

# 出生前検査認証制度等運営委員会からの報告

日本医学会

出生前検査認証制度等運営委員会

委員長 岡 明

- 1．出生前検査認証制度等運営委員会の概況
- 2．年次報告
- 3．今後の予定

# 1. 出生前検査認証制度等運営委員会の概況

# 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（こども家庭審議会科学技術部会）※

※R5.3までは、厚生科学審議会科学技術部会の下に設置



- ・ 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

### 出生前検査認証制度等 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、こども家庭庁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

岡 明 (委員長)	埼玉県立小児医療センター 病院長
門脇 孝	日本医学会/日本医学会連合 会長
北川 聡子	社会福祉法人麦の子会 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
鈴木 直	聖マリアンナ医科大学産婦人科学 教授
関沢 明彦	昭和大学医学部産婦人科学講座 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 名誉教授
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
濱口 欣也	公益社団法人日本医師会 常任理事
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 係長
横野 恵	早稲田大学社会学総合学術院社会科学部 准教授

# 情報提供ワーキンググループ（WG）構成員名簿

伊吹 友秀	東京理科大学教養教育研究院野田キャンパス教養部 准教授
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
小谷 友美	名古屋大学医学部附属病院総合周産期母子医療センター 病院教授
玉井 浩（座長）	大阪医科薬科大学 名誉教授
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
西垣 昌和	国際医療福祉大学大学院医療福祉学研究科保健医療学専攻 遺伝カウンセリング分野 教授
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 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	北海道大学病院臨床遺伝子診療部 教授・部長
山本 俊至	東京女子医科大学ゲノム診療科 教授

# 施設認証ワーキンググループ（WG）構成員名簿

宗田 聡	広尾レディース 院長
永松 健	国際医療福祉大学成田病院産婦人科 病院教授
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
右田 王介	聖マリアナ医科大学臨床検査医学 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（WG）構成員名簿

江川 真希子	東京医科歯科大学血管代謝探索研究部門／寄附研究部門 准教授
小野 佳一	東京大学医学部附属病院検査部 臨床検査技師長
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
中山 智祥	日本大学医学部病態病理学系臨床検査医学分野 教授
秦 健一郎	群馬大学大学院医学系研究科分子細胞生物学講座 教授
前川 真人（座長）	浜松医科大学医学部 特命研究教授 名誉教授



# 出生前検査認証制度等運営委員会の概況

## 運営委員会をとりまく経緯

令和3年10月 厚生科学審議会科学技術部会NIPT等の出生前に関する専門委員会報告書※1を受け、日本医学会に出生前検査認証制度等運営委員会（以下、運営委員会）を設置

※1 NIPT等の出生前検査に関する専門委員会報告書 VI 出生前検査についての基本的考え方

- ・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施設の認証制度を設ける必要がある。

令和4年2月 運営委員会が「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」を公表

令和4年7月 医療機関・検査分析機関 認証制度 の開始

令和5年1月 運営委員会ウェブサイト（一緒に考えよう、お腹の赤ちゃんの検査）を完全公開 ※令和4年7月に一部公開

## 医療機関および検査分析機関の認証実績※2

※2 認証医療機関・検査分析機関数の推移について、認証機関の追加や区分変更の他、認証施設からの辞退等も含む。

	基幹施設	連携施設	暫定連携施設	検査分析機関
R4年 7月 1日	169	0	0	27
9月26日	168	178	26	27
R5年 4月 1日	173	211	30	32
10月 1日	174	278	26	32

## 基幹施設

- ・出生前検査について十分な知識と豊富な診療経験を有する産婦人科専門医と小児科専門医が常勤している。そのうち、一方は臨床遺伝専門医であることが必要。
- ・検査施行後の分娩まで含めた妊娠経過の観察、及び妊婦の希望による妊娠中断の可否の判断及び処置を自施設において行うことが可能 等。

## 連携施設

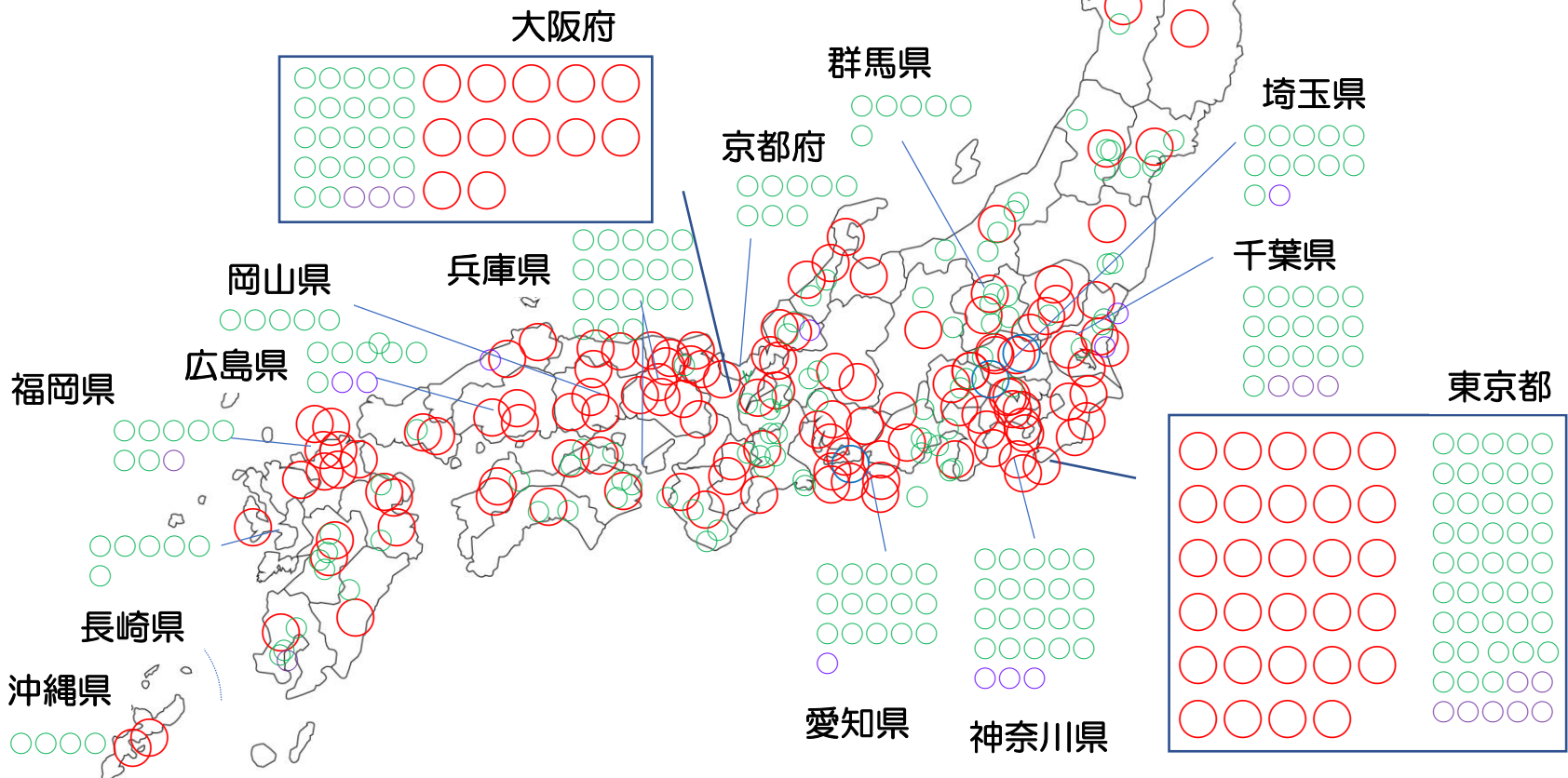
- ・基幹施設と密接な連携を維持する。
- ・出生前診断について十分な知識と豊富な診療経験を有する産婦人科専門医が常勤し、その医師は臨床遺伝専門医、もしくは出生前検査に関する研修の修了認定を受けていることが必要。
- ・原則分娩施設 等。

## 暫定連携施設

- ・連携施設を申請する際に、臨床遺伝専門医あるいは、出生前検査に関す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いる。
- ・令和6年(2024年)3月までの時限的な措置。

# 国内におけるNIPT認証基幹施設・連携施設分布地図

基幹施設：174施設  
連携施設：278施設  
暫定連携施設：26施設  
合計：478施設



## 2.年次報告

## I.医療機関

### 1. 対象施設

認証基幹施設169施設

認証連携施設206施設

合計375施設

回答率：100%

### 2. 実施状況報告対象期間

基幹施設：令和4年7月1日～令和5年3月31日

連携施設：令和4年9月26日～令和5年3月31日

# 令和4年度実施状況報告について

## 3. 結果

### 1) 遺伝カウンセリング実施総数およびNIPT受検数

	全体	基幹施設	連携施設
施設数	375	169	206
NIPTに関する遺伝カウンセリングを実施した総数	25,110	15,421/9か月	9,689/6か月
NIPTに関する遺伝カウンセリング後にNIPTを受けた妊婦数 (%)	20,639 (82.2%)	13,061/9か月 (84.7%)	7,578/6か月 (78.2%)

# 令和4年度実施状況報告について

## 2) 受検者の年齢分布

全体：総検査数20,639

～19歳	20～24歳	25～29歳	30～34歳	35～39歳	40歳以上
3	81	1,383	4,662	9,499	5,011
0.0%	0.4%	6.7%	22.6%	46.0%	24.3%

## 3) 検査週数分布

全体：総検査数20,639

9週以下	10週	11週	12週	13週	14週	15週	16週	17週以上
260	2,012	3,698	5,844	4,638	2,462	1,110	405	210
1.3%	9.7%	17.9%	28.3%	22.5%	11.9%	5.4%	2.0%	1.0%

## II.検査分析機関

### 1. 対象施設

認証検査分析機関27機関

回答率：100%

### 2. 実施状況報告対象期間

令和4年7月1日～令和5年3月31日

# 令和4年度実施状況報告について

## 3. 結果

### 1) 検査総数および国内・国外の検査数の割合

検査分析機関		
医療機関数	378 ※1	
検査総数	20,726 ※2	
(初回検査 + 判定保留による再検査)	国内	国外
	15,811	4,915
	76.3%	23.7%

※ 1 医療機関が複数の検査分析機関と契約している場合があり、認証施設総数と異なる。

※ 2 医療機関と検査分析機関の報告で検査総数が異なる理由は、以下の通りである。

・医療機関では、初回検査数を集計しているのに対し、検査分析機関は初回検査および判定保留による再検査の数も集計しているため。

・医療機関では、令和4年7月1日以降に遺伝カウンセリングを実施した症例のうちNIPTを受検した数を集計しているのに対し、検査分析機関は遺伝カウンセリング実施日に関わりなく、令和4年7月1日以降に検体採取した数を集計しているため。



# 令和4年度実施状況報告について

## 2) 検査総数および陽性数・陰性数・判定保留数の割合

検査分析機関				
医療機関数	378			
検査総数	20,726			
結果	陽性数 318		陰性数 20,237	判定保留数 171
	21T:184	18T:98	13T:36	
	57.9%	30.8%	11.3%	

# 令和4年度実施状況報告について

## Ⅲ. 説明書の多言語化

**NIPT** Non-Invasive Prenatal Genetic Testing

出生前検査認証制度等  
運営委員会

Learn more on the homepage

※Please note that the QR code links in this document may not be available in English.

You have probably heard of prenatal tests called “amniocentesis” and “conventional methods used to detect chromosomal diseases in babies being born (including needle insertion into the uterus); therefore, the risk of miscarriage or stillbirth is higher. NIPT has been developed as a non-invasive screening test — i.e., without a need for surgery — to test for the risks of a baby having a chromosomal disorder. This instruction contains important information for expectant mothers and their families.

**NIPT** 无创产前基因检测技术

出生前検査認証制度等  
運営委員会

更詳細の内容  
請前往官网

※本文内二維碼的链接地址可能不支持中文，请您谅解。

**Overview of NIPT**

- NIPT is a test used to estimate the possibility of fetus having chromosomal disorders such as trisomy 18, and trisomy 13.
- The test is available from 9-10 weeks of pregnancy. It only requires a blood sample from the expectant mother.
- NIPT is a screening test that examines small fragments of DNA (cell-free DNA) floating in the mother's blood. Since the DNA is from the fetus itself, the results may be slightly less accurate. Therefore, they tell you how likely it is that your baby has a chromosomal difference.
- The results are reported as “positive,” “negative,” or “inconclusive.”
- If you test “positive” for NIPT, it is necessary to have a definitive test such as amniocentesis or chorionic villus sampling (CVS). If you test “inconclusive,” you need to consult again on the possible subsequent steps.

**What are Chromosomes?**

- Most individuals have 46 chromosomes, consisting of 22 pairs of autosomes (A) and one pair of sex chromosomes (X or Y).
- Each chromosome contains a large number of genes that provide instructions for the body's growth and development.
- Changes in the number or structure of chromosomes can affect their physical characteristics.
- Chromosomes normally occur in pairs. Trisomy means that a person has three copies of a chromosome. For example, trisomy 21 indicates that a baby has 3 copies of chromosome 21. (“Tri” is a prefix meaning “three”.)

**What NIPT can and cannot tell us**

- NIPT is a test performed to estimate the possibility of trisomy 21, 18, and 13. No other abnormalities are detected.
- ▶About 3-5 out of every 100 babies are born with congenital diseases.
- ▶Of these, chromosomal abnormalities account for about 10%.

**羊膜穿刺术和绒毛检查是在出生前检测胎儿是否患有染色体疾病的可靠方法，由于需要将针穿刺入子宫内，这些测试可能有导致流产的风险。现已研究出检测胎儿患有染色体疾病可能性的一些无风险方式，其中之一就是 NIPT（无创产前基因检测）。**

**本文详细介绍了在决定是否接受 NIPT 前需要了解的事项及注意事项。**

**NIPT概述**

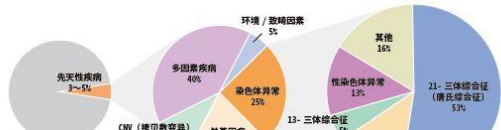
- NIPT 是一项检测胎儿是否患有染色体疾病的检查。
- 主要检测的染色体疾病：21- 三体综合征、18- 三体综合征、13- 三体综合征。
- 在妊娠 9～10 周时，从孕妇身上抽取 10～20mL 的血液，对血液中漂浮的 cfDNA (高度片段化的 DNA) 进行分析从而得出结果。
- 结果报告分为“阳性”、“阴性”和“待定”。“阳性”意味着有很大可能性患有该疾病。
- 孕妇血液中漂浮的 cfDNA 中大约有 10% 来自胎儿，更准确地说来自胎盘。因此，虽然 NIPT 是一项准确度较高的检查，但它只能提示胎儿患有染色体疾病的可能性。
- 若测试结果为“阳性”，则需要使用羊水细胞或绒毛膜细胞进行更明确的诊断。除此之外，若结果为“待定”，则需要您针对后续相关应对措施进行再次咨询。

**染色体是什么？**

- 大多数人的体细胞内拥有 46 条染色体，由 22 对常染色体（1～22 号染色体）和 1 对性染色体（X、Y 染色体）组成。
- 染色体上含有很多基因（是人体及功能的蓝图）。
- 染色体数量和形状的变化会影响生长和发育，并有可能导致先天性疾病和先天残疾。
- “三体”是指原本的两条（一对）染色体变成了 3 条，比如，21- 三体综合征就是 21 号染色体有 3 条染色体而导致病症的情况。

**通过NIPT可以预知**

- NIPT 是检查患有 21- 三体综合征、18- 三体综合征、13- 三体综合征可能性的检查，并不能检测出患有其他疾病。
- ▶大约每 100 个新生儿中就有 3～5 个宝宝患有染色体异常。



### 3. 今後の予定

# 出生前検査認証制度等運営委員会の今後の予定

## 1. 医療機関（基幹施設・連携施設）および検査分析機関の審査と認証（年2回）

※ 暫定連携施設については、令和6年3月までの運用

## 2. 医療機関（基幹施設・連携施設）および検査分析機関からの年次報告の集計（年度締め）

## 3. 出生前検査に係る情報提供の課題について検討

※ 認証施設に対するweb上での適切な広告の例示を作成  
webサイト等で引き続き適切な情報発信を続ける

