

NIPT 等の出生前検査に関する専門委員会  
NIPT の臨床研究における課題と対応（見解）（たたき台）

### はじめに

非侵襲性出生前遺伝学的検査（以下「NIPT」(Non Invasive Prenatal genetic Testing) という。)については、厚生労働省厚生科学審議会科学技術部会の下に設置された「NIPT 等の出生前検査に関する専門委員会」(以下「専門委員会」という。)がとりまとめた「NIPT 等の出生前検査に関する専門委員会報告書(令和3年5月)」(以下「報告書」という。)において、出生前検査に関する基本的な考え方として、

- 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、受検とした場合にどの検査を選択するのが適切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。が示されたことを受け、日本医学会において、出生前検査認証制度等運営委員会（以下「運営委員会」という。）が設置され、令和4年7月より認証制度が開始された。

認証制度では、13トリソミー、18トリソミー、21トリソミーの3疾患を対象としたNIPTを実施する医療機関等を認証しているが、これら3疾患以外の疾患を対象に含めることについては、報告書において、「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、臨床応用に当たっては慎重な対応が必要である。」とされている。臨床研究は、臨床応用を見据えて実施されることや、臨床研究の結果を元に医療が提供されることがあるため、臨床研究においても、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が必要である。一方で、NIPTの対象疾患に含めることによって、社会全体が当該疾患のある方や家族へのネガティブな理解・態度へ進む懸念もあることを考慮すると、臨床研究の結果を踏まえて臨床応用の是非を精査するに当たっては、医学的・倫理的・社会的影響等様々な観点から、改めて慎重に検討されるべきであり、臨床研究の実施と臨床応用は明確に区別する必要があることに十分留意すべきである。

専門委員会（令和5年4月以降のこども家庭庁こども家庭審議会科学技術部会の下に設置された「NIPT等の出生前検査に関する専門委員会」を含む。以下同じ。）では、令和5年2月2日、5月31日、9月15日、12月14日及び令和6年●月●日の●回にわたり、NIPTの臨床研究について議論を行い、本見解を作成した。

専門委員会としては、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ノーマライゼーションの理念は重要であることから、研究の自由の名の下に、NIPTの臨床研究を無制限に行うことは不適切であると考えている。このため、NIPT

の臨床研究における課題と対応を示す観点から、本見解をとりまとめることとした。なお、たとえ NIPT の臨床研究が実施される場合であっても、こどもの権利や、様々な特性を持ったこどもが生まれその命が全うできる社会づくりが重要であるとの理解に基づいて実施されることが必要と考えている。

研究者や各施設の倫理審査委員会が NIPT の臨床研究を行うに当たって本見解を参照されたい。

## **I 考慮すべき倫理的・社会的課題**

NIPT の臨床研究においては、前提として報告書に従った対応が求められるが、報告書において挙げられた次に掲げる出生前検査の倫理的・社会的課題については、十分に考慮した上で研究計画を立てる必要がある。

- 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。
- 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。
- 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、という懸念も根強い。その先には、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この危惧が本専門委員会においても共有された。

## II 施設の体制

### 1 診療体制、遺伝カウンセリング及び妊婦等へのサポート体制

- 13トリソミー、18トリソミー、21トリソミーの3疾患以外を対象とするNIPTについては、検査精度が確立していないこと、疾患頻度が低いこと、検出される疾患は多様であり、表現型の推定が困難なことも多いこと等の理由により、十分な情報に基づく自律的な意思決定は容易ではないことなどから、臨床研究に参加する妊婦等への遺伝カウンセリングを、十分に行うことが必要である。
- また、疾患頻度の低い疾患であっても、当然ながら十分な対応が求められることから、臨床研究の実施に当たっては、研究実施施設において、小児科医を含めた当該疾患の対応実績があった上で、妊婦等へのサポート体制（福祉関係機関やピアサポート等との連携を含む。）が構築されている必要がある。
- このため、NIPTの臨床研究については、出生前検査に関する一定以上の遺伝カウンセリング及びサポート体制が構築されていることが保証されている、運営委員会が認証する基幹施設で行われる必要がある。更に、認証制度では3つの疾患についてのみ認証されていることから、稀な疾患について対応が必要な臨床研究においては、母体・胎児専門医、臨床遺伝専門医、超音波専門医、新生児専門医などの複数の診療科の医師等が協力して、検査結果についての検討や受検者への支援、出生児への診療などが可能な体制が構築されていることが求められる。

### 2 確定的検査の実施体制

- 非確定的検査であるNIPTの臨床研究を行うに当たっては、当該研究実施施設において、当該疾患に対する確定的検査も併せて実施できることが求められる。また、確定的検査の検査精度の確保も必要である。ただし、胎児の先天性疾患等を目的としない臨床研究（研究デザインとして、確定

的検査を必要としない研究)においては、この限りではない。

### **Ⅲ 倫理審査委員会の構成**

- 人を対象とする生命科学・医学系研究に携わる全ての関係者が遵守すべき事項を定めている「人を対象とする生命科学・医学系研究に関する倫理指針(令和3年文部科学省・厚生労働省・経済産業省告示第1号)」において、倫理審査委員会の成立要件として、
  - ・ 倫理学・法律学の専門家等、人文・社会科学の有識者が含まれていること
  - ・ 研究対象者の観点も含めて一般の立場から意見を述べることのできるものが含まれていること等が示されている。
- 本委員会の議論において、NIPTの臨床研究においては、倫理的・社会的課題の観点をより配慮する必要がある、臨床研究の意義を社会に対して説明できる必要がある、といった意見があった。こうした点を踏まえ、倫理審査委員会においては、本見解に記載されている倫理的・社会的課題について知見のある有識者が参画し、これらの観点を踏まえた審査を行うべきである。

### **Ⅳ 検査対象**

- NIPTは偽陽性が一定頻度で出現し、多くの疾患を対象とすることで検査全体での陽性率は上昇することになる。NIPTの目的の一つは不必要な侵襲的検査を削減することにあるが、対象となる疾患を増やすことで偽陽性が増加し、結果的に侵襲的検査が増加することにもなりかねない。また、基本的な考え方として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は、厳に否定されるべきである。それらの観点より、臨床上疾患を有する確率が高い集団等を対象として実施される必要がある。
- また、様々な特性を持った子どもが生まれ、その命が全うできる社会づくりが重要であること等を踏まえつつ、胎児に疾患があることを早期に発見し、早期治療や療養につなげることを念頭において実施する。
- なお、性染色体については、医学的有用性がある場合及び社会・倫理的妥当性がある場合のみ対象とし、性別のみを調べることを目的としないこと。

### **Ⅴ 研究の実施に係る報告等**

- 臨床研究については、これまでの我が国での経緯を踏まえて、また、倫理的社会的側面を有する技術であることから、透明性をもって実施される必要がある。

- このため、研究者が NIPT の臨床研究を実施する場合は、所属機関等の倫理審査委員会の審査を受けた後、日本産科婦人科学会に研究計画を報告することが望ましいと考える。日本産科婦人科学会は、研究内容を確認し、必要に応じて意見書を研究責任者に送付すること。なお、「Ⅲ 倫理審査委員会の構成」で記載したように、倫理審査委員会における審査は適切に行われる必要があることから、研究責任者は、審査を行った倫理審査委員会に係る書類等も併せて日本産科婦人科学会に提出することが望ましい。また、日本産科婦人科学会は、報告を受けた臨床研究について、国の専門委員会へ報告を行う。
- また、臨床研究の内容や得られた知見について、必要に応じて、専門委員会において検討を行い、その結果は、国民や研究者に周知するものとする。

## **Ⅵ その他必要な配慮**

- 臨床研究と臨床との間の垣根が低いことから、NIPT の臨床研究においては、妊婦等が、認証制度の下で検査として提供されているものと混同されないように、説明や遺伝カウンセリングを行うこと。