

2020-7-22 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WG（第4回）

○石井座長 それでは、定刻となりましたので、ただいまから、第4回「母体血を用いた出生前遺伝学的検査（NIPT）の調査等に関するワーキンググループ」を開催させていただきます。

構成員の皆様方におかれましては、お忙しい中、御出席を賜り、ありがとうございます。また、お昼時を挟んだ時間帯となりましたこととお詫び申し上げます。

まず、本日の構成員等の出欠状況の報告を事務局からお願いします。

○高鹿企画官 本日のワーキンググループですが、新型コロナウイルス感染拡大防止のため、報道関係者及び一般の方の傍聴は御遠慮いただき、代わりに会議の様様をYouTubeによるライブ配信にて公開しておりますので、御承知おきください。

本日は、構成員の先生方全員に御出席いただいています。種村構成員、玉井構成員、中込構成員、野崎構成員はオンラインによる御参加となります。

なお、日本医師会の理事交代に伴い、平川構成員に代わり、渡辺弘司日本医師会常任理事に新たに構成員として御参画いただきましたので、御紹介いたします。

○石井座長 ありがとうございます。

引き続き、事務局から本日の配付資料の説明をお願いいたします。

○高鹿企画官 配付資料の確認をさせていただきます。お手元の座席表、議事次第のほか、議事次第に記載の配付資料のとおり、資料1～3及び参考資料1～3、その他机上配付資料といたしまして、関沢先生御提出資料、柘植先生御提出資料、障害者や女性・市民の立場の団体より母子保健課宛てにいただいた冊子「みんなで話そう 新型出生前診断はだめのため？」の計3点となっております。過不足等ございましたら、事務局までお申しつけください。

会議冒頭のカメラ撮影はここまでとさせていただきますので、御協力をお願いいたします。

なお、オンラインでの御参加の構成員の方は御発言いただく際には「手を挙げる」ボタンをクリックしていただきますようお願いいたします。

○石井座長 それでは、議題1に入りたいと思います。

今日はまず、事務局より各資料についての位置づけと昨年度第1回から第3回までのワーキンググループにおいて構成員の先生方より御発表いただいた内容のまとめについて御説明いただきます。事務局の方、よろしくお願いいたします。

○山田課長補佐 事務局でございます。まず、各資料の位置づけについて、初めに御説明させていただきます。

本ワーキンググループの設置の趣旨ですが、参考資料1の開催要綱にありますように、NIPTの実施体制等の検討に資する必要なデータや事例の収集等を行い、その実態を把握・分析することを目的としております。

資料1と2はワーキンググループを通じて得られたNIPTの実態に関する資料です。資料

3はその要約として作成したものになります。

それではまず、お手元の資料1を御覧ください。こちらは構成員の先生方からいただいたヒアリング資料のまとめ資料になります。前回開催から期間が空いておりますので、おさらいがてら簡単に説明させていただきたいと思います。

まず、めくっていただきまして、初めに目次がございます。初めに参考として出生前診断に関するガイドライン・見解、出生前診断の種類について、一覧でまとめております。その後ろに構成員の先生方より御説明いただいた内容が続きまして、最後に、いただいた御意見をまとめたものを記載しております。

2ページを御覧ください。出生前診断に関するガイドライン・見解の中から主立ったものを抜粋してまとめたものになります。古くは、平成11年厚生科学審議会の専門委員会による「母体血清マーカー検査に関する見解」から、平成25年の産婦人科学会による「出生前に行われる検査および診断に関する見解」まで時系列で御紹介しております。

続きまして3ページを御覧ください。こちらは、この後に続くページでそれぞれ御紹介していきますので、ここでは詳細な説明は割愛させていただきますが、出生前診断の主なもの5つについて、それぞれの特色を各項目ごとに比較整理しております。

左側の3つがいわゆる非確定検査になりまして、超音波と血清マーカー、NIPTになります。超音波とクアトロ検査組み合わせたコンバインド検査は割愛しております。そして、右側2つ、絨毛検査と羊水検査が確定検査になります。

めくっていただきまして4ページを御覧ください。出生前診断を分類すると、左上の図のように、侵襲的で確定的な検査と非侵襲的で非確定的な検査の2つに分類されます。表の右側、非侵襲的で非確定的検査の最も日常的に行われるものとして胎児超音波検査があります。一言で超音波といいましても、ふだんの健診で胎児の発育具合や体位などを確認する通常の超音波検査から、30分から1時間ほど時間をかけて胎児の形態的なスクリーニングを行う精密超音波検査、ほかにも、血流の評価や合併症の管理など様々な目的で行われます。

表の下側ですが、侵襲的で確定的な検査として絨毛検査、羊水検査がございます。羊水検査は妊娠約15週以降、絨毛検査はそれよりも早い段階で実施可能な手技になります。

続きまして5ページを御覧ください。NIPTの原理について簡単に御紹介しております。下のほうのイラストにありますように、妊婦さんの血液を遠心分離行いますと、その上澄みの部分、血漿部分に含まれるDNAの断片、いわゆるcell-free DNAの中の約10%は胎児由来のものになります。NIPTはそのことに注目して胎児のトリソミーを検出するという技術でして、従来の同じく血液検査で胎児の診断を行う、また血清マーカーと比較して非常に偽陽性が低い検査のため、不必要な羊水検査を減らすことができるという意義があります。

また、検査の精度が高いために、このNIPTは確定検査と誤解されることがありますが、原理上は非確定検査となります。検査の対象は、現在、3つのトリソミーとなっておりませんが、技術的には微小欠失症候群や単一遺伝子疾患にも応用可能です。しかし、エビデン

スが整っていないものもあるというところになります。

続きまして 6 ページを御覧ください。こちらは2013年から2019年までに、NIPTコンソーシアムの86施設において検査が行われた 7 万2526例の集計データになります。このデータによると、13、18、21の 3 つのトリソミーについて陽性になった方の合計が1.77%という結果になりました。

めくっていただきまして、7 ページを御覧ください。こちらと同じくNIPTコンソーシアムのデータで、21トリソミーの陽性的中率、つまり、陽性の結果が出た場合に、その結果が本当に陽性であるという確率は96.3%という結果になり、これは従来の海外の報告と比べても精度が高いという結果になりました。

また、NIPTは、これは海外のデータになりますが、一般の集団、ハイリスクでない集団に実施した場合でも陽性的中率が高いというような特徴があります。

めくっていただきまして、8 ページを御覧ください。NIPT検査で陽性になった方のうち、約 8 割の方が確定検査を受けられています。陽性的中率には21トリソミーと18トリソミー、13トリソミーがそれぞれ96%、88%、52%と差があります。また、下のグラフを御覧いただきますと、侵襲を伴う羊水検査の数は、ちょうどNIPTが開始された2013年ごろより減少傾向にあるということが分かります。

次の 9 ページを御覧ください。性染色体を除く常染色体トリソミーの中で出生することが可能というのは、NIPTの対象となっている21、18、13トリソミーの 3 つのみとなっております。このうち21トリソミーにつきましては、医療技術の進歩などにより、現在、50歳から60歳まで生きることが可能となってきております。現在のダウン症児者の診療は、表にお示ししているように、ほとんどが合併症に対する診療となっています。また、教育や福祉において利用することができる制度は増加してきておりまして、その進路といたしまして、約18%が一般就労、約80%が福祉での就労となっております。

次の10ページを御覧ください。遺伝カウンセリングですが、これは一言で表しますと、患者や家族のニーズに対応して、遺伝学的情報などの適切な関連情報を提供して、患者さんやその家族がその内容をよく理解した上で意思決定ができるように支援するという医療行為になります。

遺伝カウンセリングの実施者として、臨床遺伝専門医、認定遺伝カウンセラー、遺伝看護専門看護師がありまして、それぞれに認定制度が設けられております。

次の11ページを御覧ください。遺伝カウンセリングの実際の流れにつきまして、左の図に一例をお示ししております。NIPTコンソーシアムの調査によりますと、受検者の約91%が遺伝カウンセリングを必要としており、90%が専門家の遺伝カウンセリングを受けてよかったという回答をしております。

また、東京女子医科大学における遺伝カウンセリング後の転帰としましては、NIPTを受検した割合が約89%で、NIPTを受検せずに妊娠を継続した割合は約 7 %という結果でした。

次に、12ページを御覧ください。この後、13ページ、14ページに出生前診断に関する意

識調査について詳細をまとめさせていただいておりますが、これまでに実施された調査研究では、全般的に出生前診断を検討する妊婦さんの不安は一般的なのではなく、母体血清マーカー検査や羊水検査の受検理由としては、妊婦さん自身の要因、年齢や子供への心配がある一方で、家族や医師からの受検の勧めが動機となっているような場合もあるということが見えてくる結果となっております。

最後、一番後ろの15ページを御覧ください。こちら、構成員の先生方のプレゼンテーションを通じていただいた主な御意見についてまとめております。

NIPTの実施体制につきましては、NIPTという遺伝医療の適正さが強く求められる検査において、検査提供の主体となる産婦人科医のみならず、小児科医、臨床遺伝専門医、認定遺伝カウンセラーを交えた領域横断的な体制整備が不可欠である。胎児の染色体疾患に不安を持つ妊婦が一定数いることは確かであり、一定のレベルを担保した出生前診断カウンセリングの提供体制を考慮すべきである。無認可施設が増加しており、その実施件数は認可施設よりも多い可能性がある。

受検に際しての情報提供の在り方につきましては、医師が検査について説明すること、説明しないことを妊婦がいかに受け取るかというところが問題になる。また、羊水検査などを受けない理由には、検査をすることに否定的な意見や、検査の危険性によるだけではなく、自分には障害児が産まれないという意識、また厳しい選択を迫られる状況を避けたいなども含まれる。

遺伝カウンセリングにつきましては、妊娠初期の不安と準備に関するケア等支援が必要である。遺伝カウンセリングにおける問診の中で明らかになる事実も多く、検査内容や対象疾患に関する知識、カップル間の議論が不十分な場合も少なくないため、NIPTにおいて遺伝カウンセリングの実施は必須である。

疾患に対する正しい理解について、先天異常や染色体疾患に関する正しい情報の啓発活動、福祉制度の拡充・多様性を許容する社会づくりが望まれるという御意見をいただいております。

資料1の説明につきましては以上になります。

○石井座長 ありがとうございます。御発表いただいた先生方で何か、ここが違う等の御意見はございますか。

ないようですので、引き続きまして事務局より、昨年度実施したNIPTに関する実態調査の結果について御説明いただきます。よろしくお願いします。

○山田課長補佐 続きまして、資料2「出生前検査に関する実態調査研究（概要）」というタイトルの資料を御覧ください。

まず、ページをめくっていただきまして1ページ目です。実態調査の概要を記載しております。A B C Dと4つの調査構成になっております。AがNIPTに関する衛生検査所に対する調査、Bが国内のNIPT受検に関する実態調査、こちらはNIPTを行っている施設に対する調査になっておりまして、さらに①②③と細分化されております。①がインターネット

を通じて施設の情報調査を行っております。2番で施設に対してアンケートを送付し、調査を行っております。3番が直接御協力いただいた施設に対してヒアリング調査を行いました。

Cですが、NIPTの受検者調査です。こちらは御協力いただいた施設を通じて、NIPTを受検された患者さんにアンケート調査を行っております。

最後のDですが、こちらは文献調査等を通じまして海外におけるNIPTに関する実態調査、法制度や認証制度などについて取りまとめたものになります。

資料の2ページ目を御覧ください。各調査における調査の回答率、実施期間についてまとめております。

まず、AのNIPTに関する衛生検査所調査ですが、全国929カ所の衛生検査所を対象として調査を行いました。回答期間は、今年の2月6日から2月25日です。回答いただいた施設は375件、回答率は40.3%、そのうち、NIPTを実施している検査所は33カ所でした。

Bの1番ですが、昨年の11月1日時点で、インターネット検索を通じて得られた非認定施設の施設数は54施設でした。そのうち、施設アンケート調査を行いまして、こちらは認定施設も入っています。認定施設が92カ所、非認定施設が51施設に対し、1月23日から2月26日の間に調査を行っております。

Bのインターネット調査で判明した非認定施設54施設のうち3施設が営業を停止しておりましたので、51施設となっております。認定施設からは92施設中71施設から回答をいただき、回答率が77.2%、非認定施設からは51施設中9施設より回答をいただき、17.6%という結果になりました。

3番の施設のヒアリング調査ですが、こちらは認定施設、非認定施設それぞれより10施設ずつにオファーを行い、回答期間、2月19日から3月14日の間に調査を行いました。それぞれ、10施設中、認定施設からは6施設、非認定施設からは2施設より御回答をいただきました。

CのNIPTの受検者調査です。こちらは認定施設38施設、非認定施設3施設に御協力をいただき、約464枚の調査票を配布させていただきました。2月9日から3月5日の間に調査を行い、認定施設からは12施設より36名の方、非認定施設からは、残念ながら回答をいただくことができませんでした。

最後、NIPTに関する海外の実態調査は、イギリス、ドイツ、イタリア、スウェーデン、台湾の5カ国について調査を行っております。

めくっていただきまして、まずAのNIPTに関する衛生検査所調査の結果から御説明してまいります。

まず、4ページ目に結果概要といたしまして検査の全般のサマライズを載せております。この中で特に重要と思われるデータにつきまして、その次のページからピックアップしたものを御紹介してまいります。

おめくりいただきまして、5ページを御覧ください。こちらはNIPTを受託している衛生

検査所の所在地について調査を行ったものになります。東北、関東、北陸、甲信、東海、近畿地方より回答をいただき、関東が最も多く、うち東京が最多という結果になりました。

衛生検査所の中で特に本社につきましては10社ございまして、こちらも所在地は東京都が多く、次いで滋賀県という結果になりました。

次の6ページです。こちらはNIPTの衛生検査所における検査の受託価格と検査の委託元に対する把握状況、検査の受託方針、あと、採択を行っている場合の検査の制度管理について調査を行っております。NIPTの1件当たり検査受託価格は5万から15万円と幅がございまして、そのうち15万円が最多の回答となりました。検査の委託元の施設が認定施設か非認定施設であるかということ把握している施設は、衛生検査所33施設中14施設でした。33施設中31施設が検査の解析を外部に委託しており、自施設で完結しているという施設は少ないという結果になりました。また、採択している場合の検査の精度管理につきましては、第三者認定を受けていると回答したところが31施設中22施設と最も多いという結果となりました。

次の7ページを御覧ください。こちらは、NIPTの検査検体の流れについて、その流通構造を図示したものになります。全てを調査で把握できたものではありませんので、特に非認定施設に関する検査検体の流れにつきましては御参考となります。NIPTを受託している衛生検査所33カ所のうち、再委託していないと回答した2社は、一番左端、Aの直接取引に該当します。再委託ありと回答された31施設の国内衛生検査所は、国内の衛生検査所に再委託する場合と国内または海外の両方の衛生検査所及び検査会社に再委託する場合、また海外の検査会社に再委託するという場合に場合分けされました。

非認定施設の中には、仲介企業を介して取引を行っているというような情報も見受けられました。

続きまして、Bの国内におけるNIPT受検に関する実態調査になります。インターネット調査とアンケート調査、ヒアリング調査を行っております。めくっていただきまして9ページに、まずインターネット調査の結果概要を記載させていただいております。

次に、10ページを御覧ください。NIPTを提供している認定施設、非認定施設の施設数及びその国内の分布、検査の提供実績についてのデータになります。認定施設は全国92施設ございますが、11の県に関しましては認定施設が1施設もないという結果になりました。非認定施設に関しましては、特に大都市に集中しているというような印象です。認定施設の92カ所のうちの認定施設のない11県に対して非認定施設が影響しているというような実態はなく、特に沖縄に関しましては認定施設はありませんが、非認定施設が2施設のみという結果になりました。

下の段を御覧ください。こちらがNIPTの提供実績及び年齢別の分布になります。左側が認定施設、右側が非認定施設の結果になります。非認定施設に関しましては、n数が少なく、2018年度は2施設から、2019年度からは4施設から得られた結果になりましたので、提供件数の全数を把握することは難しいという結果になってしまいましたが、この中で特

微的な結果といたしまして、非認定施設は年齢要件を定めていないということもありまして、35歳未満に提供している検査件数につきましては、この少ない施設数の合計の中でも認定施設を超える件数を実施されているという結果になりました。

めくっていただきまして次の11ページを御覧ください。こちらはNIPTの提供価格、また検査内容について調査を行っております。左側の図を見ていただきますと、非認定施設における基本検査、13、18、21トリソミーの染色体検査に絞ったものになりますと、平均価格は16万円程度という結果になりました。こちら、認定施設の価格につきましては、コンソーシアムの開始当初の価格は約20万円とのことですが、現在は全体的に低下傾向にあり、それほど差はないのかなという結果となっております。

ただ、非認定施設につきましては、右側の図にございますように、性別、染色体の微小欠失、全ゲノム検査のようなオプション検査がございますので、こちらを選択することにより、最大27万円と価格が高くなるという傾向が見られました。

次の12ページを御覧ください。12ページと13ページにつきましては、非認定施設54施設を施設ごとに分類を行い整理した表になります。非認定施設につきまして、その業務体系から2つの分類ができ、単独型と連携型と分類しております。単独型は、認定施設と同様、採血とNIPTの実施結果の通知のプロセスを全てワンストップで提供するという施設になります。右側のブルーの部分、連携型につきましては、基幹型と連携施設に分けてございます。基幹型の施設におきまして、NIPTの申し込みを受け付け、また結果の通知を行い、採血のみ連携施設で行うという業務体系をとっているというところになります。それぞれ、単独型が9施設、基幹施設が5施設、連携型が40施設ありました。

特にこの中で連携施設、採血のみを行っている施設につきましては、標榜科が美容外科、皮膚科というところが約半数の20施設ございました。

めくっていただきまして13ページを御覧ください。こちらは同じく非認定施設54施設の施設類型別の遺伝カウンセリングの実施状況及び結果の通知方法・フォロー体制について整理しております。遺伝カウンセリングにつきましては、やはり連携型の採血のみ行っている施設ではほとんどが記載なし、1施設のみ任意で提供しているという結果です。

基幹施設に関しましても、任意が2施設、記載なしが3施設ですが、単独型の施設に関しましては、遺伝カウンセリングを必須としている施設が6施設、任意としている施設が2施設という結果となりました。患者さんに対する結果をお伝えする方法につきましては、来院での御説明のほかに、郵送であったりメールであったりという方法をとられている施設が見受けられました。

ページをめくっていただきまして、ここからが施設のアンケート調査の結果になります。14、15、16ページのところに細かい内容を載せておりますが、18ページをまず御覧ください。こちらは、先ほども出てきましたが、非認定施設を類型し、その施設の業務体系について詳細な区分を行ったものになります。右側の図を見ていただきますと、単独型、基幹型、提携施設、いずれの施設につきましてもほとんどが診療所という結果となりました。

また、標榜診療科につきましては、美容外科、美容皮膚科が最も多いという結果となっております。

次の19ページを御覧ください。こちらは認定施設と非認定施設における遺伝カウンセリングの提供体制及びその所要時間についての調査結果をまとめたものになります。遺伝カウンセリングの提供状況ですけれども、認定施設に関しましては、回答いただいた施設は全て、70施設、全員に実施しているという回答をいただいておりますが、非認定施設9施設から回答いただいたうち、約半数、4件からは、実施しておらず、資料も提供していないという結果が得られました。

また、遺伝カウンセリングの所用時間につきましてですが、右上の図になります。認定施設と非認定施設で比較いたしますと、検査前、検査後、いずれにつきましても、認定施設に比べて非認定施設は遺伝カウンセリングにかかる所要時間が短い傾向にありました。

ページをめくっていただきまして20ページを御覧ください。こちらが遺伝カウンセリングを行った後に患者さんがNIPTを実際に受けることを辞退された辞退割合についてのデータになります。上段が認定施設、下段が非認定施設になります。遺伝カウンセリングを受けた後に検査を辞退した割合は、認定施設で、2018年度、11.9%でした。非認定施設に関しましては、ほぼ辞退された方はいないという結果になります。n数は少ないので御参考データになります。

また、右の上の青い棒グラフを御覧いただきますと、こちらは認定施設におけるNIPTの辞退割合の分布のデータになります。認定施設におきましても、説明を受けた後のNIPTの辞退割合にはかなり施設によって幅があるという結果になりまして、多いところでは55%から60%、50%以上辞退されている施設もあるという結果が出てまいりました。

めくっていただきまして21ページを御覧ください。こちらは認定施設、非認定施設それぞれを受検された患者さんの属性の調査になります。患者さんが遠方から施設を受診された、受検に来られた方がどの程度いらっしゃるかというデータと、右側は患者さんの年齢のデータになりますが、遠方から来られた方、県外から来院された受検者の割合が25%未満の割合が、認定施設で86%、非認定施設で66%。非認定施設に関しましてはnが少ないのですが、いずれも所在都道府県内での来院が大半であるという結果となりました。また、認定施設に比べまして非認定施設ではより年齢階層の若い受検者が多いという傾向にございました。

めくっていただきまして22ページを御覧ください。こちらは認定施設と非認定施設における遺伝カウンセリングの提供体制、実施されている診療科及び職種について資格的に記載したものになります。上段が認定施設、下段が非認定施設になりますが、認定施設に比べまして非認定施設はやはりカウンセリング体制は認定施設のほうが充実しているという結果となりました。

めくっていただきまして、23ページからが施設に対するヒアリング調査の結果となります。25ページを御覧ください。施設のヒアリング調査ですが、合計9施設から調査協力を

いただきました。認定施設からは6施設、非認定施設からは2施設、非提供施設といたしまして、NIPTは提供されていないのですけれども、胎児の精密超音波検査等による出生前診断を行われているという施設に対してヒアリングを実施しております。

AからFまで緑の枠になっているところが認定施設になります。まず、25ページはそれぞれの診療科、また専門医の有無、受検者数、来院エリア、受験者の特徴について記載しております。

めくっていただきまして、26ページです。こちらが、同様の施設の結果ですが、遺伝カウンセリングに関する情報を記載してございます。ほとんど認定施設はカウンセリングの際にパートナー同伴を義務づけているという結果でしたが、が、非認定施設は同伴なしでも受診可能でした。また、遺伝カウンセリングに際してどのような説明資料を用いているかという設問に対しましては、それぞれ自院で御作成いただいたオリジナルの資料を使用されているという結果が得られました。

続きまして、ここからがNIPTの受検者調査の結果になります。29ページを御覧ください。受検者調査ですが、残念ながら、非認定施設を受検されている患者さんから回答を得ることができませんでしたので、こちらの調査は全て認定施設を受検された患者さんからのデータとなります。

まず、受検者の年齢構成と妊娠回数ということで分類しておりますが、36名のうち最も多い8名の方が35歳以上40歳未満かつ初回妊娠の方となりました。受検された方の居住地とNIPTを受検した施設の所在地の関係ということで右側に図示しておりますが、ほとんどの方が所在地の施設を受検されているという結果になりました。

下を御覧いただきますと、医療機関を選定した理由として最も重視したことは何かという設問に対しましては、現在、妊婦健診を受けている産婦人科とNIPTを受検した医療機関との関係性についてというものが最も多い、重視したという結果になります。続いて、アクセス、予約・診療時間について、出生前検査の検査体制等についてという結果となっております。

めくっていただきまして、30ページになります。こちらはNIPTに関する知識調査を行った結果になります。まず一番上ですが、NIPTについて、認定施設、認定制度があることを知っていたかどうかという設問に対しまして、41%の方から、認定施設があること自体を知らなかったという結果が得られました。また、NIPTを受けた医療機関を選んだ理由としまして、予約・診療時間につきましては、予約をすぐにとれるため、ネットやメールで予約をとれるためというところが上位を占めております。

NIPTの受検の理由としましては、やはり高年齢での妊娠のため、子供の健康面について不安を感じたため、身近な家族に勧められたためというところがトップスリーの理由となっております。

右下の図でございしますが、こちらはNIPTの受検者に対しまして、NIPTの検査の特性について2つの設問を行った回答の結果になります。1つが、NIPTの検査が年齢に応じて正確

性が変わるものであるということ。もう一問が、NIPTは確定診断ではないという設問になりますが、いずれの設問に対しても正解された方は20%弱にとどまるという結果で、こちらは検査に関する説明を行った後でも低い正答率となっております。

続きまして31ページを御覧ください。受検者調査の結果の中からピックアップしたものを御紹介いたします。医療機関を選定した理由、検査体制等につきましては、遺伝カウンセリングを受けられるためというのが最も多い回答となりました。検査前の遺伝カウンセリングについて感じたことにつきましては、ほとんどの方が説明内容に満足している、また、遺伝カウンセリング後の気持ちの変化としましては、説明を聞いてもその気持ちに変化はなかったという方がほとんどとなっております。

右側ですが、検査前の遺伝カウンセリングで説明されてよかった内容、聞きたかった内容としましては、NIPTの検査でどういったことが分かるのか、またNIPT以外の検査の選択肢について、染色体異常を有する子どもの成長や合併症などの発育や健康状態等に関することというところが上位を占めております。

陰性以外の結果の場合に希望する説明内容としましては、羊水検査以外の確定検査について、また胎児に染色体異常が見つかった場合の選択肢、染色体異常を有する子供等の行政支援等の情報に関してというところが上位を占めております。

めくっていただきまして32ページが、NIPTの受検者調査の際に自由記載欄を設けておりまして、そこで御回答いただいた内容を全てこちらに載せさせていただいております。時間の関係上全て御紹介するわけにはいきませんが、検査情報等の偏りに対する不満や、遺伝カウンセリングへの感想、また検査の精度に対する不安、また結果が陽性となった場合の判断などのNIPTを通じて変化する受検者の感情がかいま見られる結果となっております。

おめくりいただきまして、海外におけるNIPTに関する実態調査ということで、文献調査を通じて、海外5カ国を対象に調査を行っております。

イギリス、ドイツ、イタリア、スウェーデン、台湾の5カ国を対象としておりまして、その結果をまとめたものが最後の35ページとなっております。出生前診断の法制度に関しましては、イギリスとイタリアでは法制度がなし、ドイツとスウェーデンと台湾には法制度があります。また、政府機関等によるNIPTに関する指針は、イギリスとイタリアとドイツで認められました。また、学会等によるNIPTに関する指針ですが、こちらはスウェーデン以外の国では見られませんでした。ただ、イタリアとドイツでは学会による声明がございます。

NIPTの受検要件等につきましてもこちらにまとめておりますが、国によって様々な要件を設けられているという結果です。受検者数に関しましては、いずれの国からも詳細な情報は得られず、イギリスからは、2016年の推定で年間約1万人という結果になりました。

また、補足といたしまして妊婦へのサポート体制というところも調べておりますが、イギリスにつきましては民間のチャリティ組織により妊婦へのサポートが実施されている、また妊婦向けの小冊子で関係組織とのアクセスを確保されているという情報があります。

また、ドイツでは妊娠葛藤の回避及び克服のための法律が制定されております。いわゆる妊娠葛藤相談所というところになります。公的な相談支援を制度化しており、無料で相談が可能となっております。

出生前検査に関する実態調査研究の概要につきましたの説明は以上になります。

○石井座長 ありがとうございます。

事務局からの説明に関して御質問等がございましたら、お願いいたします。オンラインで御参加の構成員の方、御発言の際には「手を挙げる」ボタンをクリックしていただければ、こちらより指名いたしますので、よろしくお願いします。

○関沢構成員 感想ですが、今回のNIPT受検者の調査によって、非認定施設、認定施設双方で受検された方がどういった意識でおられたかが比較できることによっていろいろ課題がみえてくることが期待されましたが、結果的には非認定施設の回答者がいなかったという非常に残念な結果だったというのが感想です。

あと、質問なのですが、スライドの7番で非認定施設の医療機関が直接海外の検査会社に検体を送っているという記載があるのですが、こういう状況というのは医療法上何か問題になったりしないのか気になりました。いかがでしょうか。

○山田課長補佐 ありがとうございます。検査を海外の検査会社に外部委託する場合には、衛生検査所を介しないと臨床検査技師等法に抵触することになります。

○関沢構成員 それから、14枚目のスライドの施設アンケート調査の結果で、2018年の一番下の行ですけれども、判定保留の割合が、認定施設は0.6なのに非認定施設は2.3となっています。NIPTのコンソーシアムの中では0.3とか0.4という数字です。1桁違うくらいに高いことは、例えば検体を海外に送る際の管理の問題とか、いろいろそういった意味で問題があることを示唆しているように感じました。

それから、陽性割合が1.7%、0.5%と違うということに関しては、もともと対象とする妊婦のリスクが違うのでこんな感じなのかなとは思いますが、無認可施設には検体管理の問題があるのかなと感じました。

それから、15枚目のスライドでちょっと間違いがあります。2段目のNIPTの検査の解析というところになりますけれども、非認定施設はVerinata Healthとその子会社であるIllumina社に外部委託していると書いてありますけれども、Illuminaの子会社がVerinataになります。

以上です。

○柘植構成員 かなりいろいろな情報がある調査結果だと。もちろん数が少ないことは残念ですけれども、いろいろ読み取れると思うのですが、まず、一番今後のために知っておきたかったのが、NIPTが実際にどれくらい日本で実施されていて、それで認定施設、非認定施設にかかわらず、どれくらいの方たちが受けていらっしゃるのか、それがどこでどう判定結果が、検査結果が出て、どのように伝えられているかということが知れば、受け

たという女性たちの数が少なくても何とかあると思うのですが、ここから全体の非認定施設で、何件ぐらいNIPTが実施されているのかというのはある程度推察可能なのでしょうか。

○山田課長補佐 全体の件数を把握するために衛生検査所調査及びその施設側に対するアンケート調査を行ったところですが、いずれも、残念ながらn数が少なく、この結果から全体を推定するというのは難しいと考えます。○柘植構成員 例えば、こういう調査ではなくて、毎年、もしくは毎年でなくてもいいと思うのですが、NIPTコンソーシアムがされていたように、全て実施された検査の数と簡単な結果ぐらいはどこかに届けるというような仕組みというのは無理なののでしょうか。先ほど海外の結果のときにも、海外で何件ぐらいされているか分かる場合と分からない場合とあるみたいな報告だったのですが、NIPTコンソーシアムでは、関沢先生などが、随分御苦労されて数を集められたと思うのですが、今後どうするかを考えるには、安定してときにはそんなにしょっちゅうとらなくてもいいかもしれないですが、施策を決めていくときにはすごく、何件実施されているかというのは大事な情報なのではないかなと思うので、今後の検討課題だとは思いますが、意見としてお伝えします。

○石井座長 関連して、衛生検査所が行っている件数は調べていないのですか。

○山田課長補佐 そうですね。受託件数につきましての調査も行っているのですが、その全体数を把握するに足るようなデータは得られませんでした

○石井座長 ほかに。

○齋藤構成員 今の件数ということにも関連して、先ほどの7ページの海外へということですが、トータル件数が分からないので、海外にどのぐらいこのNIPTの検体を送られているか想像できません。単純に、例えばNIPTコンソーシアムで7万2000ぐらいがこの期間中にあったということだと、それから、非認定施設が非常に大量あるということだと、数万というか、10万件とか、かなりの数の日本人のNIPTの検体が海外に流出しているというように思えて、そこが非常に心配な印象を受けるのですが、やはりそういった数がきちんと確認できると、国民にとっての重要性ということで、把握していけるようなシステムがあることが重要だと思います。

○石井座長 ほかに。

○小林課長 母子保健課長でございます。

今、事務局から御説明させていただきました資料2は調査全体の概要です。調査結果の全体は、本体資料である参考資料1、参考資料2の分厚い資料をご覧いただければと思います。こちらには、概要資料では説明を省いた内容についても、記載がございます。

例えば参考資料2の分厚い冊子の45ページはNIPTの検査受託施設に対するアンケートの結果ですけれども、回答の数は限られますけれども、5施設からの検査受託件数の年次的な推移が書いてございます。限定的でございますけれども、参考になり得るデータかなと考えております。

○柘植構成員 ありがとうございます。今回の調査でまずかった点というのではなくて、

今後の、この調査の結果から分かったこととして、やはり全体の数をどこかで把握できる仕組みをつくったほうがいいのではないかという意見として受け止めていただきたいのですが、そういう方法を次の機会にでも考えていただきたい。それは毎年でなくてもいいかもしれないけれども、でも、どのような施策とかルールとかつくるかというときには、なるべく細かく、10年に1回とか5年に1回でなくて、もう少し把握するようにできないかなあと思っているという意見として受け止めていただければと思います。

○石井座長 ないようでしたら、私から基本的な質問で申し訳ないのですが、1つ。先ほどの検査結果の精度の問題とも関わるかと思うのですが、衛生検査所については、第三者の認定を受けているものと受けていないものがあるようですが、第三者の認定というのはどのようなもので、それがどの程度の意味のあるものなののでしょうか。

○山田課長補佐 概要資料の6ページを御覧いただきたいのですが、右下のグラフのところになります。再委託先の検査精度管理といたしまして、第三者認定、具体的にはCLIA, CAP, ISOといった認証制度を受けているというような御回答をいただいているところ です。

○関沢構成員 僕もよく分かりませんが、いわゆるCAPとかいうのはこの検査に対してどれだけの精度で検査しているかということの認証ではなくて、その検査センターがどういった管理を行っていて、適正に安定した臨床検査ができる体制にあるかについてチェックを受けているということです。その資格というのは多分主に海外でつくられた精度管理のためのシステムを日本で受検しているということだと思います。海外の会社は、アメリカにあればその国のそういった資格を申請してチェックを受けていると思います。

30枚目のスライドですが、遺伝カウンセリングで患者さんがなかなか内容を理解していただけていないという結果が出ています。ただ、認定施設ばかりの結果ですから、おおよそ60分以上かけて遺伝カウンセリングしているのに、この辺の認識がちゃんと妊婦さんに伝わっていないというのは非常に問題だなと思います。しかし、よく見てみると、NIPTでの胎児診断は確定できる年齢に応じて正確性が変わるとか、年齢に応じて変わらない、どちらとも言えない、分からないというような選択肢になっていて、なかなか答えにくい、難しい質問だったのかなと思います。

その次の設問も、胎児診断は確定できるとは思わないという選択肢で、年齢に応じてという話になってきます。妊婦さんにはその妊婦さんの年齢に応じたカウンセリングをしているわけで、年齢の差によってどうなるかとか、そういったことについては余り話していませんので、知識を問う問題としては不適切だったかなと、後から考えると思えます。

そういった意味で、それなりに満足していただいているし、それなりに正確に検査については理解が進んでいるのではないかなというのが個人的な印象です。

○石井座長 ほかにございませんか。

もう一つ、私から質問してもよろしいでしょうか。

費用の点なのですが、この費用は、検査の費用、受託価格という形で書いてあるところから見るとそうですが、遺伝カウンセリングの費用とかNIPTの検査全体にかかる費用とかいうことはどうなるのでしょうか。

○山田課長補佐 費用に関してですが、遺伝カウンセリングにつきましては、施設によって様々です。例えば非認定施設の中には、遺伝カウンセリングはさらに別額で追加料金がかかるというような施設もございまして、そういったことも理由で遺伝カウンセリングを受けられないというような選択をされる方もおられるようです。認定施設の場合は基本的には遺伝カウンセリングも込みというような認識でおります。

○石井座長 全部で20万円だったのが少しずつ下がっているということですか。

○山田課長補佐 認定施設の中でも、20万円で実施されているところもありますし、かなり幅はあるという認識でおります。

○石井座長 衛生検査所の費用受託価格ですから、患者さんが検査を受けたときの費用はもっとかかっているのですね。

○山田課長補佐 6ページのほうは衛生検査所の施設からの検査の受託費用となります。患者さん負担の費用に関しましては11ページの表にございます16万円、20万円というところになります。

○小林課長 1点補足でございますけれども、今、事務局からの資料2の説明では詳細に説明できなかったのですが、非認定施設の回答率はかなり低かったという限界はございますけれども、例えば参考資料3は施設アンケート調査の詳細を記したものですけれども、各協力いただいた医療機関、認定施設が大半でございますけれども、NIPTの担当の先生方から貴重な御意見をいろいろいただいております。72ページから82ページ辺りで、自由記載でいろいろ意見をいただいております。今日この場で説明いたしませんけれども、参考にしてください。

それから、参考資料2も同様でございます。参考資料2の110ページから120ページ辺りはヒアリング調査に御協力いただいた9つの施設の担当の先生方からの意見を載せています。

○石井座長 野崎先生、よろしくお願いします。

○野崎構成員 野崎でございます。

先ほど柘植先生が御質問になったことと重複いたしますので、私のほうは結構でございます。数的な問題についての全体像についてお伺いしようと思ったところだったので、結構でございます。

○石井座長 ほかに。

中込先生。

○中込構成員 先ほど先生が御質問された検査料とカウンセリング料を含むという点に補足をさせていただきたいと思います。遺伝カウンセリングは検査をするという前提で行う

ものではなく、遺伝カウンセリング料と検査料は基本的には別だと考える施設もありますので、補足させていただきます。

○石井座長 遺伝カウンセリングはまず、検査を受けるかどうかを判断する前に行うということですね。

○中込構成員 そうです。そこに含めてしまうと検査をするという前提でカウンセリングしましょうねとなってしまいます。そもそも妊婦さんの不安に対して遺伝カウンセリングはスタートし、遺伝カウンセリング料をお支払いされると思います。「検査は幾らかかります、検査料にカウンセリング料が含まれます」とは違うと思うのですね。誤解されてはいけないと思って補足させていただきました。以上です。

○石井座長 ありがとうございます。ついでに伺うと、遺伝カウンセリング料はどれぐらいかかるのですか。

○中込構成員 ここの調査に入っておりませんね。

○石井座長 そうですね。非認定施設の方が安いからそちらに行っているのではないかとよく言われるようですが、遺伝カウンセリング代がかからないこともあるのかと思ったものからです。

○関沢構成員 あるかもしれないです。遺伝カウンセリング自体は、多分標準的に30分で5000円ぐらい、1時間で8000円ぐらいかなと思います。それが外で検査代と別にかかってくると思います。

○齋藤構成員 東京女子医大で、初診は遺伝カウンセリングだけ、2回目は遺伝カウンセリング費用だけの方もいらっしゃいますが、検査希望の場合にはプラス検査代です。3回目の結果のときには遺伝カウンセリング代をいただいております。費用としては、具体的に今お答えいただいたぐらいの感じが一般的でないかと思います。

それから、先ほど御説明あったように、非認定施設でトラブルが起こって、要するに判定の説明ができなくて、または説明もなくメールだけで結果が来て、困って患者さんが駆け込まれるということが最近多いです。非認定施設のドクターからの紹介で来られる方もいれば、ドクターが解釈できないということで来られる方もいれば、御本人がもう全く放置されて、どうしていいかわからないということで相談に来られることもあります。そういった患者さんに関しては、非認定施設のところでのきちんとした結果の説明がなかったとか、それから、メールだけで送られてきて、その意味、問い合わせを電話で、しかも資格を持っておられない方が全く見当違いな話をされたとか、色々なトラブルが起こっております。

○関沢構成員 今、トラブルの話がありましたが、最近特にトラブルが増えているといういろいろな施設から聞いています。理由としては、ゲノムワイドの検査を手がける施設が増えたことで、医者であっても理解できないような結果、専門家でなければ説明できないような結果がやはりぼろぼろ出てきて、それをちゃんと説明できないことで中途半端な説明をして基幹施設に送ってくる事例が増えています。このような相談の数が最近どんどん増え

てきていて、そこに問題を指摘する意見を認定施設のメンバーからはよく聞きます。

○石井座長 種村先生、お願いします。

○種村構成員 今ちょうど話題に出ていたところになるのですが、今回のアンケート調査のあり方ではどうしても限界があるようですが、非認可施設の検査の現状はある程度把握できたとしても、その施設で受検された方のアンケート結果が全くないということでは、検査精度の問題であるとか遺伝カウンセリングの内容、質の差というのはおよそ推定はできてはいるものの、逆に、あえてそういった非認可施設に行かれた患者さんの、何をメリットとして感じられたのかということなども我々は参考にすべきで、今後の検査体制をつくるにあたって、情報として欲しいなと率直には思います。

あとは、今、関沢先生がおっしゃったような、そういった非認可施設で問題が起きた症例についての受検者からの正直なお声というのは、恐らく非認可施設を経由して受検者の声を吸い上げたとしても、正確に反映することは難しいので、やはりアンケートの取り方を少し変えて、全国の妊婦さんを対象として、受検者の方々のいろいろな声というのを何かこのシステムづくりに反映できるような再調査をするという可能性はないのかなと思いました。

○小林課長 今、種村先生からいただいた御指摘でございますけれども、今回のこの調査は、御指摘のとおり、医療機関を通じて行った調査でございますので、非認定施設からの回答ってそもそもなかなか得られづらい部分が想定されましたけれども、例えば施設を介さずに、直接何らかの形で、インターネットなりを通じて、どういうやり方がいいかまた検討の余地があると思いますけれども、厚労科研などでそういった部分をまた掘り下げて、今回の結果を踏まえてデータを取るという試みは続けていければと考えております。

○柘植構成員 今の種村先生のご意見で思い出したのですが、検査を受けた方が認定施設で受けたか非認定施設で受けたかという区別がついていなかったという、それが半数くらいですね。区別がついていなかったというのは、コンソーシアムの先生方には、残念だったのではないかと思いますけれども、やはりそういう、知ってもらうには、どうしたらいいのか。その中で認定施設と非認定施設、どこを選ぶかという理由が幾つか出ていて、近いからとか、自分が通っているところだからというのを把握できたのはいいとは思っています。お金が安いからとか、あと、土日やっているからとか、そのような、ある程度結果が出てきているわけですね。

その結果から、やはり医療の質というのを選んでもらえるようなのをどうしたらいいのかというのを今後の課題として考えるということも検討事項として挙がったのではないのでしょうかと思います。

○小林課長 事務局からたびたび失礼いたします。

先生方に1つ御意見を伺い点がございまして、資料2の20ページのB-② 施設アンケート調査（詳細）でございますけれども、右上のほうのグラフ「認定施設間におけるNIPT辞退割合の分布」をご覧ください。先ほど担当者からの説明の中では、全体の平均を取る

と検査を辞退した割合が11.9%でしたけれども、ほとんど辞退をしていない施設もあれば、50%を超えるような施設もあります。この点について、これをどのように解釈すればいいかという点について、御意見ございましたら御教示いただければと思います。

○齋藤構成員 私どものところで辞退する場合には大きく2つに分けられます。より確定的な検査のほうをいきなり受けたいという方、つまり、もともとNTなどが指摘されておりリスクがあるということで、NIPTを受けるよりも確定的な検査を先に受けたいという方と、それから、NIPTの遺伝カウンセリングの中で自分たちはどんな子でも育てられる、せっかく授かった命だから、この妊娠を大切にしたいという考えをしっかりと固めて、妊娠継続なさって、全く何も検査をお受けにならないという方、その大きく2つがあります。その点から申しますと、ここの施設間におけるNIPT辞退というところに、より精密なものを受けるのか、それとも全くそのまま何もしないのかというのが一緒になってしまっているのではないかなと思います。

○関沢構成員

私自身が思うのは、遺伝カウンセリングの外来にどう患者さんに行っていただくかという考え方が施設によって大分違うのではないかなと思います。昭和大学では、そういったことに興味があると言うと、そのまま案内されて遺伝カウンセリングのほうで相談してもらうことになっています。そういった意味で、NIPTをやりたいというような強い意思があって遺伝カウンセリングを受ける人ばかりではないです。NIPT辞退率というのは施設の考え方によって差が出てくると思います。通常、NIPTをやりたいという意思があって来る方の中で見ると、55から60%がやめるといえるのは何となく考えられないような数字だと思います。

○石井座長 ほかにいかがでしょうか。

どうぞ、中込先生。

○中込構成員 先ほどの関沢先生、齋藤先生と同様に、私も地方の病院で遺伝カウンセリングをしております。例えば、高齢で結婚、あるいは予定外の妊娠で、「年齢が高いが大丈夫か」、「妊娠に戸惑っている」という御相談といったときには大体、ご夫婦で一緒に、遺伝カウンセリングに御案内されます。検査のことも含めていますが、このように対象者が広いので、大体3分の1以上の方が受けないという御選択をされます。施設の差があるかもしれません。

以上です。

○石井座長 ほかに、まだ御発言いただいていない方、いかがでしょうか。

では、玉井先生。

○玉井構成員 ちょっと話題変わりますけれども、海外の調査のことですが、イギリスやドイツなど、5つの国を選ばれたわけですが、かなり国のあり方というか、考え方が異なるのではないかなと思うのですが、この選ばれた海外の調査から考察するとしたらどのような考察を考えられたのでしょうか。ちょっとお聞かせいただきたいのです。

台湾はちょっと特異的な感じもしますが、アジアの国というのは、韓国もこれに近いのではないかと思います。ヨーロッパでも、読ませてもらうと、イタリアはカトリック系が多いのでということを書かれてあって、ほかのイギリスなどと随分違うような感じでした。ドイツは、そこからさらに進んで、葛藤委員会ですかね、相談所までつくられているということがあるのですけれども、これを選ばれて、日本ではこれをどのように生かしていくかということ、厚生省のほうは何か考えられているのでしょうか。

○小林課長 厚生省において様々な行政施策を検討するに当たって、海外の事情を調べて、それを参考にさせていただくことがあります。ただ、このNIPTの問題につきましては、個人の価値観とか社会文化的な背景ですとか、あるいは宗教的な事情ですとか、死生観とか、国や文化によって多様性が高いことから、どこそこの国がこうやっている、あるいは多くの国はこうやっているから、日本もそうやるべきだ、そうあったほうがいいとはいえずらいます。例えばドイツにおいても、東ドイツと西ドイツの統合に際して、妊娠葛藤の対応は大きな議論になったという話も聞きますし、国によって歴史的な背景事情は大きく異なることを念頭におきつつ、一つの参考資料として提示させていただいたものであると御了知いただければと思います。

○玉井構成員 医療情勢もかなり違うと思うのですけれども、ここに出ているのはNIPTや出産環境ということに大分特化している調査ですけれども、国民の医療、国民の経済状態、そういうこともかなり違うわけですし、参考にするには、日本にも参考になるような調査の仕方もあるのかなと思ったりもしました。

結局、前向きな今後のことに生かしていくにはどのように参考にすべきところがあるのか、アメリカなんかはかなり州によって違うので、それなりの、そういう州によって違う、あるいは民主党政権や共和党政権によっても違うのかもしれないですし、そういうことをまた日本にどのように生かしていくかということをもう少し議論するようなデータが取ればよかったかなと思っています。

○石井座長 ありがとうございます。次に調査が行われるときには、玉井先生にもこういう国が参考になるなどの御意見をいただけたらと思います。

野崎先生、お願いします。

○野崎構成員 野崎でございます。

2点ほど、大分出遅れてしまっている件なのですが、もう一度確認だけさせていただきます。事務局から確認をとおっしゃられていた先ほどの施設間の遺伝カウンセリングの件で、資料2の20ページの右上のNIPT辞退割合の分布のところ、50%を超えているということについて、いろんな事情があるというお話があったのですが、それに関して1点質問があります。

参考資料3の27ページ辺りにはそのもとのデータが出ているかと思うのですけれども、「NIPT辞退割合は施設間に大きな差が生じていることから、施設ごとの遺伝カウンセリング

グの提供方針が色濃く反映する結果となった」と、こういうタイトルで参考資料3の27ページはまとめられているわけです。中込先生は先ほど、施設ごとに違うこともあるとおっしゃっていたのですけれども、カウンセリングの状況による違いというのと、あと、施設ごとの遺伝カウンセリングの提供方針の違いというものにはかなり内容的な違いが、質的な違いがあるように思うのです。

遺伝カウンセリングとしてどういうアプローチをするのか、それは相手方、カウンセリングを受けたいとおっしゃっている当人の方がどういうものを要求しているのかによるのかと思うのです。施設ごとに、場合によって遺伝カウンセリングの提供方針というものを持って臨むということは実際にあり得るのかどうかということについて、これは現状の状況だと思うのですけれども、どなたか御存じであれば。特にこれは認定施設内でのことで、その違いがあるのであれば教えていただきたいというのが1点です。

もう一点は、先ほど玉井先生のお話もあったのですが、海外の調査に関してです。海外の調査については、これは多分今後の制度設計といいますか、新しい、こういった方針でこの問題をこの社会の中で受け止めて制度化していくかいかないのかという、公的なレベルで制度化していくかいかないかという問題かと思います。諸外国の状況、これはNIPTに関する規制、規律というものの有無、法的なものであれその他のものであれ、NIPTというこの技術なりこの医療というものに対してどういうアプローチをとっているかということだと思います。そこに特化した規律や規制というものだけを見ると、恐らくその意味合いを取り違えることになるのではないかという気がいたしております。

恐らくその前提となして、例えば法律的なことであれば、一般法で、この種の問題、胎児の問題であるとか、リプロダクティブヘルスの問題であるとか、どのように、その社会なり国なりが受け止めた法制度、設計を持っているかということが前提にあって、その上で、このNIPTに特化した規制や規律、法律というもの、あるいはその他の様々な制度、公的な制度なりというものがあるわけですから、その点を踏まえて考えていく必要があるのではないかなと思っております。

なので、今回、海外の調査をしていただいている、こういう制度があるのだということが目に見えて、これはよく分かったと思うのですけれども、やはりもう一步、今後何らかの設計を、今回、公的なレベルで介入を考えていこうということになりますと、もう一步踏み込んだアプローチといいますか、大きな視点というのですかね、そういったものも必要になってくるのかなと。これは多少意見といいますか、そういったことになります。

すみません。ちょっと長くなりましたが、前半のほうの遺伝カウンセリングの提供方針というものが施設ごとに、あるいは何らかのそういう方向性を何か確固として持ったような、こういうアプローチというのがあり得るのかどうかということについてお伺いできればと思います。

以上です。

○関沢構成員 今の最初の質問についてですけれども、基本的に遺伝カウンセリングでは

中立的な立場で公正なことを妊婦さんに理解してもらうように丁寧に分かりやすく説明するというのが大事になってくるのだと思います。ただ、そういった個人の考え方が随所に出てきてしまうという面はあるのだと思います。

例えば32ページにありますように、一番最初のコメントで、中絶を選択することをやや否定されているように感じた、といった意見もありますように、話し方の中で妊婦さんが、いろいろな医療者の意識を感じるというのは実際事実だろうなと思います。ただ、基本的には中立的に意思決定をサポートするのが遺伝カウンセリングですので、検査をやめる率がこんなにばらつく、同じような環境の患者さんを行っていたとすればそんなにぶれないはずではないかなという気はいたします。齋藤先生に追加していただいたらと。

○齋藤構成員　今お話にあったような、ノンダイレクティブすなわち、指示をしていくという形ではなくて、気持ちをしっかり聞きながら、というところが遺伝カウンセリングの重要なところではあるのですが、例えば今回の調査でも、数は少ないけれども、非認可の施設のような、全く遺伝カウンセリングは任意であり、かつ有料であるというか、それをとるとより高くなる場所ですと、ほぼ全例検査を受けるという結果になっているようですね。ほとんど検査を辞退する人たちはいないという結果です。遺伝カウンセリングの時間が長目になっている施設のほうが、どちらかというと辞退する方もおられる。よく考える時間も増えてくると、やはり選択肢を幅広く考えていくということで、初めからNIPTを受けることだけの方向を導いていくみたいな形は、問題であると思います。

それから、中には、NIPTって一体何という感じで来られる方も、それもある意味、遺伝カウンセリングという形で医療として対応しなければなりません。インターネットを幾ら見てもよく分からないからということで、NIPTってどういうもので、どういう方たちが対象でという基本からなかなか理解できていなかったり、そういったことが必要だと、「ああ、それなら受けません」という結論になる方たちもおられるので、そういった意味でばらつきも、遺伝カウンセリングの内容とか時間とか、それから、来る方の目的が違うことによってという、そういうファクターがあるので、ここのところでは、あるデータより多いところはちょっとまた違うニュアンスなのかと思います。

ただ、ここで平均的に、先ほど私申し上げた辞退率というか、2つのより詳しい検査を受けるか、もしくは、そのまま妊娠を継続するかということで10%ちょっとぐらいおられるというのが今の、いわゆる一般的なNIPTをやっている遺伝カウンセリングの認定施設のデータかなと思います。そして、その中でそのまま妊娠を受け止めていこうと考える方たちが5%、7%、そういう数値かと思います。NIPTを受けたいと思ったけれども、色々なことが分かって、考えていくうちに、妊娠を継続して、今の赤ちゃんの妊娠を継続したいと考える方が6~7%ぐらいおられるという数値が一番今のこの目的を反映しているのかと思います。

○石井座長　よろしいでしょうか。

それでは、既に今後に向けての御意見もいろいろ出ていますので、次の議題3のワーキ

ンググループの取りまとめ案にのほうに移りたいと思います。事務局から取りまとめ案について御説明いただきます。よろしくお願いします。

○山田課長補佐 資料3を御覧ください。二枚紙になっております。「母体血を用いた出生前遺伝学的検査（NIPT）の調査等に関するワーキンググループ報告（案）」と表題の書かれた冊子を御覧ください。

今回、ワーキンググループは、昨年10月21日に設置して以来、NIPTの現状についての実態把握を行ってまいりました。その実態調査とワーキンググループにおける議論を通じて把握を行った内容、その概要の本体につきましては先ほど御説明させていただきました資料1と2のとおりでございますが、これらの調査によって見えてきましたNIPTに関する課題の要点をこちらに記載いたしましたので、報告いたします。

大きく（１）（２）に分けて記載してございますが、まず「NIPTの実施に係る体制に関して」、もう一つが「受検者への情報提供等に関して」と分けてございます。NIPTの実施に関する体制に関しまして、基本的にNIPTを実施されている施設を対象とした調査の経過から明らかになった課題ということで挙げております。

1つ目の○が、認定施設と非認定施設に分けられますが、非認定施設における認定施設と異なる実施体制の点についてまとめております。

2つ目の○ですが、こちらは遺伝カウンセリングにつきまして、非認定施設、認定施設それぞれの課題について記載しております。

ページめくっていただきまして、3番です。NIPTというものは出生前に行われる胎児についての遺伝学的検査ということで、産婦人科領域を超えて、幅広い分野で対応することが必要となります。また、医療的なことのみならず、心理的な、社会的な側面を加味した対応が求められるものとなっておりますが、現状、必ずしも十分な実施体制が整備されているとは言えない施設が存在している状態です。

（２）受検者への情報提供について、こちらは受検者からのアンケート調査の結果になります。回答数は少数にとどまり、認定施設からの回答のみになりましたが、調査を通じて得られた課題というものを以下の3つにまとめております。

1つ目が、受検者に対する設問により認定制度についての周知・理解が不十分であることが示唆されました。2つ目、すみません、③となっておりますが、NIPTについての理解度について、2つの設問を行いました、その結果を通じて情報提供にまだまだ改善の余地があるということが示唆されました。3つ目が、NIPTの受検の動機として、高齢妊娠と回答された方が多く、その背後には様々な不安が読み取れます。受検者がどのように不安を感じて、どのような支援を必要としているかを見極め、医学的な情報の提供だけでなく、福祉のサービスに関する情報提供、また、妊娠に関する不安や葛藤に寄り添った相談支援等の適切な支援体制が求められますと、今回、ワーキンググループとしてまとめさせていただきます。

以上です。

○石井座長　ありがとうございました。

御質問等ございますでしょうか。

○柘植構成員　何度もすみませんが、一番最初に、やはり検査実態というか、検査実施件数というか、そういう把握が必要であるというのも1つ入れておいていただきたいなと思います。

○石井座長　そうですね。先ほど幾つかもう既に出ているご意見は追加していただきたいと思いますが、それも含めてもう一度御発言いただくと、確認になるかと思います。

○関沢構成員　2枚目の一番上の文章ですけれども、NIPTは遺伝学的な検査であって、「産婦人科領域を超えて幅広い医療分野で対応することが望まれる」という記載ですが、産婦人科でなくても自由にやっていいというイメージを感じます。いわゆる周産期管理の中の一つであるということはしっかり認識していただきたいと思いますので、例えば「産婦人科を中心に幅広い医療分野と連携して対応することが望まれる」とか、そういった記載のほうが適切ではないかなと思います。

○石井座長　私もそう思いました。他の科で行われている実態を追認するようにも読めてしまうので。

ほかに。

○渡辺構成員　医師会の渡辺でございます。

資料3の2枚目の「受検者への情報提供等に関して」という項ですけれども、今回のアンケートでは、認定施設からの受検者からの情報しかないのも、その点を記さないとおかしいと思うのですね。認定施設であっても、言い方を変えれば情報提供に改善の余地があったということが問題であり、非認定施設であればどうだとかいう情報はこれでは入らないので、受検者という一括したような表現は誤解を生むのではないかなと思いますが。

○石井座長　見出しに、非認定施設は含まれていないということが分かるようにしないとイケないということですね。

○堀田構成員　全国保健師長会の堀田でございます。

2枚目の(2)③の情報提供の中身で、「福祉サービスに関する情報提供」とございすけれども、これは障害のあるお子様を育てる場合の福祉サービスということで理解してよろしいでしょうか。

だとすると、これはサービスに関する情報も有用ではありますが、求められるのは、広く障害を持つお子様の子育ての暮らしをイメージできる情報だと思いますので、もう少しこの文言について、妊婦の判断に必要な情報として先をイメージすることができる内容となるよう、少し膨らませていただけたら、妊婦さんの葛藤に寄り添うということにつながるかなと思いますので、お願いいたします。

○石井座長　中込先生。

○中込構成員　もしかしたら、無理があるとなったら削除していただいてもいいのですが、非認可の施設は<他県からの受検者>が占める割合は<25%以下>という回答が多いので

すが、そもそもの受検者数の母数が多いことを考えますと、やはり非認可を利用している方は自分の住む場所にない可能性があり得ると考えます。また、認可施設で受検した40%の方が認可か非認可を認識していなかったという回答がありますが、妊婦が＜居住地の病院から探す＞のが一般的だと思います。地方は多くが認可施設です。認可か非認可か以上に、身近なところで自分がお産をする場所に近いところに遺伝カウンセリングを受けたいというニーズが潜んでいると考えられると思います。調査結果から各県に遺伝カウンセリング体制をつくるという示唆が得られたと書き加えることを御提案したいと思います。

○石井座長 種村先生、どうぞ。

○種村構成員 私も今の御意見と同じところなのですけれども、認可施設も非認可施設も大都市に集中しているということが共通しており、特に非認可施設が地方をカバーしているわけでないということが現状としては明らかになっていると思います。認可と非認可の両方を合わせてみても、地域格差が存在するということはやはりこの調査の中から明らかになっている点だと思いますので、記載をしていただけるといいのかなと思います。

もう一点、(2)の②の「認定施設においても遺伝カウンセリングにおける説明内容が標準化されておらず」の部分ですが、標準化という必要性はあるのかなと個人的には思うのですが、今回、先ほど関沢先生が御指摘になっていたように、施設によってはたしかに十分な情報提供を得られないままの可能性も残るかもしれませんが、実は情報提供しているもののどこまでの理解度なのかなと疑問です。患者さんが十分に御理解されているかどうかという課題は残るのかもしれませんが、今回のアンケート調査の範囲では「情報提供をしていなかった」と言い切るのはちょっと無理があるのかなと考えます。文章としてはあくまでも「可能性が示唆される」とは書いてあるのですが、この3行についてはもう少し書き方を御検討いただいたほうがいいのかなと思いました。

○石井座長 まず玉井先生、それから齋藤先生。玉井先生、お願いします。

○玉井構成員 2枚目の(2)の③ですけれども、最後のところの「福祉サービスに関する情報提供、妊娠に関する不安・葛藤に寄り添った相談支援」、これも、例えば出産に至るケースも出産に至らなかったケースも含めて、もう少し長い長期的な支援をしていただけるような、そういう支援体制というものだろうと思うのですね。そのときだけの、遺伝カウンセリングしているときだけの問題でなくて。そのようなことが分かるような文言であるほうがいいかと思いました。

○齋藤構成員 この全体の書きぶりなのですが、調査から見えてきた課題の要点ではあるのですが、調査としてやはり、認定施設何件で、それから、回答がどれだけパーセントとか、非認定施設が何施設で回答が何件という、そこを最初に書いていただいたほうが、後ろのほうで、受検者というところにもつながります。数値が余り見えないところがあるので、その辺をきちんとデータとして残していただいたほうがいいのではないかと思います。

○石井座長 そうですね。元になった調査結果を簡単に前書きとして置いていただいたほうがよいと思います。

中込先生。

○中込構成員 ここはぜひ先生に御議論いただきたいと思って御提案したいのですが、調査結果は認可施設で受検した妊婦に限られましたが、認可・非認可施設を問わず、胎児の診断をするという選択をされた妊婦さんたちの不安は、恐らく「トリソミーの有無を知りたい」というだけでなく、高齢妊娠が心配、周りから検査を勧められた、あるいは子供に何か問題があったら育てるのが不安だという、これは遺伝医療だけではなくて、妊婦さん全体の心配事だと思います。

これを考慮した場合、NIPTをめぐる施策は、母子保健施策としての幅広い形が望ましいと考えます。これは施設認可に関わりますが、＜産婦人科医がすべきなのか＞、＜臨床遺伝専門医がすべきなのか＞と議論されていますが、どなたがしたとしても、一定レベルの遺伝医療、あるいは産科医療に関われる人で、なおかつ、チームとして、顔の見える連携がとれることがまず必要だと思います。お産を扱わない病院の方々も、お産に対応する病院と連携すればよい。とにかく関わる人たちが身近につながっていさえすれば、そして妊婦さんがアクセスしやすい場所にサポートしてくれる人がいる体制が整うことが大切だと思います。そうなったときに、「ダウン症のある子供だとしても育てていけそうだ」と思える体制になると思います。この調査から、あるいはこの委員会からこのような提言ができないかを御提案したいと思います。

○石井座長 最初におっしゃられた、妊婦さんがなぜNIPTを受けようとしたのか、高齢妊娠の不安、妊娠そのものに感じている不安、妊婦さんが抱えている問題が分かるような形で書いていただくと、より（２）の③の部分がもっと膨らみを持つことになるのではないかと思います。

関連して言わせていただくと、遺伝カウンセリングを全てまとめて使っていることに問題があるのではないかと。情報提供としては、本来の遺伝カウンセリングを超えた、まず前提としてのいろいろな情報提供が必要であることがこの調査から分かるので、遺伝カウンセリングとは別の言葉を使って情報提供の必要性を酌み取れるようにしていただきたいと思います。

○関沢構成員 石井先生言われるとおりで、受検者の自由記載欄の中にも妊婦健診の一般に提供される出生前検査に関する情報に、大きな格差があって、自分にはすごく不足していて辛かったみたいなのが書いてありますけれども、出生前検査に関する情報提供にやはり一定のルールがあったほうがいいのではないかなと思います。

もともとは、1999年の厚生科学審議会の発出した文書の中に、妊婦に対してこういった情報について提供しなくていいということが明記されていることが産婦人科をいろいろ悩ませている原因であると思います。そういった情報提供の在り方についてしっかり検討していく必要があるということについてしっかり書いていただきたいです。

○石井座長 ほかにいかがでしょうか。

これだけの調査をしたので、もっといろいろ酌み取れることはあるのではないかと思います。

ます。

○柘植構成員 調査結果から盛り込めることはもっと幾つかあると思うのですが、今この場でぼんと出すのは難しくて、後からもし、このメンバーで「それは入れてもいいんじゃない」という提案をしたら決めていただくことができるのでしたら、もうちょっと、一番詳しい資料は今日出てきていて、分厚いこれを、読んで考えたいなと思っているので、そういうことができるようにしていただけたらいいなと思います。

あともう一つ、非認定が調査にも協力的ではなかったということは、NIPTの検査をめぐって社会的に、もしくは行政でも、それから医療のほうも考えようとしているときに協力的でないということがどういうことかというのは、社会学とかでしたらもう少し読み込んで解釈して分析するのですけれども、それから、NIPTを受検した方たちも非認定のところからはお一人も答えていただけなかったというのは、それは施設が協力的でなかったからなのか、その施設で非認定のところで受検された方たちが協力的でなかったのかが分からない状態。

これ（詳細版）を、読んでみたら分かるのかなと思っているのですが、その辺も。だから、女性が非認定で受けちゃってという意識があるので答えたくないのかなと思ったら、でも、半数の人は、非認定か認定かを、意識していなかったという結果があるのだとすると、女性が答えたくないというのものもあるかもしれないけれども、そもそもその非認定の施設から、協力してくださいという、検査を受けた方への声かけが余りなかったのか、それとも、やりましたけれども、女性たちが答えなくなかったということなのか、分からないので、その辺のことをきちんと読み込んで入れられたらいいと思います。せっくなので、時間がないのでしたら、3日以内とかでも結構ですので、連休明けにいただければもっといいですが、それで、皆さんの意見で、これを入れる入れないというのを事務局で御判断いただくなりして、そして回覧していただいて、了承するか、これはだめなのではないかと意見が割れたのは今回は入れないとか、何かそういうことを考えていただけないでしょうか。

○石井座長 もちろん、1週間ぐらいの期間を置いて追加的な御意見をお願いしたいと思っています。その意見については、できれば皆さんに回覧して、それについて御意見を伺った上で最終的な報告書にすることが望ましいと考えております。今日これだけの資料を見て、いきなり意見をというのは無理だと思いますので、1週間ぐらい、これから休みもありますので、皆様御協力いただいて、追加の御意見をお寄せいただきたいと思います。

玉井先生。

○玉井構成員 玉井です。

非認可で受検された方の声が挙がっていないということですが、数は多くなくても、マスコミの方はそういう人にも多分インタビューされているのではないかと思います。そういう話も聞いたことがあるので、だから、数は多くなくても、量的なものではなくて、質的なものとしては意見はどこかで聞くことができるのではないかと、マスコミの方の協力

があればできるのではないかなとは思いますが。

以上です。

○石井座長　そうですね。今回の調査だけではなくて、他で行われた調査も含めて、次の検討会での議論に反映していただきたいと思います。

ほかにございますでしょうか。

○堀田構成員　視点がずれてしまっていたら申し訳ないのですが、この報告書の範囲、報告書でまとめていく範囲というのは、ここでの意見交換の集約ということで承知しているのですが、先ほど中込先生がおっしゃった、障害児を育てるということについてどう考えていくかというベースの意見交換なども今後なされていくことが必要だと思います。検査の実態を把握し検査が安心に行われる環境を整えていくというのが今回のテーマだとは思いますが、その先というか、その前提として、障害をお持ちのお子さんたちを育てるということに対する理解がやはり医療の現場においてももう少し進んでいくことも必要かなと思います。この報告書に盛り込むということとは別の話になるかもしれませんが、検査の安心安全、それと妊婦さんの安心ということと、併せて、共生社会の実現に向けた観点も踏まえつつ検討が必要かなと思っています。

ですので、先ほど（２）の③に障害児との暮らしのイメージというものを入れていただきたいというお話をさせていただいたのは、その情報があるかないかで、検査を受ける受けない、あるいはその後、妊娠を継続するしないという意思決定が、大きく分かれてくると思ったからで、適切に情報提供がなされるよう、考え方が踏まえられればいいのではないかなと思いました。地域の子育て支援の現場で聞いた、障害児を育てるお母さん方の声を思い出し、散漫な意見になってしまって申し訳ないですが、申し上げました。

○石井座長　１つとしては、検査結果の通知の仕方、検査後の遺伝カウンセリングの対応についての調査から分かることを引き出した上で、それを含めた情報提供、その後の子育てのこと等に対する情報提供の必要性のようなことを書き込めるとよいと思います。それも含めて、報告書というほどのものにはならないと思いますが、この中に次の検討会への意見をどこまで盛り込むかということにも関係してくるかなと思います。

野崎先生、お願いします。

○野崎構成員　恐れ入ります。報告案の、先ほど少し話題になりました（２）の③の最後のところですが、「妊娠に関する不安・葛藤に寄り添った相談支援等適切な支援体制が求められる」ということで、これは今、座長からもお話があったように、今後の検討課題のことをどれくらい盛り込むのかということに関わるかなと思います。この不安に寄り添う相談支援の必要性というのはインタビュー等を見ても必要になってくるのかと思うのですが、これが何を意味するのかということについては、この報告書の中でこういったことを考えているのかということが分かるような言葉使いにしたほうがいいのではないかなと思うのです。

例えば葛藤に寄り添った相談支援でこのNIPTに関することとなると、ドイツの事案等が

念頭にあるのかなと結びつきそうな気もするのですが、今回の調査から、そういったところに結びつけてどこまで考えられるのかといいますか、何と言ったらいいか分からないのですけれども、かなりこれは大きな問題をはらんでいると思うのですね。

おっしゃるとおり、妊娠に関する不安・葛藤に寄り添った医療的な情報が地域で医療機関によって受ける相談のところによってまちまちであることに対する不安であるとか、その後どのような、何とも言葉にならないような不安というのはたくさんおありになるということだと思うのです。けれども、そこを一まとめにするものとして、この報告書案としてどういう意味合いを含むのかということについては、少し言葉使いも含めてよく検討する必要もあるのかと思います。重要な点だと思うのですけれども、ここでイメージしているのがどういうものなのかということについて皆さんで共有しておく必要があるのではないかなと考えます。

以上です。

○小林課長 事務局でございます。

先生方から多々御意見をいただきましたけれども、参考資料1の開催要綱のところをもう一回振り返っていただきますと、この会議の開催、設置の趣旨でございますけれども、NIPTの実施体制等の検討に資する必要なデータや事例の収集等を行い、その実態の把握・分析を行うことを目的とするということ、これは開催時からずっと申し上げてきたところでございますけれども、国内で現在実施されているNIPTの実態が必ずしも十分分かっていないということで、まずは実態把握を行う。今後具体的な検討を進めるに当たっての基礎データを収集する、ファクトの収集をやっていただくことを目的として開催したものでございます。

NIPTの問題というのは、NIPTの実施体制についての狭義の問題にとどまらず、先ほど来御議論いただいておりますように、そもそも日本における高齢出産の問題とか、リプロダクティブヘルス全般の問題、あるいは障害の受容とか共生とか、非常にパースペクティブが広い問題だということを改めて再認識したところですが、ただ、非常に広範な、今、野崎先生から根源的という言葉もいただきましたけれども、根源的なところを掘り下げ始めると收拾がつかなくなってしまうおそれもございます。ひとまず、今後の議論につなげていくことを前提として、ある程度のところで整理させていただいて、1週間以内で先生方から意見いただいた上で、座長と御相談させていただいて文章を最終的に確定したいと考えています。

○石井座長 玉井先生、どうぞ。

○玉井構成員 小林課長の言われること、よく分かるのですけれども、この実態調査をしただけの話だったら、何も大げさな会議をやる必要もなく、そこから考察してどういうことにつなげていきたいかというそのまとめがこの2枚の紙になっているわけですから、やはりこの(2)③のところは非常に重要だろうと私も思います。

それで、堀田先生が途中で言われたように、福祉サービスに関する情報提供、やはり障

害のある人の暮らしの実態なんかがよく見えないということがすごく不安を与えていたのですね。アンケート調査の中で。実態が見えないので。だから、見えないこと、分からな
いから不安になっているというのが非常に大きかったわけで、福祉サービスというのは数
字でも何か出るかもしれませんが、それでない、実は形にするのは難しい暮らしの
実態、そういうものを分かるような仕組みをつくっていかないと、やはりこの検査の質を
上げていく、医学的な検査でなくて、実態における質を上げていくにはそういう市民への
情報提供は非常に必要だし、そういうものともう一つは制度的な、国が、ドイツの例もそ
うですけれども、そういうものが実際あるのだということがやはり妊婦さん、家族にとっ
ては非常に安心につながることでろうと。そういうことがやはり今回の調査からもよく分
かったので、それは将来につながることで、やはり今のことは、すごく詳しいことで
なくてもいいので、そういうまとめの報告の文言としてはあったほうが次につながるの
ではないかなと思います。

以上です。

○石井座長 ありがとうございます。この報告案は最初に、別添資料1、2のとおりであ
るがという形で、報告のもとになるものについてほとんど触れずに抽象的な意見が書かれ
ているので、伝わらない部分が多いのではないかと思います。もう少し具体的に書いた方
がよいのではないかと思います。

それでは、先ほども既にお話ししましたように、1週間、29日までに、改めて報告書等
を御覧になった上で、事務局のほうにメール等で追加の御意見をお願いしたいと思いま
す。

29日までにいただいた御意見を事務局の方で整理して再度まとめた報告案を委員の先生
方にお送りいただいて、それに対する追加の御意見等につきましては一任いただきた
いと思いますが、その方向でよろしいでしょうか。

（「はい」と声あり）

○石井座長 では、1週間というのはすぐたってしまいますけれども、なるべく多くの御
意見をいただけたと思います。

最後に、事務局より今後の予定について御説明をお願いいたします。

○小林課長 このワーキンググループでございますけれども、先ほど来の繰り返しており
ますが、NIPTの実態把握をまず行うことを目的として開催させていただいたところでござ
います。今回の調査、委員から御指摘いただいたとおり、限界もあったところでござい
ますけれども、一定の成果が得られたのではないかと考えており、この報告を取りまとめ
いただくということで一旦終了させていただきたいと考えてございます。

ただ、様々御議論いただき、課題が浮き彫りになったところでございます。今回集約い
ただいたような意見も踏まえまして、NIPTの在り方、実施体制等についての検討を引き続
き行っていくため、秋頃に新たに検討の場を設けて、国としての議論を進めていきたい
と考えております。

以上でございます。

○石井座長 ありがとうございました。

本日予定していた議事は以上となりますが、本日はワーキンググループの締めくくりということで、最後に構成員の皆様方より一言ずついただきたく思います。よろしくお願いします。

齋藤先生のほうから。

○齋藤構成員 この間、ワーキンググループの一員として、特に私、遺伝カウンセリングということでお話しさせていただきましたが、NIPTの妊婦さんの不安、それから、子育ての環境、そういった点、非常に重要なことであると考えています。さらに、NIPTがどこでも誰でも受けられる感じというのも何か非常に微妙なニュアンスで、NIPTって受けなきゃいけないことである、みたいな社会的な風潮になっていって、NIPTを受ける数が、n数ばかりどんどん増えていくということがあってもいいのだろうかというのはちょっと疑問に思っております。

そういった意味で、妊娠した方たちが不安のあまり受けていくという流れにならないような社会をつくらなければいけないということと、それから、各国のこのガイドラインをまとめてくださった一番最後のところでも、日本は「法制度なし、政府指針がなし、学会だけの指針があり」というマイナス、マイナス、プラスとなっています。国として、そろそろこういったガイドラインというものを考えていかなければいけない時期になってきているのではないかと感じております。出生前のことに関してアンタッチャブルな時代がずっと続いてきましたけれども、そこをきちんと、一方向に流れていかないような、多様性を認める社会をつくるためのガイドラインという形で必要になってくると感じました。どうもありがとうございました。

○関沢構成員 今日、机上資料として配付されている資料がありますけれども、それを御覧になってください。日本産科婦人科学会の理事長の木村より、NIPTに関する指針の再改訂についてこの場で少し説明してほしいという依頼を受けましたので、私自身も日本産婦人科医会の理事ですので、その経緯について簡単に文章を見ながら説明させていただきたいと思います。

2013年に日本産科婦人科学会が発出しまして、日本医学会の協力の下で運用されてきた指針でありますけれども、ここ数年、指針が守られなくて、検査について適切な情報提供がなされないまま、認定施設以外の医療機関でNIPTが行われ、その実際の実施数が増えてきているという状況にあります。妊婦の混乱と不安の原因になっているということが今問題として指摘されています。

日本産科婦人科学会では、多くの皆様と議論を経て、昨年6月にNIPTに関する指針を総会で承認しました。ただ、6月21日付で母子保健課長通知が参りまして、それに鑑みて、その運用を中止している状況です。

その後、日本小児科学会より出されました指針に対する基本姿勢という文書、それから、日本人類遺伝学会から出された意見表明書を基に、両学会の先生方と議論を続けてきまし

た。さらに、日本産科婦人科遺伝診療学会の協力もいただきながら、指針の再改定の作業を行って、改定指針をさらに改定したという状況にあります。

この改定した指針は日本産科婦人科学会の理事会で承認を受けて、それを両学会に送って検討をお願いしました。その結果、両学会からは、「受け入れ可能であって、適切な形で支援は惜しまない」という返事をいただく状況になり、日本産科婦人科学会では、2020年6月20日、NIPTに関する指針の再改定案を総会で再度承認するという運びになっています。

具体的に今までの指針と今回改定された指針でどう変わったかということについて、簡条書きにその下に記されています。

1つ目としましては、基幹施設しか今までなかったわけですが、それに加えて連携施設を設けています。

2番目としまして、連携施設ですけれども、産婦人科常勤医の要件として、日本産科婦人科遺伝診療学会のNIPT実施のための新たな認定制度を利用することが記載されています。この認定制度の委員には、日本小児科学会、日本人類遺伝学会から代表の先生に参加していただくことについて合意されています。

それから3番目ですけれども、この関連する4学会共同で作成・承認した患者への説明文書をNIPTに関わる遺伝カウンセリングに活用することで遺伝カウンセリングの質の担保を図ることになっています。

それから、連携施設では、日本小児科学会が規定する制度で認定された小児科医師との連携を必要とすることになっています。

5番、妊婦の希望があれば、NIPT実施前及び実施後のいずれの段階でも実施施設と独立して相談対応ができる第三者的な小児科医側の窓口を小児科学会が用意していただけるということで、そういったところで第三者的な意見も聞けるという体制になっています。

6番目です。連携施設でのNIPTの結果が陽性となった場合、基幹施設でNIPTに関わる遺伝カウンセリングすることを原則としていますが、妊婦さんの置かれた様々な状況から、基幹施設への受検が困難な場合においては、以下のような場合に遺伝カウンセリングを行ったということで許容されています。

1つ目が、基幹施設または近隣の臨床遺伝専門医が連携施設において検査後のNIPTに関わる遺伝カウンセリングを行う。また、医師の指導の下で認定遺伝カウンセラーが連携施設においてNIPTの遺伝カウンセリングを行うことがあり得るということです。それから2番目ですが、連携施設が常時連携している小児科専門医とともに遺伝カウンセリングを行うことも可能であるということ。それから、妊婦が施設外で対応可能な第三者的立場の小児科医との相談を希望する場合においては、その小児科医がNIPTに代わる遺伝カウンセリングを実施してもいいということになっています。

7番目ですが、NIPTを実施する施設の認定・登録は日本産科婦人科学会の理事長直轄に母体血を用いた出生前遺伝学的検査審査委員会というものを設置し、そこに日本産科婦人

科学会とともに日本小児科学会、日本人類遺伝学会から推薦いただいた委員の先生及び法学、倫理の専門家に加わっていただいて、施設の認定・登録を行うことになっています。

今回改定した指針が後ろのほうに添付されております。今後、この改定された指針の運用によって、妊婦やその家族に正しい知識を提供することに加え、これまで以上に妊婦に寄り添ったNIPTの検査体制が確立されていくものと日本産科婦人科学会としては考えています。

そういったことで、日本産科婦人科学会にいただいております母子保健課長通知の今後の取扱いについて再検討をお願いしたいと考えております。この点、どうぞよろしくお願いいたします。

つぎに、NIPTの現状について、私自身の意見ですけれども、この検査の一番の当事者は一般の妊娠女性であると思います。その本当の当事者の一般の妊婦さんたちが、検査を希望しているにもかかわらず、かなり努力しないと正規のルートにアクセスできないというのが現状だと思います。そういった状況というのは一刻も早く改善されていかないといいないのではないかと思います。

○柘植構成員 柘植でございます。

机上配付資料で、「NIPTのよりよいあり方を考える有志」から出した提言というのを配付させていただいています。これはYouTubeで御覧になっている方は後で厚生労働省のWebでも資料配付されますか。

ありがとうございます。配付されなければ検索キーワードを入れようかなとか思っていたのです。

私たちというのは有志ですので、NIPTとか出生前診断にずうっと関わってきたり、医療者であったり、教育関係、あと法律や生命倫理、女性のリプロダクティブヘルスライツなどに関わってきた人たちが、NIPTが提供されるときに、こういうことは少なくともいまに進めないでほしいということを提言いたしました。それで、先ほど来議論されているような、お子さんが産まれてから子育てに対してどんな情報が必要なのかということも含めていますし、それから、NIPTを希望する女性たちがどんな不安を抱えていてNIPTを希望されるのかということ。それから、幾つかキーワードで出ていました高齢妊娠・出産の際にも、なぜ高齢妊娠・出産だと不安になるのかとか、それから、さっきちらちらとデータを見ていましたら、答えていらした方で、初回の妊娠の方が半数だったのですね。私たちの今までの調査では、初回妊娠というのは、2回目妊娠以降の方よりも本当に漠然として不安がいろいろあるという結果がでていたので、だから、そういう不安の内容をきちんと知って、それから、実際にNIPTについて当事者の人たちの声を聞いて、提言とかいろんなルールとかつくっていただくというのを一番最初に持ってきました。

それから、遺伝カウンセリングではなくて情報提供になると思うのですが、この調査結果でも少し出ていましたが、医師の考えというのが反映されるような情報提供というのを

なるべく中立的にさせていただいて、充実した情報を提供していただきたいということ。それから、そのために医療者の研修など充実してくださいということなども入れておりますし、後ろのほうには、先ほどのように、産婦人科医が中心になるのは私も当然だとは思いますが、それ以外の医療、それから医療を超えた社会全体がどのように関わっていくかということについても考えています。それから、余りこの会議では話し合われませんでした、やはり選択肢の一つとして産むとか産まないというのは入ってきますので、リプロダクティブヘルスライツについての法律も含めた制度についての検討も必要なのではないか。このワーキンググループの範疇ではないというのは分かっていますが、そのような提言を入れております。御関心のある方はぜひお読みいただけると幸いです。

以上です。

○堀田構成員　ありがとうございました。このワーキングに参加させていただいて、感想というところで一言申し上げさせていただきます。御容赦ください。

私、仕事の長く母子保健の業務に関わっておりまして、今は児童虐待のほうの課題に対応しております。そういう中で、切れ目のない支援ということがよく言われていますが、この検査を受ける方が検査を受ける受けないの意思決定に当たってどのようにサポートされたかということも、その方への切れ目のない支援の中で、かなり大きなファクターとしてその女性のメンタルヘルスとか、そういった部分にも大きい影響があると思いますので、検査にあたって納得のいく判断をするためのサポート体制というものがしっかり構築されているということが重要なかなという感想を持ちました。

それで、今回、非認定施設では結果を郵送しているといった事実に触れて、非常に驚いているところです。そういった状況で産む産まないの判断をしたときに、その女性の方がその後、どういう心境でいることになるのかということと考えますと、やはり将来にわたって非常に影響のあることだと思います。このワーキングで調査の結果が出て、その次の議論ではいろいろな角度からの意見交換がなされることを現場の人間としては期待をしています。

○渡辺構成員　すみません。私は本日が第1回目で、ほかの構成員の先生のように継続して議論しておりませんので、この第4回の会議の感想という形になると思いますが、御容赦いただきたいと思います。

この問題というか、今回のワーキングの資料を読ませていただいて最初に思うのは、正確な情報提供を事前に行っておる努力がどの程度してあるかということに対する疑問、つまり、啓発ということですね。コロナウイルスにしても、僕ら、あと禁煙というのをやっていたのですけれども、そういうのもそうですけれども、問題が起きてからその対処をするのではなくて、事前に情報提供を正確に行うということをもう少し考えられておられないのかなあという疑問をちょっと感じたのがまず1つです。

2つ目は、この認定制度というか、認定というのと非認定というのをどの程度分けたい

のかというのがよく分からないということです。どういうことかということ、例えば認定でなければいけないのかという疑問が逆にあるのですね。例えばこの報告書に書いていただきたいなあと思っただのは、調査をして、地域差があるということになります。つまり、認定機関が各都道府県に1個ずつあるわけではないし、沖縄に非認定が2つあるのは問題だというような意見がありましたけれども、認定施設がなければ他県から来るというわけには沖縄はなかなかいきませんので、致し方なくできているのかどうかという地域性を考えれば、受検者のことを考えると、非認定施設のレベルを上げるかという考え方は存在しないのかという疑問が生じます。

もう一つは、当然、認定する場合に、当事者である産婦人科の先生が主体になるのは理解できるのですが、余りに科が限定された形で認定制度という形をとると、先ほども申し上げましたような非認定施設であるところは多くが美容整形とか皮膚科というところが入っているようですので、その方々は、もうやらないように行政は持っていこうとするのか、それとも、そういう方がやれるようなレベルに、つまり、認定というのを広く浅く考えるのか、それとも狭くレベルを上げていくかというところをどうされるのかというのを注意しながら聞いておりました。

今後は、このワーキングで話すことではないと思うのですが、うまく回っていただければ、つまり、受検者にとっていい体制になるのが一番いいなあと感じました。

以上です。

○石井座長 Zoomで参加の方は、名簿の順番でお願いしたいと思います。まず種村先生、お願いします。

○種村構成員 今回、受検者の方々からのアンケート調査結果が少ない、なかったということはやはり非常に残念ですが、そうは言っても、私もまだ十分読み切れていないこの膨大な資料、その意義というのはとても大きいと思いますし、この資料をもとに、私もほかの先生方と同様、もっともっと審議検討したいというのが本音としてあります。

今回はやはり、受検者の方々からの声を吸い上げにくかったということもあるのですが、時間をかけて審議をしたいということ以前に、まずは妊婦さんたちが今現在非常に困っているのだという事実があって、その緊急性を考えると、時間をかけて検討することも大切ですが急がねばならない。非認可施設が必ずしも悪いとは思わないですが、他に何らかの形で適切な検査が提供できる体制なりガイドラインなりができるとか、きちんとした施設を増やしていく方向性を早急に検討しなければいけないという現状があると思います。

今回、非認可施設からの受検者の方々のアンケート調査結果がないという現実がありますが、仮に例えば出口調査として妊婦さんのNIPT検査に対する満足度調査ができたとしても、そのうち多くの方々は恐らくは検査の結果が大丈夫だった方が多いわけですので、アンケート調査をしてみたら「結果がよかった、安い費用でできました、簡単に結果も受け取れてとても便利で楽でよかったです、遺伝カウンセリングなくても十分満足です」というよ

うな御意見も実際には多く挙がってくるのではないのかなとは思っています。逆に、陽性であるとか、判定保留という結果を受け取って非常に不安な妊婦さん達も少ないながら存在する。我々、出生前検査をたくさん取り扱っている施設ではそういった妊婦さんたちのお悩みの声をやはり聞きますので、そういった妊婦さん達の不安の声というのを無駄にしているといけないなと思っています。簡便さ、利便性だけでは済まされない問題もありますし、さらには、産婦人科、周産期、あるいは小児科の医師達の連携どころか、美容皮膚科が単独で出生前検査を実施しているという問題点、これは本当に緊急性のある対処すべき課題ではないのかなとは個人的に思っています。

今回私は出生前検査の領域を御説明させていただいて、最近を選択できる出生前検査の種類が増えてきて、精度も上がり、侵襲性も減っているという点では良い点もあるとは思いますが、今日話題になっていた妊婦さんの不安というのは本当に尽きることがありませんので、十分な遺伝カウンセリングというのは今後も必須の課題だと思います。

実際のところ、妊娠とか、あるいは母体や胎児の生理とか病理とか、そういったものを全く知らない方々が出生前検査のみを提供しているということは、やはり医療体制としては非常に不備があると思っています。また、くりかえし遺伝カウンセリングの話題が出てきましたが、カウンセリングを受けて検査を受けないという選択をされる方も多い、あるいは、むしろ羊水検査という侵襲のある検査に進まれるという方もいらっしゃるというお話があり、その二択のみが例として出ていたのですが、例えば普通の一般的な妊婦健診をしっかりと受けて安心感を高めるであるとか、非確定的ですが精密な超音波検査であるとか、同じ血液検査でも母体血清マーカー検査を受けるとかの選択肢もあります。また、高齢妊娠の不安についてですと、例えば周産期合併症に対しての対応をしっかりとすることにも必要で、それらに総合的に対処していくということになれば、やはり産婦人科医師の存在と、しっかりした指針は欠かすことができないのかなと思っています。

今日、関沢先生から日本産婦人科学会からの資料が提出されていますけれども、実際には、妊婦さんというのは、今時は里帰り出産以外に、オープンシステムとかセミオープンシステムでの出産もあり、妊娠が確定した施設、出生前の様々な検査を受けた施設、健診を受ける施設、最終的な分娩をする施設、さらにその後の産後をケアする施設、全くもってばらばらで、一施設、一エリアで全て完結することは少ないです。そうしたことを考えると、日本産婦人科学会が要件に挙げているような、分娩取り扱いを条件とする施設要件では、地域差をなくして検査が安定して供給できる十分な体制を広く普及させることができるのかどうかというのは個人的には疑問に感じています。

今後、アクセスしやすさだけでなく、検査精度も妊婦さんの満足度も、そして検査費用という意味でも地域差をなくしてきちんと提供していくことができるように総合的に検討を続けたいということと同時に、緊急性のある課題については早急に何らかの手を打つということも重要なかなと感じています。

どうもありがとうございました。

○石井座長 ありがとうございます。それでは、玉井先生、お願いします。

○玉井構成員 ありがとうございます。先ほどたくさん意見出ましたので、繰り返しに余りならないようにしたいと思うのですけれども、一言だけ言いますと、非認可の施設でもその必要性があるだろうということでしたので、やはりその辺のところをもう少し掘り下げて、次の検討会にもつなげていけたらなと思いますし、私が思いましたのは、緊急性のあることはよく分かりました。もう一つは、社会としてどういう障害を持ったお子さんが産まれても育てていける社会づくりに向かわないと、どんな情報提供しても、それは安心して育てる人たちが増えていかないという、やはりそういう社会がバックアップしてくれるということが目に見えていけばもう少し変わっていけるのではないかなと思いますので、そういう社会づくりを目指したものだ、これは緊急的にできるわけではないのですけれども、そういうものを国もやっていただきたいし、学会もいろんなことで協力もできると思うし、いろんな方面の方々も参加して、いい国づくりというか、社会づくりをしていきたいなと思います。

以上です。

○石井座長 ありがとうございます。それでは、中込先生、お願いします。

○中込構成員 秋から、本当にありがとうございました。この会議と並行して、毎週、遺伝カウンセリングをしておりましたが、妊婦さんの声を丁寧に聞きこの会議に反映させたいなと思っておりました。

本日は3つのポイントをお伝えしたいと思います。1つは、妊婦を中心とした将来の母子保健、子ども・子育て支援として、＜顔の見えるサポート＞が必要だということです。遺伝カウンセリングをする人、妊婦健診する人、お産をする場の人々がばらばらでなく、妊婦さんの中でもちゃんと顔が見える支援をして、安心して子育てに向かっていくことを支えること。そのプロセスの中で子供を産む産まないの選択肢があったとしてもきちっと支援する。これは中絶が絡むかもしれませんが、ほかの中絶とは少し意味が違うのですね。なので、産科医療の中でしかできないですから、そのケアを出生前検査と女性の尊厳と胎児の命、両方を尊重する医療機関の中で行っていくということは絶対必要だと思います。このローカルな部分を充実させたいということが1点めです。

2点目は、非認可で受検した方々の声が聞けなかったので、憶測につながるかもしれませんが、やはりプライバシーに関わるのではないかと思います。非認可で受けたことを知られたくないという思いがあるのではないかと。プライバシーにはいろんな意味があると思うのですが、例えばお産をしている病院に出生前検査を受けたいといえない、家族に知られたくない、など様々な意味で、これはお産の場所がやればいいのかという単純な問題ではないかもしれない、プライバシーの問題が関わってくるというのが2点目です。

そして3点目は諸外国の調査から考えたことです。世界的に同じような法律があつていいものとあり得ないものがあるかもしれません。私が遺伝医療を勉強し始めたときに、国

際遺伝看護学会に参加したときにイスラム圏の方々の発表が印象的でした。一族をととても大切に作る人たちは、血族婚というのはとてもポジティブなのだなと。そして、血族婚により、常染色体劣性遺伝形式の病気が顕わになったとしても、それは同じ病気を持った家族で支えていくのだという内容でした。これは非常に私にとっては驚きだったのです。

日本を見た場合、子供を支えるとか、母子健康手帳で切れ目のないケアをしているとか、様々な日本の文化の中にあるNIPTの施策があるだろうと思うので、国際的な部分は参考にしながらも、日本の独自の施策を考えてもいいのではないかと思います。

以上です。ありがとうございました。

○石井座長 ありがとうございます。それでは、野崎先生、お願いします。

○野崎構成員 野崎でございます。

秋から本当にありがとうございました。私自身は医療の現場から離れた立場で、法学、法哲学という立場からどういう貢献ができるのだろうかという思いが、かなり最初戸惑いもございましたが、今回、先生方のお話等も伺って、また今回、細やかなデータ等もいただきまして、やはり事実を知るといことの難しさを改めて感じました。私は常日頃は大体理屈といいますか、どうしたらこれが正しいと言えるのだろうかといことをいつも考えているものですから、本当に事実を知るといことの難しさと、どのように制度設計を考えるかといこの接続の難しさというものを改めて感じました。事実を知るといっても、たくさん認定外の機関というものがあるように体感としては感じられてしまうところがあるのですね。

これは何かというと、恐らく、昨今、インターネットで1回2回調べると、それに関連するような広告というものはありとあらゆるところで、右左、上下に出てきたりするものですから、こんなにたくさんあるんだなと感じます。一般の人たちも、もちろん私もそうですけれども、感じてしまうような気がいたします。

ただ、今回数的にお調べいただいたところによると、実はそれほどさほど多くあるわけではないのではなく、実際にNIPTを実施している機関というのは体感よりは数的には少ないのではないかといことを知ることになりました。また、特に非認定の施設からなかなか御回答がいただけなかったといことは、他の先生方と同様にやはり残念なことと思いましたが、同時に、答えにくい何かがあるとするならば、それは何であって、それはどのように解消していく方向に持っていけるのかといのは大きな検討課題なのだなと思いました。

次に内容に関してです。今日も出てまいりましたけれども、このワーキンググループというのは、NIPTの問題を切り出して考える、というアプローチをとる必要性があると思うのです。ただ、それとしてもなお、コンソーシアムで関沢先生等が御尽力なさったようなこういった結果ですとか、今回の調査結果もそうですけれども、自由記述等を見ると、切り出し切ることの難しさといことも感じます。それでもなお、やはりNIPT周辺に生じている問題を極力少なくして、いけるような方策を考える必要があるといことを考えざるを

得ないわけで、具体的には遺伝カウンセリングしかり、施設への地理的格差といったアクセスの問題しかり、医療情報の内容、範囲の問題しかり、明確化し、個別の対応をするのかなと感じます。種村先生もおっしゃられたように、喫緊の課題であるということについてはよくよく認識して考えておかなければならないことだろうと考える次第です。

ただ、他方でやはり、ここで対応しなければならないというのは、例えば当事者は得るべき医療情報として、どこまで持っているべきであるのか、またどういった情報を医療機関、医療者は提供しなければならないのか、こういったものもある程度確定していくという、この必要性もあるでしょうし、また当事者の方々の本当に多種多様な不安とか負担を軽減することに向けた制度設計が必要なのでしょう。それが求められているわけです。となると、やはりこれは女性の妊娠の問題であって、出産いかんの問題であって、そのことをもとにする人生の始まりというのですかね、そのことをもとにする、この社会で一緒に生きていく私たちのことをどういう私たちだと考えるのかという問題としての、そういう観点を持たざるを得ないでしょう。その他の我が国にある法制度等との関係で考える際には、このNIPTの問題というのを特別例外的な位置づけにしていいいのかどうかということやはり考えるべき論点として持っておかなければならないのではないかなと感じました。

本当に不十分な理解に基づいているかもしれませんが、この間、非常に勉強させていただきました。ありがとうございました。以上です。

○石井座長　ありがとうございました。

私からも一言。まずは、素人の私が皆様の御協力で何とか今日までやってこられたこと、感謝申し上げます。本当に勉強になりました。でも、勉強すればするほど悩みは深まって、答えを見つけるのは難しいと感じております。具体的には、インターネット情報に象徴されるように、一方において無限の情報があふれている。それでいながら、必要な情報、正しい情報が必ずしも伝わっていないという現状をやはり変えていかなくてはいけないということが1つあります。NIPTの問題をこれから考えていくときには、より広く、妊娠の問題、妊娠する前から、妊娠中、そして妊出産後までを含めたトータルな情報、相談ができる場、そういうところをつくることを検討していただきたいと思います。

問題を考えるときの視点としては、私の専門は法律なので、2つの人権、一方において女性のリプロダクティブライツ、他方において全ての人が幸せに生きる権利がある、その生存権を保障していくことが重要である。また軸足をそこにしっかり置いて検討していただきたいと思います。本当に御協力ありがとうございました。

それでは最後に、事務局のほうから連絡事項等がありましたらお願いします。

○高鹿企画官　先ほど石井座長からお話ございましたが、追加の御意見等につきましては、1週間後の7月29日水曜日までにメールにて事務局のほうまでお寄せいただければと思います。

また、本日はYouTubeによるライブ配信にして公開させていただきましたが、後日公開する議事録が公式な記録となります。議事録につきましては、事務局にて案を作成後、委員

の皆様にお送りしまして、さらに座長の確認を得た上で厚生労働省ホームページにて公開させていただきます。

以上です。

○石井座長 それでは、本当に長い間ありがとうございました。また、1週間以内で御意見等、よろしくお願いいたします。