唆される妊婦

胎児超音波検査で、胎児が染色体数的異常を有する可能性が示唆された妊婦

ただし、対象疾患の発生頻度によらず、適切な遺伝カウンセリング*3を実施しても胎児の染色体数的異常に対する不安が解消されない妊婦については、十分な情報提供や支援を行った上で受検に関する本人の意思決定が尊重されるべきである*4。

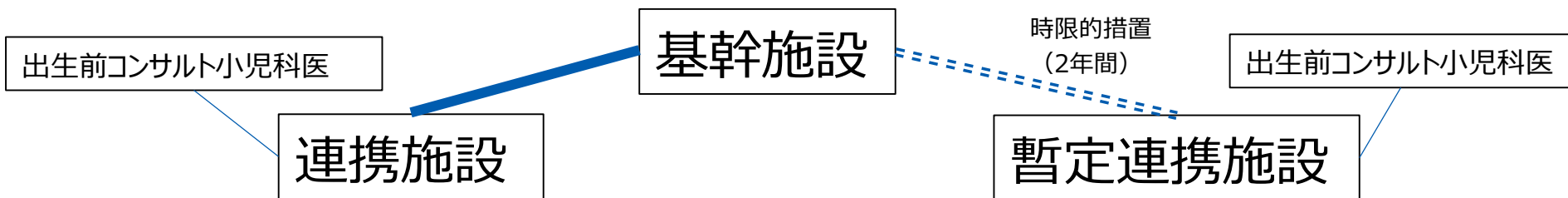
*2 この状態にある妊婦に必ずしもNIPTを受検する必要があるわけではない。

*3 連携施設では、不安が解消されない妊婦について、専門性の高い遺伝カウンセリングが必要と判断される場合は、基幹施設と連携する。基幹施設と連携した遺伝カウンセリングについては、Ⅳ【2】を参照。

*4 NIPTは、マススクリーニングとして一律に実施されるものではなく選択肢の一つであることを説明し、誘導的ではなく自律的な意思決定を促さなければならない。また、母体年齢が低下するほど陽性的中率は低下し、偽陽性例が増えるなどの検査の限界を十分に説明することが必要である。

IV NIPTを実施する医療機関の認証について

- 概ね前制度の認定基準を満たす施設が基幹施設、その基幹施設の支援を受ける連携施設。
- 地域の周産期医療体制として、基幹施設－連携施設が妊婦の対応を行い、必要に応じてNIPTを実施する。
- 基幹施設が責任をもって、連携施設の申請を行う。
- 時限措置として暫定連携施設を認証する（※地域周産期母子医療センターを想定）。
- 各医療機関は、出生前コンサルト小児科医と連携をする。



連携施設

- 施設要件
 - ・産婦人科施設
 - ・原則分娩施設だが、基幹施設が認めれば非分娩施設も可
- 人的要件
 - ・臨床遺伝専門医または、指定された研修*の修了認定
 - ・出生前コンサルト小児科医との関係
- 遺伝カウンセリング
 - ・結果が陽性または判定保留時は、原則基幹施設で対応

暫定連携施設（時限的措置：2年間）

- 施設要件
 - ・産婦人科施設
 - ・原則分娩施設だが、基幹施設が認めれば非分娩施設も可
- 人的要件
 - ・**周産期専門医（日本周産期・新生児医学会認定）**
 - ・出生前コンサルト小児科医との関係
- 遺伝カウンセリング
 - ・遺伝カウンセリングは、オンライン等で基幹施設が行う
 - ・結果が陰性時は、自施設で説明可

*日本産科婦人科遺伝診療学会が開催する研修

IV【1】NIPTを行う施設全体の体制

- 基幹施設とその支援を受ける連携施設とで構築される地域ごとの体制の下で実施される。
- 基幹施設は施設内でNIPTの実施と検査後の妊娠帰結までに必要となる全てに対応可能であることが求められる。一方で連携施設は、基幹施設と密接な連携をとり、遺伝カウンセリング及び陽性の結果の妊婦に対するその後の対応について基幹施設による支援の下でNIPTを実施する。そして、連携施設では対応が困難な点については基幹施設が責任をもってそれを補うことで、連携施設でのNIPTの実施においても基幹施設での実施と同等の遺伝カウンセリング及び検査後の妊娠帰結に至るまでの支援を妊婦が受けられることが必要である。
- 基幹施設はその要件を満たす施設の中で施設の状況及び地域の医療体制の特性に鑑みて、連携施設の選択を行い、基幹施設が統括する実施体制を構築する。

IV【1】NIPTを行う施設全体の体制（2）

- 連携施設は、自施設で実施したNIPTの個々の事例の臨床情報を、統括する基幹施設に定期的に報告する。基幹施設は、基幹施設自身及び統括する体制内の連携施設で実施したNIPTの事例の臨床情報を管理して、運営委員会に定期的に報告する。
- また、NIPTの検査委託先は、認証された検査分析機関とし、認証されていない検査分析機関への委託は認められない。
- 令和6年3月までの時限的な措置として、連携施設について、実施責任者が臨床遺伝専門医資格あるいは、NIPTに関わる研修修了認定を有する条件を満たさない場合であっても、その代替として実施責任者が、日本周産期・新生児医学会の周産期専門医（母体・胎児あるいは新生児）である場合には、暫定連携施設として、NIPTの実施を可能とする。

IV 遺伝カウンセリング実施体制

検査前後の遺伝カウンセリングの実施方法についてのまとめ

	検査前	検査後	
		陰性的場合	陽性・判定保留の場合
基幹施設	施設内で実施	施設内で実施	施設内で実施
連携施設	施設内で実施 *一部基幹施設が対応	施設内で実施	基幹施設が対応 (オンライン等も含む) **一部施設内で実施
暫定連携施設	基幹施設が対応 (オンライン等)	施設内で実施	基幹施設が対応

* 連携施設の医師がより専門性の高い遺伝カウンセリングが必要と判断した場合は
基幹施設が遺伝カウンセリングを担当（オンライン等を含む）

** 連携施設の医師が臨床遺伝専門医である場合、あるいは基幹施設の臨床遺伝専門
医が連携施設で遺伝カウンセリングを担当

ただし、NIPTの受検が選択肢となる検査対象疾患の発生頻度が高くないものの適切な遺伝カウンセリングを実施しても胎児の染色体数異常に対する不安が解消されない妊婦や、過去の妊娠歴、遺伝性疾患の家族歴等を考慮して、検査前の遺伝カウンセリングに高い専門性が必要と判断され連携施設での対応が困難である場合には、検査結果が陽性または判定保留の場合に準じて、基幹施設との連携の下で検査前の遺伝カウンセリングを行う。

IV【4】連携施設が備えるべき要件

指針P19,20

1. 出生前検査、とくに疾患について、自然史や支援体制を含めた十分な知識及び豊富な診療経験を有する産婦人科専門医（臨床遺伝専門医、もしくは下記を修了*）が、常時勤務している。

* 「日本産科婦人科遺伝診療学会が提供する教材を用いたロールプレイを含めた研修会受講と統一試験」を修了。

2. 検査を希望する妊婦に対する検査施行前後のNIPTに関わる遺伝カウンセリングに、十分な時間をとることができる外来診療体制が整えられていること。（略）

3. NIPT検査を受けた妊婦に対する継続的な支援のために、原則として**、妊婦健診と分娩の管理に対応をしていること。

** 遺伝カウンセリングの前後において、包括的な妊婦の支援を行う必要性があるため、連携施設は分娩施設であることが望ましい。ただし、分娩施設でなくても妊婦健診を行っている施設で、基幹施設との連携の下で適切な周産期管理が可能であると基幹施設が判断した施設は、連携施設の対象となりうる。

IV【4】連携施設が備えるべき要件（2）

指針P19,20

4. 連携施設は、NIPTに関わる診療について常に基幹施設と密接な連携を維持しなければならない。出生前検査についての豊富な診療経験を有する臨床遺伝専門医が勤務していない場合、あるいは確定的検査とその後の対応が自施設で行えない場合には、NIPTの検査結果が陽性であった妊婦の情報を所属する体制の基幹施設に速やかに連絡をする。検査後の適切な支援の提供のために基幹施設との連携を行う。

5. NIPTの実施前後の妊婦の意思決定について、妊婦が希望する場合は小児医療の専門家の支援を受けられるようにすること。

6. 1に記載された連携施設の産婦人科医師は、基幹施設が実施する遺伝診療についての会議に6か月に1回程度の頻度で参加して、基幹施設と密な連携を維持するよう努める。また、その会議において出生前検査及びNIPTの対象疾患に関する情報を得また指導を受けるよう努める。

V. NIPTを受託する検査分析機関の認証について

検査分析機関認証の方針

1. 施設認証ワーキンググループ（WG）で認証された施設からの受託とする
2. 検査分析機関が情報提供する際は、情報提供WGの内容が尊重されることを求める
3. NIPTの検査においては診療に用いる検体検査と同等の品質・精度確保を求める（改正医療法等）
4. 検査を実施するすべての検査分析機関（場所）の検査の品質・精度確保の確認を行う（再委託先や海外の実施機関・施設を含む）
5. 認証した機関については定期的な報告を求める（検査の実施状況、精度管理に対する具体的な取り組み）
6. 提供するNIPT検査項目は運営委員会からの方針に従ったものとする（13、18、21トリソミー）
7. 認証を受けていた検査分析機関においても本方針に従っていないと判断される場合には改善の勧告を行う
8. 改善の勧告を行っても検査を継続する場合には、その内容を公表し、認証を取り消す場合がある

申請時の主な提出書類

品質文書

1. 標準作業手順書（SOP）
2. 結果報告書作成手順書
3. 精度管理標準作業書
4. 分析性能評価標準手順書

記録文書

1. 検査法の分析的妥当性の評価結果
2. 作業日誌・台帳
3. 統計学的精度管理台帳（記録）
4. 外部精度評価記録（技能試験参加履歴、成績、是正措置記録など）
5. 結果報告書
6. スタッフの教育研修記録

(指針P21-24)

出生前検査認証制度等運営委員会の今後の予定

1. 申請書類の事務的な準備が整い次第、3月中に基幹施設・検査分析機関からの申請受付を開始

2. 来年度以降、以下を予定している
 - ・ 基幹施設・検査分析機関の審査と認証
 - ・ 連携施設からの申請受付を開始
 - ・ 連携施設の審査と認証
 - ・ HPの運用開始