NIPT 等の出生前検査に関する専門委員会報告書

令和3(2021)年 5 月

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 ……1

Ⅱ　出生前検査の種類……2

Ⅲ　出生前検査を取り巻く状況 ……6

Ⅳ　出生前検査に係る倫理的・社会的課題…… 10

Ⅴ　妊婦が出生前検査を受検する理由等…… 13

Ⅵ　出生前検査についての基本的考え方…… 15

Ⅶ　出生前検査に関する妊婦等への情報提供…… 17

Ⅷ　医療、福祉等のサポート体制 …… 21

Ⅸ　適正な実施体制を担保するための枠組み …… 24

Ⅹ　NIPT に係る新たな認証制度…… 25

Ⅺ　その他の論点（今後の課題等） …… 28

Ⅻ　おわりに…… 31

参考資料1　NIPT 等の出生前検査に関する専門委員会要綱 …… 32
参考資料2　NIPT 等の出生前検査に関する専門委員会委員名簿 …… 33
参考資料3　開催経緯…… 34

Ⅰ　はじめに

○　出生前検査については、平成 11（1999）年に厚生科学審議会先端医療技術評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「NIPT」（Non Invasive Prenatal genetic Testing）という。）が開発され、日本にも導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。

○　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、認定施設において検査が実施されてきた。しかし、このような認定制度の枠組みの外で NIPT を実施する医療機関、いわゆる非認定施設が増加し、日本産科婦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遺伝カウンセ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なされてきた。

○　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 の実態の把握・分析を行った。

○　本専門委員会は、上記 NIPTWG の報告も踏まえ、NIPT をはじめとした出生前検査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科学技術部会の下に設置され、

- 出生前検査の適切な在り方
- 妊婦への情報提供等の相談支援体制の在り方
- 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の在り方
- その他、出生前検査に関わる課題
- 上記課題等に対応するための実施体制等

について、計6回にわたって議論を重ね、本報告書をとりまとめた。

○　なお、本専門委員会での議論の発端となったのは NIPT に係る課題であったが、本専門委員会では、NIPT 以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載している。

Ⅱ　出生前検査の種類

○　出生前検査とは、母体内の胎児の状況を把握するために行われる検査をいう。

○　出生前検査には、広義には、

- 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、分子遺伝学的、細胞・病理学的検査
- 着床前検査
- 超音波検査などを用いた画像検査
- 母体血を用いた検査（母体血清マーカー、NIPT）

などが包含される。

○　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、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査、後者は母体血清マーカー検査、コンバインド検査、NIPT、胎児超音波検査が該当する。非確定的検査は、リスク評価、スクリーニング検査として用いられる。

1　確定的検査

⑴　羊水検査

○　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・構造異常、遺伝子異常、子宮内感染等を検査する確定的検査である。また、穿刺をすることにより、およそ 1/300～1/500 の確率で流産に至るリスクを伴う侵襲的検査である。

⑵　絨毛検査

○　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用いて胎児の染色体数的異常・構造異常、遺伝子異常等を検査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限定的である。また、絨毛検査で染色体モザイクが認められた場合、胎児の染色体が正常な胎盤限局性モザイクの可能性があるため、羊水検査による確認が必要である。

2　非確定的検査

⑴　母体血清マーカー検査

○　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（uE3）、インヒビン A などの物質が、21 トリソミー（ダウン症候群）等の胎児で

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、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、非確定的検査である。

○　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、現在では4物質を測定する、クアトロ検査が主に用いられている。

○　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 週の妊婦採血と胎児超音波検査により、児が 13 トリソミー、18 トリソミー、21 トリソミーの3つの染色体数的異常を有するリスクを評価算出することができる。

⑵ NIPT

○　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おり、次のような特徴や課題がある。

ア　原理

○　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 DNA 断片とともに胎児由来の DNA を分析することで、各染色体に由来する DNA 断片の量の差異を算出し、胎児の染色体数的異常の検出を行う遺伝学的検査である。

イ　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 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、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。

○　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性がある。

ウ　検査性能について

○　NIPT の 21 トリソミー検出感度は 99%を超え、陰性的中率は著しく高い検査である。一方、NIPT は、一定の頻度で偽陽性が発生し、若年妊婦では検査前確率が低いため陽性的中率は低くなる傾向にある。

○　NIPT は、非確定的検査であるため、検査結果が陽性であった場合、絨毛検査・羊水検査等の確定的検査を実施する必要がある。

エ　検査によって得られる情報

○　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、胎児の形態的異常・合併症の有無や症状の程度、予後や治療方針等の判断を導くものではない。すなわち、NIPT から得られる情報

は、児の発育過程、臨床症状に関しては限定的なものである。

オ　精度管理の必要性

○　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。

⑶ 胎児超音波検査

ア　検査の特徴

○　妊婦に対して経腟的もしくは経腹的に超音波検査を実施することにより、胎児の形態学的異常を把握することが可能である。また、直接的に胎児の異常を示す所見ではないが、当該所見が認められた場合にそれに対応した胎児異常の存在する確率が上昇することが分かっている所見があり、超音波ソフトマーカーと呼ばれている。超音波検査については、検査手技への習熟に時間を要し、検者間での技量差が一定程度存在する。

○　産科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。

○　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学的異常等の確認を目的として実施される出生前検査である。胎児精密超音波検査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の病態診断に用いられている。

イ　胎児超音波検査と他の出生前検査との関係

○　PAPP-A とhCG の値を計測する初期母体血清マーカー検査と胎児超音波検査を組み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。

○　胎児超音波検査で異常所見が確認された後に、ゲノム上の変化を把握するために遺伝学的検査が実施される場合や、逆に、遺伝学的検査により陽性所見が認められた後に、胎児の形態学的状態（表現型）を把握するために胎児超音波検査が実施される場合がある。

3　用語に係る留意事項

⑴ 「出生前検査」と「出生前診断」

○　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・評価を受けることによって「診断」に至る。つまり、出生前検査は、医学的・臨床的な判断・評価を経て出生前診断に至るものである。

○　出生前検査については、非確定的検査だけでは確定診断には至らないため、非確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、本専門委員会では、非確定的検査を出生前診断と呼称するのは適当ではないとの見解のもと、出生前検査と出生前診断を区別している。

○　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、「新型出生前診断」との名称は不適当であり、今後、行政機関等関係者は使用すべきではない。

⑵ 「遺伝カウンセリング」と「相談支援」

○ 「遺伝カウンセリング」については、日本医学会「遺伝学的検査・診断に関するガイドライン（2011 年）」において、「疾患の遺伝学的関与について、その医学的影響、心理学的影響および家族への影響を人々が理解し、それに適応していくことを助けるプロセスである。このプロセスには、1）疾患の発生および再発の可能性を評価するための家族歴および病歴の解釈、2）遺伝現象、検査、 マネージメント、予防、資源および研究についての教育、3）インフォームド・チョイス（十分な情報を得た上での自律的選択）、およびリスクや状況への適応を促進するためのカウンセリング、などが含まれる」と定義されている。

○　遺伝学的疾患に係る出生前検査の実施にあたっては、適切な遺伝カウンセリングを提供することは重要であるが、本専門委員会においては、臨床遺伝専門医等の専門職により実施される出生前検査に係る遺伝カウンセリングのみならず、妊娠・出産・育児に関する包括的な支援の一環として実施される心理的支援や、福祉関係者やピアサポーター等による相談支援も重要であることが指摘され、これらを本報告書では「相談支援」と総称している。

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、次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検査として、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質向上）

○　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。

○　21 トリソミーについては、重篤な合併症を併発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、一部の遺伝性疾患の遺伝学的検査が保険収載されており、その前後に実施される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、我が国でも、障害福祉サービス等の障害児・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、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。

○　このように障害福祉サービスの充実が進む中、障害のある子どもを育てている保護者の中には、子育てについてさまざまな苦労はしているものの、子どもの存在によって「人生が豊かになった」「価値観が広がる」といったポジティブな捉え方をしている者も多い。

（母子保健サービスの充実と女性健康支援）

○　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、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れるに至った。

○　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、女性の健康の保持増進のための相談支援が実施されてきた。

○　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ヘルス面が重視されるようになっている。各市町村では、妊娠期から子育て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。

（妊産婦や子育て世代の状況）

○　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るが、その背景には、男女の仕事と子育ての両立の難しさ、子育て中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・育児の負担が依然として女性に偏っている状況にある。

○　出産年齢の高年齢化や仕事と子育ての両立への懸念などの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婦が増加している。

（ICT の普及）

○　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 において発信されており、妊婦の重要な情報源となってきた。しかし、中には信憑性を欠いた情報も散見される。また、13 トリソミー、18 トリソミー、21 トリソミーに関する誤った医学的知見や 13 トリソミー、18 トリ

ソミー、21 トリソミーと診断された子どもたちに関する誤った情報もインターネット上で発信されている。

○ 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及びそのパートナーが苦悩する事例も報告されている。

2 NIPT の実施状況

○ 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(以下「平成 25 年指針」という。)」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、共同して認定制度を運用することを含む共同声明を発表し、当該認定制度のもとで NIPT が実施されてきた。令和2(2020)年8月時点で、109 施設が認定を受けている。

○ 他方、平成 28(2016)年頃から、関係5団体による認定制度による認定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。

(非認定施設の実態)

○ 非認定施設においては、

- 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
- 受検に際し、出生前検査に係る説明や遺伝カウンセリングを実施していない、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ても認定施設と比較して所要時間が短い傾向にある
- 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合もある
- 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。これらの検査については現時点では分析的妥当性と臨床的妥当性が乏しく、検査実施にあたってどのような説明がなされているかは不明である

・ 基本的にNIPT受検者の年齢要件を設けておらず、35歳未満の妊婦についても対象とする傾向にある

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が実施されている。

（認定施設の実態）

○ 認定施設においては、

・ 主に臨床遺伝専門医の資格を有する産婦人科の医師が検査を実施している
・ 平成25年指針に従い、出生前検査の前後に説明や遺伝カウンセリングを実施している
・ 受検者への検査結果の説明は、対面で実施している

等の特徴がある。

また、

・ 非認定施設での遺伝カウンセリング後にNIPT受検を取りやめた妊婦は0.5%であったのに対し、認定施設での遺伝カウンセリング後には28.9%の妊婦がNIPT受検を取りやめており、認定施設での遺伝カウンセリングは非認定施設に比べて十分な説明がなされていると考えられる。

しかし、

・ 認定施設においても出生前検査に係る説明や遺伝カウンセリングにおける説明等の内容が標準化されていない場合がある
・ 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

等、検査前に受検者に提供する説明や遺伝カウンセリングの内容等について、質の担保を行う必要性があることが明らかになった。また、出生前検査に係る遺伝カウンセリングは、受検希望者によってニーズが異なる等、質の担保を図るにあたっての難しさがあることや、受検者にとって、遺伝カウンセリングの方針が、実施者側の価値観に基づいているように受け止められる可能性があること等の課題があることも明らかになった。

Ⅳ　出生前検査に係る倫理的・社会的課題

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（仲間、ここでは当事者同士を意味する）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、次のような倫理的・社会的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・社会的課題

⑴　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、妊婦の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ため、もしくは親自身が大きな困難を感じた場合は、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及びそのパートナー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、高度に私的（プライベート）な問題であり、特に妊婦にとって自らの身体に直接関わる営為であるため、妊婦等の自由意思が尊重されることが重要である。併せて妊娠・生殖に係る営為は、社会の構成員を作り出す公的（パブリック）な側面もあり、生殖に対する社会の姿勢として、妊婦の身体の安全とともに、胎児の利益を配慮する視点もまた必要である。

○　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等が意思決定を行うにあたって、医師から人工妊娠中絶を勧めていると捉えられる発言、逆に産んで育てるという選択肢を勧めているような発言があり、医師の考え方が妊婦等の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。

○ NIPT については、陽性と結果が出た場合、相当の高い割合で妊娠中断の判断がなされていることが報告されているが、このことは、妊婦等が自由な意思決定を行えるだけの正確かつ十分な情報が、社会全体で共有されるに至っていないこと、結果としてこれら情報を妊婦等が十分に得ることができず、熟慮の機会が得られていないことに関連するとの指摘がある。

⑵ 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理念に反するとの懸念が表明されてきた。

○ 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ことが掲げられている。

○ 我が国においては旧優生保護法に基づき、優生手術が行われてきたことについて深い反省の下、優生思想が入り込むことのないよう、細心の注意を払い、ノーマライゼーションの理念が社会に浸透するように努め、妊婦が社会的圧力を受けることなく、妊娠、出産について自由な意思決定をできるようにしなければならない。

○ また、特定の疾患を対象として出生前検査を実施することは、現に社会生活を営む当該疾患を有する人々に不安を生みだしかねないことをも踏まえて、出生前検査の在り方について議論するにあたっては、これらのノーマライゼーションの理念を踏まえることが必要不可欠である。

⑶ 滑りやすい坂の懸念

○ 出生前検査に係わる倫理的・社会的課題は、社会の理解や受容の水準をはる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でもある。当初は深刻さが認識されない問題であっても、技術革新が今後も続き、検査価格の下落や対象疾患の増大が想定される中、出生前検査が急峻な坂道を下っていくようになし崩し的に広がり、歯止めが効かなくなってしまうのではないか、といういわゆる「滑りやすい坂の滑り出し」の懸念も根強い。その滑りやすい坂の先には、疾患や障害が悪いものであり、それらを避けるために子どもを出生前検査・診断によって選びたい、選ぶべきだ、とする価値観が社会に定着するのではないかとの危惧が本専門委員会においても共有された。

3　母体血清マーカー検査に関する見解について

○　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、母体血清マーカー検査について、次の①のような基本的考え方を示し、検査を実施するにあたっては医師に②の説明を、検査を希望する妊婦又は妊婦本人及びその配偶者に対し行うことを求めている。

①　母体血清マーカー検査への対応の基本的考え方

「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。」

②　母体血清マーカー検査を行うにあたっての説明

「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、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についての説明。

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

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子どもをみることは誤りであること

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がないこと」

○　「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　妊婦が出生前検査を受検する理由等」も踏まえ、上記①のような妊婦とそのパート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の共通認識に至った。一方、②で求められている説明内容については、現在でも、出生前検査の説明において重要な事項であることが再確認された。

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た。その調査結果を踏まえて、出生前検査受検の理由や、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ついて、NIPTWG構成員から次の説明がなされた。

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った。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思ったこと等が、受検理由として挙げられた。

○　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を負う強い精神力、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の不安を抱き、その葛藤の中で受検する者が少なくなかった。

○　出生前検査を受検し異常がなかった場合、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いた。

○　胎児の障害の有無や程度に関わらず出産しようと考える妊婦は、そもそも出生前検査を受検しないことが多い。一方で、胎児に障害があっても産み育てるつもりであるが、胎児の状態を早期に把握し、障害があると判明した場合には早期に受容し、周囲の理解も得て養育環境を整備できるようにと考え、出生前検査を受検する妊婦もいた。

○　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選択する自分を想像するのが嫌だったから」等を、受検しなかった理由として挙げていた。

2　出生前検査に係る情報提供や遺伝カウンセリング・相談支援

○　妊娠経験者への NIPT についてのインターネット調査結果（2015 年、有効回答数 2,221）からは、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」という意見も挙げられた。受検者は調査回答者の 1.5％（37 人）に過ぎなかったものの、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ら」「受けるのが当然だと思った」の順に多かった。逆に受検しなかった理由としては「この検査の存在を知らなかった」が多く、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」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％、「検査をすると不安になるから」が4％であった。このように、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、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りうることに留意が必要である。

○　妊婦は、出生前検査に係る遺伝カウンセリング・相談支援において、意思決定に必要な情報を得ること、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整理してもらうことを求めていた。

○　出生前検査に係る遺伝カウンセリングは、不安の軽減、検査の更なる理解に繋がり、受検するか否かを再検討し、主体的に自己決定する機会となり、また、出産に対する心構えを変化させる機会となっている。

○　出生前検査に係る意思決定の様態については、妊婦とパートナーそしてその家族が対等に「合意して決める」「ふたりで決める」場合のほか、妊婦が「家族に合わせてもらう」「自分の意思を通す」形で決める場合、妊婦が「家族に合わせる」「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合などがあることが確認された。

Ⅵ 出生前検査についての基本的考え方

○ 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 出生前検査に係る倫理的・社会的課題」、「Ⅴ 妊婦が出生前検査を受検する理由等」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、出生前検査が抱える課題に対応すべきであるとの結論に至った。

（基本的考え方）

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、妊婦及びその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を目的とする。

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である。

③ 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理解した上で、これを受検するかどうか、受検するとした場合にどの検査を選択するのが適当かについて熟慮の上、判断ができるよう妊娠・出産・育児に関する包括的な支援の一環として、妊婦等に対し、出生前検査に関する情報提供を行うべきである。

④ 出生前検査は、その特性に鑑みて、受検する際には、十分な説明・遺伝カウンセリングを受けることが不可欠である。

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、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、責任を有する産婦人科専門医の適切な関与のもとで実施されるべきである。

⑥ 一方で、受検前後の説明・遺伝カウンセリングを含め出生前検査を受検する妊婦等への支援は、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り行う必要がある。

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、十分な知識経験を有する検査担当者により、常に適正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、定期的に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妊婦等へ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った支援体制の整備等を図る必要がある。

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等への事前の情報提供、遺伝カウンセリング・相談支援、検査分析機関の質の確保、検査後の妊婦へのサ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。

Ⅶ 出生前検査に関する妊婦等への情報提供

○ 「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ーに対する出生前検査に係る情報提供については、

・ 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、妊娠・出産・子育て全般に関わる妊婦やその家族の抱える様々な不安や疑問に対応する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須である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、具体的には次のとおり行うべきである。

1 妊娠の初期段階における情報提供

（誘導にならない形での情報提供）

○ 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生前検査についての情報提供を妊婦に行うことを避ける傾向が見られてきた。

○ 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報へのアクセスが可能となっているが、信憑性を欠く情報も散見される。

○ 他方、出産年齢の高年齢化や仕事と子育ての両立への懸念などを背景として、様々な不安や疑問を抱え、出生前検査についての正しい情報や相談ができる機関を求める妊婦が増加しており、このような妊婦に寄り添った支援の充実が求められている状況にある。

○ 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環として、妊婦及びそのパートナーが正しい情報の提供を受け、適切な支援を得ながら意思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等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いくことが適当である。

○ 具体的には、後述する出生前検査認証制度等運営機構（仮称）においてホームページ等を通じて出生前検査に関する情報発信を行うとともに、市町村の母子保健窓口等において妊婦等から出生前検査について質

問や相談を受けた場合は、出生前検査について事前に知るべき事項を簡潔に記したリーフレットを配布する等の対応を行う。

○ 情報提供にあたっては、13 トリソミー、18 トリソミー、21 トリソミーと診断された方々やその家族に十分に配慮することが必要である。また情報が正確に理解されるためには、「Ⅷ 医療、福祉等のサポート体制」でも述べるように、障害に対する国民の理解が不可欠であることに鑑み、国民の理解が十分でない状況下で情報の提供のみ行われることのないように留意すべきである。

（地域での体制整備の必要性）

○ 出生前検査の情報提供は特定の専門家のみが関わるのではなく、地域の医療施設、相談機関、福祉施設、そして公的保健機関などが各々の役割に応じて連携し、情報提供と出生前検査に係る遺伝カウンセリング・相談支援を行なうことが重要である。

○ しかしながら、現時点では、産科医療機関の従事者や自治体の母子保健関係者の中には、出生前検査への対応の経験や技能を十分に有していない者もいることから、これら関係者に対し、出生前検査に関する理解の促進を図ることが重要である。

○ また、妊婦及びそのパートナーが出生前検査について正確な情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にならない形での相談を受けられるよう、都道府県等においては女性健康支援センター事業も活用し、出生前検査に係る相談窓口の整備を進めるべきである。

2 出生前検査受検を検討している者等への情報提供等

○ 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、検査前に、次の手順により説明・出生前検査に係る遺伝カウンセリングを行うべきである。

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

・ 出生前検査には、様々な検査が存在するが、出生前検査の受検を検討する妊婦等に対し、医療者から特定の検査を受けるよう誘導するのは適当ではなく、検査受検前の遺伝カ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、検査の受検によって妊婦等が何を得たいと思っているのかを十分に聞き取ること。

② 各検査の特徴

・ その上で、出生前検査の各検査の特性や限界、各検査を受けることにより得られる情報と得られない情報を説明し、出生前検査を受検する場合にはどの検査を選択するかの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）病態や自然史などの医学的情報、2）当該疾患のある子どもの子育て・くらし等に関して当事者が実経験に基づいて語った情報（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、補助制度や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・補助制度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。検査結果が陽性と出た場合には、葛藤や不安定な心理状態へのケアなどがまずは優先されるため、サポート体制・補助制度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たら、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、確率は低いものの偽陰性のことがありうることや、受検する検査の対象疾患以外の疾患が存在す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な説明・遺伝カウンセリングをおこなった上で、医療者は、妊婦及びそのパートナー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。

○ 十分な説明・遺伝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、医療者は妊婦等の判断を尊重すべきである。

○ また、妊婦等は十分な説明・遺伝カウンセリングを受けた後も受検するかどうか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。

3 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。検査結果の説明は、対面で説明を行うこととし、原則として電話や手紙、電子メールなどのみによって結果報告を行うべきではない。

○　検査結果によっては、妊婦等が衝撃を受けたり、不安を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行うこととし、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、ピアサポート機関等を紹介すべきである。

○　妊婦等に書面等を用いて十分な説明を行い、十分な理解が得られた後は、妊婦等の意思決定を尊重すべきである。

Ⅷ　医療、福祉等のサポート体制

○ 「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が見つかった場合のサポート体制については、次のような考え方に基づき、整備・充実等を図ることが必要である。

（サポート体制に係る現状・課題）

○　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、妊婦及び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、障害児・者の養育や生活に関する情報が必ずしも十分得られていない中で漠然とした不安を抱き、たとえ産んだとしても、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。

○　近年、障害福祉サービス等の障害児・者支援に係る行政施策の充実が図られ、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親の人生にとってプラスになるとポジティブに捉える保護者も少なくない。一方で、障害児・者についての理解が不十分であるという社会状況もあり、社会の構造上の問題として、ノーマライゼーションの実現に取り組む必要性が、今なお重要かつ喫緊の課題であり続けている。

○　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当事者の実経験に基づいた情報が国民の間に浸透していくことが重要である。

○　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等を実施する体制は十分でない。

（市町村・都道府県における情報提供・相談支援等）

○　今後は、妊娠・出産・子育て全般に関わる包括的な支援の一環として、市町村の母子保健窓口、子育て世代包括支援センター等において、出生前検査について関わることが求められる。妊婦等から質問や相談を受

けた場合には、出生前検査に関連して事前に知るべき事項を簡潔に記したリーフレットの配布を行うとともに、必要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。

○　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を構築する必要がある。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地域レベルで設けることも考えられる。

○　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容易に入手できるよう環境の整備が必要である。

○　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・福祉サービスだけでなく、彼らの暮らしぶりの紹介や就労等についてのサ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、専門職のみならず、ピアによるサポートの積極的な活用も重要であり、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れる。

○　出生前検査に係る妊婦や家族への説明・相談支援の質の向上や均てん化を図るため、手引きの作成、研修の実施等による人材育成の取組強化が必要である。

（21トリソミーと診断された方々への支援の充実）

○　21 トリソミーについては、小児期の医療はすでに確立しており、重篤な合併症を併発しない限り生命予後は良好であり、平均寿命は約 60 歳まで延長してきている。しかしながら、21トリソミーの成人期医療につい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、21トリソミーと診断された方々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ど、検証していくことが求められる。

（症状等に応じた意思決定と支援体制の充実）

○　遺伝学的検査により13トリソミーや18トリソミーと診断された際、胎児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 年以上生存が可能な場合もある。

○　遺伝学的検査により 13 トリソミーや 18 トリソミーと診断された場合の妊婦及びそのパートナーの意思決定は、医療機関の方針や医療者の生命倫理観の影響を受けやすいことが指摘されているが、胎児の形態学的状態も把握した上で、妊婦等の意思決定を支援することが必要である。

○　また、妊婦等の希望に応じて、胎児治療や新生児医療、小児外科治療の提供準備、療養環境の準備などを行うことが求められる。

○　流産や子宮内胎児死亡、早期新生児死亡が予測される場合や、妊娠の中断が選択された場合、家族を支援するという姿勢での親子に寄り添ったグリーフケアや緩和ケア等の提供が必要であり、ピアサポートも活用した適切な支援体制の充実が求められる。

○　13トリソミーや18トリソミー、21トリソミーに限らず、遺伝学的検査で他の遺伝学的疾患が判明する場合や、超音波検査等で形態学的異常が発見される場合においても、同様に、妊婦等に対する情報やケアの提供などの支援が重要である。

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」①～⑨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必要とするものある。

○　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できる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取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・社会的課題も含め慎重な取扱いが必要である。それにも関わらず、検体採取の手技自体は採血のみで簡便であることから、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を行いその件数を急速に増やしているというのが現状である。また、妊婦が検査を受ける意義や検査性能等について十分に理解することなく受検し、検査結果の解釈の仕方について正しい情報を得ることもなく、相談支援を受ける機会もないまま、重要な判断を迫られるおそれがある。したがって、現時点において、適切に NIPT が実施されることが担保されるよう、検査実施医療機関や検査分析機関の実施体制を整備する必要性・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、高度な手技を必要とする侵襲を伴う検査であり、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、検査を実施するに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ることができ、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、「Ⅱ　出生前検査の種類」で述べたとおり、平成 25（2013）年3月に、日本産科婦人科学会が平成 25 年指針を決定し、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、共同して認定制度を運用することを含む共同声明を発表し、当該認定制度のもとで 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新設すべきであるとの結論に至った。具体的には、次のとおり、認証制度を設置すべきである。

2　出生前検査認証制度等運営機構（仮称）について

○　産婦人科や小児科、遺伝医学等の関係学会、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機構（仮称）（以下「運営機構」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。

○　運営機構においては、厚生科学審議会科学技術部会の下に設置された本専門委員会で示された方針に基づき、①出生前検査に係る国民への情報提供、②NIPT 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、③

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運用等を行う。

○ 運営機構はその運用状況等について、本専門委員会に対し定期的に報告を行う。また、運営機構の運用に当たって、課題が生じた場合には、速やかに厚生労働省及び本専門委員会に報告し、本専門委員会において対応方策等について検討を行うこととする。

3 運営機構の具体的業務

○ 運営機構においては、本報告書における「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」で記載された方針を遵守し、業務を実施する。

⑴ 出生前検査に係る国民への情報提供

○ ホームページ等で、出生前検査に係る次の事項について国民への情報提供を行う。

- 各出生前検査に関する正確な情報
- 出生前検査の対象疾患に係る自然史等の医学的情報
- 障害を持つ子どもの子育て・くらし等に関する当事者の実経験に基づいた情報
- 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関する情報
- NIPT に関する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関する情報

○ ⑵、⑶の認証制度は NIPT を対象とするが、⑴の情報提供は、NIPT のみならず各出生前検査について幅広く情報提供を行うこととする。

⑵ 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

○ 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、NIPT 認証拠点施設及び NIPT 認証連携施設に分類し、医療機関からの申請を受けた上で、運営機構において定めた認証基準に則って、審査、認証を行う。NIPT 認証拠点施設および NIPT 認証連携施設は、施設における検査実績を定期的に運営機構に対し報告する。運営機構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、認証基準を改訂する。

○ 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定し、

- 出生前検査に係る情報提供の実施
- 出生前検査に係る遺伝カウンセリング・相談支援の実施

・ NIPT の実施
・ 検査実施に係る臨床情報等収集・管理・登録
・ 出生前検査に関わる人材の育成
・ NIPT 認証連携施設等との連携・支援
・ 自治体の相談窓口や障害福祉関係機関との連携・紹介
等を担う。

○ 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、
・ 出生前検査に係る情報提供の実施
・ 出生前検査に係る遺伝カウンセリング・相談支援の実施
・ NIPT の実施
・ 自治体の相談窓口や NIPT 認証拠点施設等と連携した受検者支援
等を担う。

⑶ 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運用

○ NIPT に係る検査分析機関の認証制度の運用については、検査分析機関からの申請を受けた上で、運営機構において定めた認証基準に則って、審査、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、定期的に運営機構に報告を行う。また、運営機構は海外への再委託の場合も含め、精度管理等について評価を行う。

○ NIPT に係る検査分析機関（衛生検査所）とは、検体を預かり、自施設内の検査場所において検査分析を行う機関及び検体を受領したのちに国内、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。

○ 検査分析機関は、非認証医療施設からの NIPT 検査を受け付けないこととする。

XI その他の論点（今後の課題等）

1 遺伝学的検査の対象疾患

○ 現在、NIPT の対象疾患は 13 トリソミー、18 トリソミー、21 トリソミーの3疾患であるが、技術的には、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の開発や、検査対象の増大が想定される。

○ しかし、NIPT は、13 トリソミー、18 トリソミー、21 トリソミーの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。

2 NIPT 以外の検査手法の認証の必要性

○ 「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・緊急性が高い検査手法は NIPT であるとの見解を示した上で、「Ⅹ NIPT に係る新たな認証制度」において、NIPT 実施施設等に係る認証制度を具体的に提案した。

○ 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出されたが、まずは NIPT 実施施設等の認証制度を新設し、NIPT 以外の出生前検査については、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。

○ 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る。

3 非認証施設への対応

○ 本報告書では、「Ⅹ NIPT に係る新たな認証制度」で述べたとおり、NIPT 実施施設等を幅広い関係者が参画する形で認証する枠組みを設けるべきと結論づけ、NIPT 実施施設等に係る認証制度を具体的に提案している。

○ 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、検査体制について情報発信することで、NIPT の受検を希望する妊婦及びそのパートナーが非認証施設で受検するのではなく、認証医療施設で受検するよう促す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 に係る認証制度を新設し、その運用状況を見ながら、必要に応じて、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

○　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。出産年齢の高年齢化とともに、胎児に疾患や障害がある可能性が高まることに対する不安が強まっていること、さらには、妊娠・出産・子育てに関する様々な不安を解消するための情報が得難い中で、広く情報が流布している NIPT 等の出生前検査を受検することで、少しでも不安感を軽減したい、という思いで 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。

○　近年、妊娠期から子育て期にわたる切れ目のない支援体制の確保を目指す母子保健施策として、子育て世代包括支援センターの整備・体制強化や産前・産後サポート事業による相談支援などが実施されてきたが、妊婦及びそのパートナー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制の更なる充実に加え、流産・子宮内胎児死亡・早期新生児死亡・人工中絶等に係るグリーフケア等の相談支援の提供が求められている。

5　学校教育段階での若年層への情報提供・啓発

○　出生前検査やノーマライゼーション等に関する情報提供・啓発は、妊娠していることが分かってはじめて行われるべきものではなく、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、学校教育段階での障害者への理解・人権教育などの一環として、広く国民に行われるべきものである。

○　この点については、

・「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の普及・啓発を学校教育段階から推進する」との記載があり、

・「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～」（令和2（2020）年 12 月 25 日閣議決定）においては、「医学的に妊娠・出産に適した年齢、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、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、相談体制を整備することが記載されている。

○　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、遺伝学的多様性尊重の理念や、若年層への出生前検査を含めた妊娠・出産・育児に関する啓発等についても対応が必要である。

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

○　現在、科学技術の発展は目覚ましく、特にライフサイエンス研究は社会の理解や受容の水準をはるかに超えるスピードで発展していて、様々な倫理的・社会的課題への対応を迫られている。本専門委員会において検討を行ってきた出生前検査だけではなく、着床前検査や第三者の配偶子提供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、出生前検査と同様の倫理的・社会的課題を内包する生殖関連技術は数多く存在する。

○　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てきたのが実状である。

○　今後もライフサイエンス研究の発展が予想される中、我が国においても、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する場を設けることについての検討は喫緊の課題である。

○　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、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、その検討状況についても注視する必要がある。

Ⅻ おわりに

○ 本専門委員会においては、多様な分野の専門家・有識者等が委員として参画し、NIPT をはじめとした出生前検査の在り方について、6回にわたって多角的に熟議を重ね、本報告を取りまとめた。

○ 「Ⅳ 出生前検査に係る倫理的・社会的課題」で述べているとおり、出生前検査については様々な倫理的・社会的課題が存在し、これらの課題を踏まえた対応が必要であることが本専門委員会においても再確認された。

○ 一方で、女性就業率の上昇や出生年齢の高年齢化などの社会環境の変化等の背景のもと、妊娠・出産の当事者である妊婦及びそのパートナーは、様々な不安や葛藤を抱えているという実態も再認識され、妊娠・出産・育児に係る当事者への寄り添った支援・ケアの一環として出生前検査を位置づけ、正しい情報を得た上で希望する妊婦が受検できるよう適正な体制整備を図ることが必要とされた。

○ 本報告書を踏まえ、行政、関係学会、関係機関等が連携し、適切な対応がなされることを期待したい。

○ 本専門委員会は今後も引き続き開催し、運営機構の運用状況等を踏まえ必要な議論を行うとともに、「Ⅺ その他の論点（今後の課題等）」に記載した諸課題等も含め検討を継続する。

（参考資料1）

NIPT 等の出生前検査に関する専門委員会の設置について

令和2（2020）年 10 月 26 日

1. 設置の趣旨

出生前検査については、平成 11（1999）年に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する見解」が取りまとめられたが、その後、母体血を用いた非侵襲性出生前遺伝学的検査（NIPT（Non Invasive Prenatal genetic Testing））が開発された。NIPT の実施体制については、日本産科婦人科学会が策定した指針を受け、平成 25（2013）年度から関係学会等の連携の下、日本医学会の認定制度に基づき実施されてきた。

これらの出生前検査を行うに当たっては、妊婦の意思決定に当たり適切な情報提供が実施されているか、妊婦の不安・葛藤に寄り添った相談支援体制が整備されているか、などの課題がある。また、NIPT については、ここ数年、認定施設以外の医療機関での検査が増加し、適切なカウンセリングが行われていない等の問題が指摘されている。

このようなことから、NIPT をはじめとした出生前検査についての検討を目的とし、厚生科学審議会科学技術部会下に本委員会を設置する。

2. 検討事項等

・出生前検査の適切なあり方や実施体制等について
・妊婦への情報提供のあり方や遺伝カウンセリング等の相談支援体制について
・胎児期からの切れ目ない小児医療や福祉施策との連携について
・その他、出生前検査に関わる課題について

3. 構成

医療関係者（産婦人科、小児科等）、法学・生命倫理の専門家、障害者福祉分野の専門家、その他の有識者等 20 名程度で構成する。

4. 庶務

本専門委員会の庶務は、厚生労働省子ども家庭局母子保健課において行う。

（参考資料2）

NIPT 等の出生前検査に関する専門委員会　委員名簿

	氏名	所属等
	飯野正光	日本大学医学部・特任教授
	石井美智子	明治大学法学部教授
	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総合施設長
	齋藤加代子	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特任教授
	櫻井浩子	東京薬科大学薬学部生命・医療倫理学研究室教授
	玉井浩	大阪医科大学小児高次脳機能研究所所長
	柘植あづみ	明治学院大学社会学部社会学科教授
	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
	中西和代	たまごクラブ編集部編集長
	野崎亜紀子	京都薬科大学薬学部基礎科学系一般教育分野教授
	平原史樹	横浜市病院経営本部長
	兵頭麻希	母と子のまきクリニック院長
◎	福井次矢	聖路加国際病院院長
	堀田彰恵	全国保健師長会副会長
	三上幹男	東海大学医学部専門診療学系産婦人科学教授
	渡辺弘司	日本医師会常任理事
	和田和子	大阪府立病院機構大阪母子医療センター新生児科主任部長

◎:座長　　（敬称略、五十音順、所属等は令和2(2020)年 10 月時点）

（参考資料3）

開催経緯

第1回　令和2(2020)年 10 月 28 日

第2回　令和2(2020)年 11 月 20 日

第3回　令和2(2020)年 12 月 16 日

第4回　令和3(2021)年1月 15 日

第5回　令和3(2021)年3月 17 日

第6回　令和3(2021)年3月 31 日