

母体血を用いた出生前遺伝学的検査（NIPT）に関する指針（案）

公益社団法人日本産科婦人科学会倫理委員会
母体血を用いた出生前遺伝学的検査に関する検討委員会

〔1〕はじめに

本指針で対象としている「母体血を用いた出生前遺伝学的検査」（NIPT）とは、13番、18番、21番の3つの染色体の数的異常を検出する非確定的検査を指している。性染色体の数的異常や染色体微小欠失を検出するための血液による非確定的検査も臨床実施が可能であるが、本指針の対象とはなっていない。

医学の進歩に伴い、出生前に子宮内の胎児の状態を診断する出生前診断技術が向上してきている。一部の疾患については、出生前診断をもとに出生前に子宮内の胎児に対して、または出生後早期の新生児に対して治療することも可能である。治療の対象とならない先天的な異常については、出生前診断を行うことにより、児の出生の前に児の有する障害に対するさまざまな面での準備をすることが可能となる。反面、出生前診断の施行により、障害が予測される胎児の出生の排除も起こり得、出生前診断が障害を有する者の生きる権利と命の尊重を否定することにつながる懸念がある。

従来行われてきた出生前の診断技術には、超音波検査、絨毛検査、羊水検査、母体血清マーカー検査などがある。出生前診断の一手段である母体血を用いた出生前遺伝学的検査（NIPT）は、母体血を採取するのみで妊婦への身体的なリスクをともなうことなく行われ、かつ高い確率で胎児の染色体数的異常を診断できることが特徴であり、日本では平成25年4月に開始された。

NIPTは、母体血漿中に存在する胎児由来の cell-free DNA を母体由来の DNA 断片とともに検出することで、各染色体に由来する DNA 断片の量の差異を求めて、それらの比較から胎児の染色体の数的異常の診断に結び付けるものである。したがって NIPT による診断の対象となるのは、染色体の数的異常であり、現在普及している技術は、染色体のうちの特定の染色体（13番、18番、21番）に対するものである。これら3つの染色体の数的異常は、NIPT、および侵襲をともなう検査により診断が確定した場合、児の有するさまざまな障害に対する準備は可能となるが、染色体数的異常の治療につながるわけではない。その簡便さを理由に NIPT が広く普及すると、染色体数的異常胎児の出生の排除、さらには染色体数的異常を有する者の生命の否定へとつながりかねないと懸念されている。

しかしながら、そもそも西欧先進諸国で受け入れられている NIPT に関し日本においてこのように深刻な問題が生じるのは、日本における障害をもつ人に対する社会全般の受容の理念が未熟であり、また、実際の受け入れ体制が不十分であることに起因するのであろう。障害をもって生まれる人に対する物心両面での社会の整備が広く進むことを強く求め

たい。このような環境にあつて、われわれ医師、とくに出生前の胎児の診断に関わる医師は、障害をもって生まれた児が、出生後にどのように育っているのか、どのようなハンディキャップを背負い、それらに対してどのような支援体制が存在しているのか、もっと知ることが必要であり、得られた最新の情報を生まれた児およびその家族、支援者に知らせるよう努めなければならない。

NIPT が日本国内で実施可能な状況となった平成 24 年、日本産科婦人科学会では倫理委員会内に「母体血を用いた新しい出生前遺伝学的検査に関する検討委員会」を設置し、さまざまな視点からの議論を行い、「母体血を用いた新しい出生前遺伝学的検査に関する指針」をまとめた。その指針に基づき、平成 25 年 4 月に日本国内での「母体血を用いた新しい出生前遺伝学的検査」(NIPT) が開始された。NIPT 開始から 5 年が経過し、NIPT 実施における遺伝カウンセリングの重要性が確認されるとともに、さまざまな問題点が指摘されている。ここに日本産科婦人科学会は、再び同名の検討委員会を設けて、NIPT 実施の現況を踏まえた「指針」の見直しを行ったので、報告する。

〔2〕 検討の経緯

従来、日本産科婦人科学会は、出生前に行われる新たな検査技術が臨床応用されるようになるたびに、それらの新技術に関する考え方や適用法を「見解」として会員に提示してきた。現在は、「出生前に行われる検査および診断に関する見解」として平成 25 年 6 月に改定されたものが提示されている。NIPT についても、胎児の診断を目的として出生前に行われる検査であることから、基本的な考え方は「出生前に行われる検査および診断に関する見解」に包括されるものであるが、採血だけで高い精度をもって結果が示されるという特徴に鑑み、上記見解に付加する形で、「母体血を用いた新しい出生前遺伝学的検査に関する指針」を定め、現在まで運用を行っている。

平成 25 年 4 月の開始当初全国で 15 であった NIPT 実施施設数は、平成 29 年度末(平成 30 年 3 月 31 日)には全国で 90 に増加し、平成 28 年度末(平成 29 年 3 月 31 日)までの 4 年間に、全国で、52,490 人の妊婦が NIPT を目的とした遺伝カウンセリングを受け、そのうち 48,643 人が NIPT を受けるに至っている。この間、平成 28 年度後半から、認定を受けていない施設における NIPT の実施が明らかになり、日本産科婦人科学会が当該施設の産婦人科医に対して懲戒処分を行った。しかしながら、その後も多くの妊婦が非認可施設で NIPT を受けているとの情報や報道が後を絶たない。このことは、妊婦の NIPT に寄せる要望が、現在の NIPT 実施の認定を受け登録されている施設での NIPT 実施の限界を超えていることを示している。また、NIPT 実施認定施設の地域的偏在も、未だ解消されていない。NIPT を含む出生前の胎児診断を受けることについて、検査の可否を妊婦が適切な過程を経て自己決定する権利を有するとの考え方が一般的であるが、現在の状況は、妊婦

が NIPT に関する適切な説明に接する機会が制限され、多くの妊婦が自己決定権を行使する環境にない状態と言える。妊婦が正しい情報を得て、十分に理解したうえで自己決定する権利が奪われているとみなしうるのである。

その結果、適切で十分な遺伝カウンセリングを受けることなく非認可施設で NIPT を受け、その後の適切な説明や処置、観察やケアもなされないままの妊婦が増えていることが推測される。非認可施設で NIPT を受けた妊婦は、NIPT 結果の意義も知らされずに放置され、陽性の結果を得た妊婦がどのような行動をとっているかも明らかでない。このように、NIPT 導入当初にわれわれが思い描いたものとは全く異なる状況が現出しているのである。

今や、不適切な非認可施設で NIPT を受けている妊婦は相当数に上り、認可施設で適切に NIPT を受ける妊婦の数を凌駕するとの観測もある。全国の妊婦がその希望に応じて適切な遺伝カウンセリングに接することができ、適切な情報を得たうえで NIPT 受検の可否を判断できる環境を整えることは、本邦の NIPT の在り方において喫緊の課題である。

そこで、日本産科婦人科学会は、再び、「NIPT に関する検討委員会」を設置し、検討を開始するに至った。本委員会は、日本産科婦人科学会倫理委員会の中に設置され、日本産科婦人科学会、日本小児科学会、日本人類遺伝学会、日本医師会、遺伝看護学分野、遺伝カウンセリング分野、法学・医療倫理学分野、日本ダウン症協会からの専門家が委員として加わった組織であり、専門領域を超えた議論が展開された。委員会の開催は、平成 30 年 8 月 16 日、平成 30 年 11 月 7 日、平成 31 年 1 月 9 日である。

このたびまとめた指針は、平成 25 年 3 月 9 日に発表した指針を基盤とし、上記の 3 回の委員会における議論から得られた結果である。

〔3〕 NIPT の問題点

(1) 妊婦が十分な認識を持たずに検査が行われる可能性のあること。

NIPT は、妊婦からの採血により行われるものである。きわめて簡便に実施できることから、検査に関する十分な説明が医療者から示されず、その結果、妊婦がその検査の意義、検査結果の解釈について十分な認識を持たないまま検査が行われるおそれがある。そのため、検査結果によって妊婦が動揺・混乱し、検査結果について冷静に判断できなくなる可能性がある。

(2) 検査結果の意義について妊婦が誤解する可能性のあること。

NIPT は、母体血中の DNA 断片の量の比から、胎児が 13 番、18 番、21 番染色体の数的異常をもつ可能性の高いことを示す非確定的検査である。診断を確定させるためには、さらに羊水検査等による染色体分析を行うことが必要となる。この点は、従来の母体血清マーカー検査と本質的に変わるところはない。NIPT においては、その感度が母体血清マーカー

一検査と比較して高いために、被検者である妊婦が得られた結果を確定的なものと誤解し、その誤解に基づいた判断を下す可能性がある。

(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可能性のあること。

NIPTは、妊婦から少量の血液を採取して行われる簡便さのため、医療者は容易に検査の実施を考慮しうる。また検査の簡便さゆえ妊婦も検査を受けることを希望しやすい状況となりうる。その結果、不特定多数の妊婦を対象に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可能性がある。

〔4〕 NIPT に対する基本的考え方

医療の実践にあたっては、受療者に対して適切な情報を提供し十分な説明を行ったうえで、受療者がその診療行為を受けるか否かを決定することが原則である。ここでいう診療行為とは診断に至るための診察行為、検査、診断を受けての治療行為を含んでいる。したがって、NIPTは、この原則に則って行われるべき診療行為に含まれることになる。しかし、NIPTは、前章(1)に述べたように、その簡便さから妊婦がその意義、検査結果の解釈について十分な認識を持たずに検査を受ける可能性があり、受療者が検査についての適切な情報を事前に十分な説明とともに受けるといふ原則が達成されないおそれがある。

胎児に対して出生前に行われる遺伝学的な検査・診断は、その高度な専門性と結果から導かれる社会的影響を考慮すると、臨床遺伝学の知識を備えた医師が情報提供と説明にあたるべきである。過去に母体血清マーカーによる出生前遺伝学的検査がわが国において実施されるようになった際に、厚生科学審議会先端医療技術評価部会の母体血清マーカーに関する見解(平成11年6月)が発表された。この中で、母体血清マーカー検査の意義の説明と遺伝カウンセリングの重要性が指摘され、検査の前後に検査の意義の説明と遺伝カウンセリングを十分に行うよう配慮したうえで、検査を慎重に実施するよう注意が喚起された。このため、十分な配慮の下に母体血清マーカー検査が行われることの重要性が認識され、慎重に実施される方向に進んできているとはいうものの、産婦人科医療の現場を見渡すと、現在においても、臨床遺伝学の知識を備えた医師が診断前後に検査の説明と遺伝カウンセリングを行う姿勢が徹底されているとは言い難い。このため、現状ではNIPTを行う前に検査についての十分な説明と遺伝カウンセリングを行い、妊婦に適切な情報を提供することが不十分であるばかりでなく、検査施行後にその結果について妊婦が適正な判断をなしうるような遺伝カウンセリングを行うことにも体制の不備がある状況と言わざるを得ない。前章(2)に述べた検査結果に対する妊婦の誤解やその誤解に基づいた判断の可能

性は払拭されないのである。

したがって、遺伝カウンセリングを必要とする妊婦に対して臨床遺伝学の知識を備えた専門医が遺伝カウンセリングを適切に行う体制が整うまでは、NIPT をわが国において広く一般産婦人科臨床に導入すべきではない。また、遺伝カウンセリングを適切に行う体制が整ったとしても、本検査を行う対象は客観的な理由を有する妊婦に限るべきである。不特定多数の妊婦を対象としたマススクリーニングとして NIPT を行うのは厳に慎むべきである。

しかしながら、約 9 ヶ月の妊娠期間中、さまざまな不安に苛まれる妊婦が、妊娠の結果を予測しうるあらゆる情報を、可能なかぎり入手したいという考えをもつことは必然であろう。NIPT の特徴が、簡便、無侵襲、高精度であることから、実際に NIPT を受けることを希望する妊婦は少なくないものとみられる。少子化、妊婦の高年齢化が進行する現代において、妊婦のこのような願望はますます強くなっていると推測される。妊娠にまつわるさまざまな不安を少しでも払拭したいと希望する妊婦の切実な思いは尊重されなければならない、一概に規制することはできない。このような妊婦のもつ不安が特定の妊婦に限定されたものでなくすべての妊婦に多かれ少なかれ存するものであることを考慮すると、検査前遺伝カウンセリングに始まる NIPT へのアクセスに、居住地や就業時間など妊婦の置かれた条件によって著しい差が生じるのは好ましくない。

妊婦が NIPT を受けることができるようにと願う意見の中には、全面的に自由化し、すべての妊婦がその自由な意思によって受けられるように希望する意見のほかに、従来羊水検査等の侵襲を伴う手技による染色体分析を受けていたような、染色体の数的異常の胎児を出産する可能性の高い妊婦が、羊水検査等の前に NIPT を受けることにより、侵襲を伴う検査を回避できる利点のあることを論拠とする意見もある。たしかにこのような妊婦に NIPT を実施し、陰性の結果が得られた場合、その陰性的中率が高いために、胎児が染色体の数的異常を有する可能性はきわめて低いことを意味する。その場合においても、NIPT が非確定的検査であることを遺伝カウンセリングを通じて妊婦に説明し、妊婦の正しい理解を得ることがきわめて重要であることに違いはない。

このような状況に鑑み、NIPT は、十分な遺伝カウンセリングの提供が可能な限られた施設において、限定的に行われるにとどめるべきであるものの、本検査を望む妊婦が NIPT に関する適切な説明に接し、検査の意義を十分に理解したうえで本検査を受けることに支障のない状況を整備することも同時に考慮されなければならない。

さらに銘記すべきことは、NIPT 自体の診断の対象は胎児であるが、医師が直接接するのはその胎児の母体である妊婦であり、医師は妊婦と胎児の両方に向き合わなければならないという点である。診療の主体となる医師はその妊婦の当該妊娠の全体に対して身体的および精神的ケアを行なうことが求められることから、NIPT は産婦人科医の責任の下に行なわれるべきであろう。NIPT という妊娠経過の中の一断面に過ぎない検査だけでなく妊娠全体に責任を負うという観点からも、産婦人科医が中心となって診療を行なうことは産婦人

科医に課された当然の責務である。

実施可能な施設として備えるべき要件、対象となる妊婦の基準、実施されるべき説明および遺伝カウンセリングの内容、については第〔5〕章に記載する。

〔5〕 NIPT を行う場合に求められる要件

〔5〕－1 NIPT を行う施設について

NIPT は、〔5〕－2の要件を備えた基幹施設もしくはその連携施設において行う。基幹施設および連携施設では、NIPT を行うにあたって、検査実施の前の遺伝カウンセリングまたは検査に関する情報提供と、検査実施後に結果の提示と説明が行われることを要する。ただし、検査結果が陽性であった場合には必ず基幹施設において検査後遺伝カウンセリングを行う。すなわち、連携施設で検査を行いその結果が陽性であった場合には、連携施設は当該妊婦をすみやかにその連携する基幹施設に紹介し、結果に関する検査後遺伝カウンセリングを依頼する。検査後遺伝カウンセリングの後に行う結果を確定させるための侵襲をともなう検査、およびその後の妊娠中断または出産までの経過観察は、依頼元の連携施設が行うことを原則とする。ただし、侵襲を伴う確定的検査および妊娠中断の可否の判断および処置は、妊婦の意向に応じて基幹施設で行ってもよい。

〔5〕－2 NIPT を行う施設が備えるべき要件

(1) 基幹施設が備えるべき要件

1. 出生前診断、とくに13番、18番、21番染色体の数的異常例について、自然史や支援体制を含めた十分な知識および豊富な診療経験を有する産婦人科医師（産婦人科専門医*1）と、出生前診断、とくに13番、18番、21番染色体の数的異常例について、自然史や支援体制を含めた十分な知識および豊富な診療経験を有する小児科医師（小児科専門医*2）がともに常時勤務していることを要し、医師以外の認定遺伝カウンセラー*3が在籍していることが望ましい。上記の産婦人科医師（産婦人科専門医*1）は臨床遺伝専門医*4であることが望ましく、上記の小児科医師（小児科専門医*2）は臨床遺伝専門医*4または周産期（新生児）専門医*5であることが望ましい。上記の産婦人科医師（産婦人科専門医*1）、小児科医師（小児科専門医*2）の少なくとも一方は臨床遺伝専門医*4の資格を有することを要する。

*1 公益社団法人日本産科婦人科学会認定産婦人科専門医

*2 公益社団法人日本小児科学会認定小児科専門医

*3 日本人類遺伝学会・日本遺伝カウンセリング学会認定遺伝カウンセラー

*4 日本人類遺伝学会・日本遺伝カウンセリング学会認定臨床遺伝専門医

*5 一般社団法人日本周産期・新生児医学会周産期（新生児）専門医

2. 遺伝に関する専門外来を設置し、1項に述べた産婦人科医師と小児科医師（および認定遺伝カウンセラー）が協力して診療を行っていること。

3. 検査を希望する妊婦に対する検査施行前の遺伝カウンセリングと検査施行後に結果を説明する遺伝カウンセリングのいずれについても、十分な時間をとって行う体制が整えられていること。なお、検査施行前後の遺伝カウンセリングには、1項で挙げた専門職のすべてが直接関与することが望ましい。また検査施行前の遺伝カウンセリングから検査の実施までには、被検妊婦自身が検査受検の要否について十分に考慮する時間をもつことができるよう配慮すること。

4. 検査施行後の分娩まで含めた妊娠経過の観察、および妊婦の希望による妊娠中断の可否の判断および処置を自施設において行うことが可能であり、現に行っていること。

5. 絨毛検査や羊水検査などの侵襲を伴う胎児染色体検査を、妊婦の意向に応じて適切に施行することが可能であること。

6. 妊婦が5. に述べた侵襲を伴う胎児染色体検査を受けた後も、妊婦のその後の判断に対して支援し、適切な遺伝カウンセリングを継続できること。

7. 出生後の医療やケアを実施できる、またはそのような施設と密に連携する体制を有すること。

8. 連携施設において検査の陽性が出た妊婦について、連携施設からの紹介を受けて前項4～7の対応を行うことが可能であること。

9. 遺伝診療についての会議を定期的で開催して前項2の遺伝に関する専門外来に関わる医療者内で診療についての情報共有を図ること。連携施設がある場合は連携施設において遺伝カウンセリングを実施している産婦人科医師の会議への参加を受け入れて、連携施設の検査に当たる産婦人科医師との密な連携を維持するように努める。

（2） 連携施設が備えるべき要件

1. 出生前診断、とくに 13 番、18 番、21 番染色体の数的異常例について、自然史や支援体制を含めた十分な知識および豊富な診療経験を有する産婦人科医師（産婦人科専門医*1）が、常時勤務していることを要する。また、小児科医師（小児科専門医*2）と常時連携しており、必要に応じて妊婦が当該小児科医師と面接することが可能であることを要する。上記の産婦人科医師（産婦人科専門医*1）は、臨床遺伝専門医*3であることを原則とする。ただし、臨床遺伝専門医以外でも、臨床遺伝に関するロールプレイングを含めた研修*4の修了が認定されている医師は、要件を満たすものとみなす。また、前記の産婦人科医師は基幹施設で開催される遺伝診療に関する会議（基幹施設が備えるべき要件 9 項に記載）に定期的*5に出席して、基幹施設における産婦人科医師および小児科医師との密な連携を維持するよう努める（認定遺伝カウンセラーとも積極的に連携することが望ましい）。

*1 公益社団法人日本産科婦人科学会認定産婦人科専門医

*2 公益社団法人日本小児科学会認定小児科専門医

*3 日本人類遺伝学会・日本遺伝カウンセリング学会認定臨床遺伝専門医

*4 臨床遺伝に関連する学会等において、臨床遺伝専門医が運営の中心となって開催され小児科医も参画するもので、ロールプレイング、および修了検定のあるものとする。該当する「研修」は、日本産科婦人科学会が別途指定する。

*5 基幹施設での会議の参加は 6 か月に 1 回程度を必須とする

2. 検査を希望する妊婦に対する検査施行前後の遺伝カウンセリング*1に、十分な時間をとって行う体制が整えられていること。なお、検査施行前後の遺伝カウンセリングには、1 項で挙げた産婦人科医師が直接関与することを要する。また検査施行前の遺伝カウンセリングから検査の実施までには、被検妊婦自身が検査受検の要否について十分に考慮する時間をもつことができるよう配慮すること。なお、検査で陽性の結果が確認された場合には、被検妊婦を連携する基幹施設へすみやかに紹介し、結果に関する検査施行後遺伝カウンセリングを依頼すること*2。

*1 連携施設で行なわれる場合は、NIPTに関する説明および情報提供とそれに対する妊婦の同意をもって、遺伝カウンセリングに代えることが可能である。

*2 検査施行前遺伝カウンセリングについても、より詳細な遺伝カウンセリングを要する妊婦は連携する基幹施設に紹介するとともに、遺伝カウンセリングを依頼する。

3. 検査施行後の分娩まで含めた妊娠経過の観察、および妊婦の希望による妊娠中断の可否の判断および処置を自施設において行うことが可能であり、現に行っていること。

4. 絨毛検査や羊水検査などの侵襲を伴う胎児染色体検査を、妊婦の意向に応じて適切に施行することが可能であること。

5. 妊婦が4. に述べた侵襲を伴う胎児染色体検査を受けた後も、妊婦のその後の判断に対して支援し、適切な遺伝カウンセリングまたは情報提供を継続できること。

6. 出生後の医療やケアを実施できる、またはそのような施設と密に連携する体制を有すること。

〔5〕－3 対象となる妊婦

NIPTを受けることを希望する妊婦のうち、次の1～5のいずれかに該当する者とする。

1. 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者。
2. 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者。
3. 染色体数的異常を有する児を妊娠した既往のある者。
4. 高年齢の妊婦。
5. 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者。

〔5〕－4 NIPTを行う前に医師が妊婦およびその配偶者（事実上婚姻関係と同様の事情にある者を含む）、および場合によっては他の家族に説明し、理解を得るべきこと、および説明における留意点。

（1）NIPTを受検するか否かに対して中立的な立場で説明を行い、NIPT受検へと誘導することのないよう留意する。

（2）出生児が先天的に有する障害や平均からの偏りに関する一般的な説明。

1. 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、その可能性はさまざまであること。
2. 障害は、その子どもを全人的にみた場合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のは誤りであること。
3. 障害や平均からの偏りをもって生まれた場合でも、その成長発達は個人によってさまざまであり一様でないこと。

4. 障害の有無やその程度と、本人および家族が幸か不幸かということの間には、ほとんど関連はないこと。
5. 生まれる前に原因の存在する先天的な障害や平均からの偏りだけでなく、後天的な障害が発生することもあること。

(3) NIPTの対象となる染色体異常(13番、18番、21番の染色体の数的異常)に関する最新の情報(自然史を含む)についての説明。

1. これらの染色体異常の特徴および症状。
2. これらの染色体異常をもって出生した子どもに対する医療の現状。
3. これらの染色体異常は、出生後の経過が一律でなく、個人差が大きい、したがって出生後の生活は個人によりさまざまであること。
4. これらの染色体異常や合併症の治療の可能性および支援的なケアの現状についての説明。

(4) NIPTの位置づけについての説明。

1. NIPTの対象となる妊婦は、従来侵襲を伴う検査(羊水検査や絨毛検査)の対象となっていた妊婦であり、NIPTがマススクリーニングではないこと。
2. 検査で陽性の結果が得られることも一定の率でありうること、すなわちNIPTが、陰性の結果を得て当該妊娠についての安心を得ることを前提とした検査ではないこと。
3. 侵襲を伴う検査で診断される染色体異常の60~70%が数的異常であるが、NIPTが対象としているのは、染色体数的異常のうちの3つの染色体(13番、18番、21番の染色体)に限られること。
4. NIPTは、染色体数的異常以外の次のような異常は対象としていないこと。均衡型転座、微細欠失などの構造異常。微小でも重要な数的異常、胎児の染色体モザイク。胎児遺伝性疾患。胎盤性モザイク。
5. NIPTは、特定の染色体(13番、18番、21番の染色体)の数的異常の診断を目的としているが、染色体の数的異常である可能性が高いことを示す非確定的検査であり、検査を受けることにより確定的診断に到達するわけではないこと。
6. 特定の染色体(13番、18番、21番の染色体)の数的異常の診断の確定には、侵襲を伴う検査(絨毛検査または羊水検査)が必要であること。
7. NIPTを行っても、対象となる染色体異常に起因する疾患の治療にはつながらないこと。

(5) NIPTの結果の解釈についての説明。

1. 検査が陰性の場合、対象とする染色体異常のみられる可能性はきわめて低い、0ではなく、偽陰性となることがありうること。したがって、対象とする染色体異常がないことを確定させることにはならないこと。

2. 検査が陽性の場合、対象とする染色体異常のみられる可能性は高くなるが、偽陽性がありうる。陽性適中率は事前確率により異なること。確定診断をするには、侵襲を伴う検査（絨毛検査または羊水検査）が必要になること。
3. 結果を確認するための母体血の再検査は意味がないとされていること。
4. 検査結果が判定保留(Not Reportable)となる場合があること。
5. 連携施設で実施された検査の結果が陽性である場合、その後の遺伝カウンセリングは、連携する基幹施設で行われること、また診断を確定させるための侵襲を伴う検査（絨毛検査または羊水検査）を含めた検査後の対応については、妊婦の意向によっては基幹施設において受けてもよいこと。

（6）次の段階の選択肢となりうる侵襲を伴う検査についての説明。

1. 対象とする染色体異常の有無を確定させるために穿刺による羊水採取で羊水中胎児由来細胞の染色体検査（羊水検査）を行った場合、300分の1の確率で流産が起こる可能性があること。
2. 羊水検査を行っても、染色体異常に起因する疾患の治療にはつながらないこと。

（7）侵襲を伴う検査の結果により妊婦が妊娠の中断を希望した場合に、妊娠中断の処置には相応の医療上のリスクが伴うことに言及すること。

（8）以上の事項を口頭だけでなく、文書を渡して十分に説明し、理解が得られたことを確認したあとに、検査を受けることについて文書による同意を得て、その同意文書を保管する。

（9）遺伝カウンセリングまたはNIPTに関する情報提供の結果、NIPTを受けない選択をした妊婦に対し、その妊婦の要請ある場合は、妊娠の終了まで遺伝に関する相談に応じる。相談の内容によっては、連携する基幹施設に紹介してもよい。

〔5〕－5 NIPTを行った後に、医師が妊婦およびその配偶者（事実上婚姻関係と同様の事情にある者を含む）に説明し、理解を得るべきこと

(1) NIPTの結果の解釈についての説明を行う。

1. 結果が陰性の場合、対象とする染色体異常のみられる可能性はきわめて低い、0ではなく、偽陰性となることがありうる。したがって、対象とする染色体異常がないことを確定させることにはならないこと。

2. 結果が陽性の場合、対象とする染色体異常のみられる可能性は高くなるが、偽陽性がありうる。陽性適中率は事前確率により異なること。確定診断をするには、侵襲を伴う検査（絨毛検査または羊水検査）が必要になること。連携施設で検査が実施されて検査結果が陽性である場合は、その後の遺伝カウンセリングは基幹施設において行われること。妊婦の意向によっては、診断を確定させるための侵襲を伴う検査（絨毛検査または羊水検査）を基幹施設で受けてもよいこと。

3. 陰性または陽性と出た結果を再確認するための再検査は意味がないとされていること。

4. 結果が判定保留(Not Reportable)の場合、血液中の胎児由来 DNA 濃度が低いことが理由である可能性のあること。その場合、再検査を行うこと、または、侵襲を伴う検査を行うことが選択肢であること。

(2) (1) の他、必要に応じて検査前に説明した項目〔5〕－4の、(1)、(2)、(3)、(5)について、妊婦およびその配偶者（事実上婚姻関係と同様の事情にある者を含む）の理解が得られるように説明する。

(3) 確定診断としての侵襲を伴う検査（絨毛検査または羊水検査）を受けるか、または受けないかの方針決定については、十分な遺伝カウンセリング下での妊婦およびその配偶者（事実上婚姻関係と同様の事情にある者を含む）による決定を尊重する。

(4) 侵襲を伴う検査の結果により妊婦が妊娠の中断を希望した場合に、妊娠中断の処置には相応の医療上のリスクが伴うことに言及する。

(5) 説明した内容、およびその後の方針につき、文書に記載し、文書による同意を得たうえで、同意文書を保管する。

(6) 〔5〕－1の(1)1項に述べた基幹施設の産婦人科医師と小児科医師（および認定遺伝カウンセラー）および〔5〕－1の(2)1項に述べた連携施設の産婦人科医師は、当該妊婦の妊娠終了まで担当医と連携して当該妊婦の遺伝

に関する相談に応じる。

(7)〔5〕－1の(1)1項に述べた基幹施設の産婦人科医師と小児科医師（および認定遺伝カウンセラー）および〔5〕－1の(2)1項に述べた連携施設の産婦人科医師は、当該妊婦の妊娠終了後も、当該妊婦の要望があれば、遺伝に関する相談に応じる。

〔5〕－6 NIPTを行う検査会社に求められる要件

NIPTを担当する検査会社は、その会社独自の検査精度や精度管理の状況、感度や特異度について基礎データを検査実施施設に示し、検査の質を保証しなければならない。また、検体の輸送手段、取り違えの防止等のリスク管理についての具体的方法を呈示しなければならない。

この検査業務の遂行によって得られる個人情報、検査結果等についての秘密保持を徹底するとともに、検体は検査終了後速やかに廃棄し、他の検査や研究に利用してはならない。

本条項の順守のために、検査実施施設は検査会社との間に文書をもって契約を交わし、その文書を保管しなければならない。

〔6〕 NIPTに対する医師、検査会社の基本的姿勢

NIPTの実施施設であるかないかに関わらず、すべての医師はNIPTに対して次のような姿勢で臨んで差し支えない。

1. NIPTについて医師が妊婦に積極的に知らせる必要はない。ただし、妊婦が本検査に関する説明を求めた場合には、医師は本検査の原理をできる限り説明し、登録施設で受けることが可能であることを情報として提供することを要する。
2. 医師は、NIPTを妊婦に対して安易に勧めるべきではない。

また、検査会社等がこの検査を勧める文書などを作成し不特定多数の妊婦に配布することは望ましくない。

〔7〕 認定登録制度の確立

第〔5〕章に記載した各種要件を満たすために、NIPTを実施する施設を認定し、登録す

る制度を設置することが必要である。この、実施施設の認定・登録を行う委員会は、各施設から「実施施設」（基幹施設または連携施設）となることの申請を受け、その施設が NIPT を行う施設として第〔5〕章に記載した各要件を満たしているか審査する。あわせて申請施設と検査会社（および代理店がある場合はその代理店）との間の契約書の写し、被検者に対する遺伝カウンセリングの際の説明文書の写しについて申請施設から提出を受け、検査会社（および代理店がある場合はその代理店）との契約が交わされていること、および被検者への説明文書が作成されていることを確認する。認定された各「実施施設」は、実施された NIPT の結果、およびその妊娠の転帰について、認定・登録を行う委員会に報告しなければならない。また、この認定・登録を行う委員会は、認定された各「実施施設」に対して定期的に評価を行う体制を整え、実行する。認定・登録を行なう委員会の運営、および認定・登録の方法やその詳細、認定・登録の有効期限と更新の要件や方法については、別に細則に定める。