

日本産科婦人科学会

理事長 藤井 知行 殿

日本産科婦人科学会 倫理委員会

委員長 苛原 稔 殿

拝啓

春寒の候、ますます御健勝のこととお慶び申し上げます。日頃は NIPT に関する NIPT コンソーシアムの活動についてご理解いただきありがとうございます。

さて、この度、「母体血を用いた出生前遺伝学的検査 (NIPT) に関する指針 (案)」をまとめていただき、ありがとうございました。NIPT の臨床研究を担ってきた NIPT コンソーシアムのメンバーから指針に対して多くの意見が寄せられたことを受け、NIPT コンソーシアムとして意見をまとめさせていただきました。

今回の改定では、社会に対して、遺伝カウンセリングの質を担保しつつ妊婦の検査へのアクセスを改善するために検査実施施設を拡充させることをわかりやすく説明することが重要であると考えます。その結果として無認可施設で検査を受検する妊婦が減少することを期待しています。このような考え方のもとで下記の点について、指針 (案) への反映をご検討いただきますようお願い申し上げます。ご高配をよろしくお願いいたします。

敬具

平成 31 年 3 月 29 日

NIPT コンソーシアム	国立成育医療研究センター	左合治彦・和田誠司
	昭和大学	関沢明彦・松岡 隆
	埼玉医科大学	亀井良政
	兵庫医科大学	澤井英明
	東京慈恵会医科大学	佐村 修
	京都大学	山田崇弘
	名古屋市立大学	鈴森伸宏
	長崎大学	三浦清徳
	宮城県立こども病院	室月 淳
	横浜市立大学	浜之上はるか
	北海道大学	河口 哲
	筑波大学	濱田洋実
	信州大学	金井 誠
	国立成育医療研究センター	佐々木愛子・赤石理奈
	昭和大学横浜市北部病院	市塚清健
	東邦大学医療センター佐倉病院	竹下直樹
	母子愛育会総合母子保健センター	中山摂子
	名古屋通信病院 (AOI 名古屋病院)	久野尚彦
	大阪市立総合医療センター	中村博昭
	大阪大学大学院	遠藤誠之・荒堀仁美
	中電病院	三春範夫
	山口県立総合医療センター	佐世正勝
	熊本大学	大場 隆
	宮崎大学	山口昌俊
	鹿児島大学	池田敏郎

# 意見書

「母体血を用いた出生前遺伝学的検査（NIPT）に関する指針」の改定に際し、以下について要望いたします。

## 1. 基幹病院と連携病院の連携について

- 連携病院で検査陽性となった場合、その後の遺伝カウンセリングや確定検査を一律に基幹病院で行うこととはせず、地域や患者個人の状況に応じて連携病院でも可能にする。
  - 基幹病院で遺伝カウンセリングすることは、特に地方では患者の負担増大につながり、現実的でない。
  - 遠方の基幹病院へ紹介されたことにより、基幹病院を受診せず、確定検査を受けずに妊娠中絶を選択する妊婦増加の懸念がある。
  - 連携施設の遺伝カウンセリング担当者は3つの染色体疾患への対応についての研修を十分に受けており、一般的な遺伝カウンセリングには対応可能である（認定後も、継続的に遺伝カウンセリングの研修を受けてスキルをアップデートする必要があるが、一定のスキルは担保されている）。
  - 連携施設はそもそも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適切に施行可能な施設である（施設要件として）。
- 基幹施設の条件を満たし、連携施設からの患者紹介を受けることが可能な場合、NIPTの実施に関わらず基幹施設として認定する（NIPT実施が前提ではない）。
  - 臨床遺伝の専門家が多くの施設においても、さまざまな理由でNIPTを実施していない施設があるが、専門的な遺伝カウンセリングや確定検査は実施している。NIPTを行わない施設であっても、基幹施設となって連携施設との協働で地域医療に貢献できる。

## 2. 連携病院の要件について

- 連携施設の要件として分娩取り扱いを必須としているが、臨床遺伝専門医をもつ産婦人科専門医であれば分娩施設との連携関係を明示することで、連携施設となることを許容する（5に記す臨床遺伝専門医の活用にもつながる）。
- 基幹施設が連携施設と連携するかどうかの権限は、基幹施設にあり、定期の更新制とする。
  - 連携施設が遺伝カウンセリングの重要性を認識して対応しているかを定期的に基幹施設がチェックすることで、質を担保するようにする。

## 3. 検査対象について

- 「高年齢の妊婦」の表現に曖昧さがある。「その他、胎児の染色体疾患について不安が強い妊婦」と明記することで、年齢制限の撤廃をする。
  - 「高年齢の妊婦」に年齢制限の意味合いが含まれないとしても、「年齢制限はない」とは一般に広報できない。
  - 希望する個人を対象にしたスクリーニング検査であり、年齢制限がないのが国際的な状況である。
  - この記載があることで、無認可施設が増加し続けている状況を抑止できないことが懸念される。

## 4. 遺伝カウンセリングは最低限必要である

- 「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」の文章では検査前の遺伝カウンセリングが必須でないと読める。「出生前に行われる遺伝学的検査および診断に関する見解（日本産科婦人科学会 2013 年 6 月）」に出生前に行われる遺伝学的検査は適切な遺伝カウンセリングを行った上で、インフォームドコンセントを得て実施するとの原則が記載されていることに準拠し、下線部を「基幹施設および連携施設では、NIPT を行うにあたっては検査実施前後に遺伝カウンセリングを行うことを要する」と修正する。

- 連携施設が備えるべき要件の 2 の注「\*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。」の削除。
  - NIPT は遺伝カウンセリングではなく、説明と同意を基に可能であると解釈される。

## 5. 臨床遺伝専門医が活用できる体制に

- 臨床遺伝専門医をもつ産婦人科専門医であれば関与できる仕組みが必要である
  - 努力して研修した実績を示すのが専門資格であり、専門資格の保有者を活用することで遺伝カウンセリングの質は担保できる。
  - 施設基準緩和で重視されるべきは遺伝医療の質の担保である。
  - 遺伝医療の質が低下しても緩和するという方向性は、現時点では社会の理解が得られない。

## 6. 検査陽性者が確実に確定検査を受検できるような仕組みについてご考慮いただきたい。

- 検査後に追加で羊水検査などの確定検査料金がかかる仕組みでは、確実に確定検査が実施されないことが危惧される。陽性者の確定検査の費用負担が軽減されるような仕組みについて検討をお願いしたい。

## 7. その他

- 地域的な状況への配慮の必要性：認可施設のない県の実状を考慮し、他県との連携を可能にする。
- 今回の指針改定案の文章の中に、社会の課題として「福祉の充実に向けて取り組むこと」、「遺伝リテラシーの向上のための教育を検討することの必要性」について記載する。
- 「はじめに」の文章について：「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、臨床的に用いる妥当性のある 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は臨床研究段階であり、本指針の対象とはなっていない」と下線部を追記する。」について、「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、臨床的に用いる妥当性のある 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、染色体微小欠失、単一遺伝子疾患等を検出するための血液による非確定的検査は臨床研究段階であり、本指針の対象とはなっていない」と修正する。
- 他の羊水検査、絨毛検査、母体血清マーカー検査の出生前遺伝学的検査に関しても、症例登録制度を創設するなど、本指針の運用と同時進行で進めることを検討する。
- 日本産科婦人科学会で出生前検査などに取り組む産婦人科医の多くは日本人類遺伝学会に所属して活動している。今後、日本人類遺伝学会と定期的に意見交換を行い、指針の問題点を議論しながら次回の指針改定につなげるような常設の枠組みを創設していただきたい。
- この指針は社会情勢の変化に応じて随時、評価して修正する必要があると考える。指針の最後に、「本指針は 2 年後を目途にその時点の検査を取り巻く社会情勢と検査の状況を考慮し、その適切性について検討を行い、必要に応じて指針を修正するものとする。」

以上