

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 (第2回)

令和元年11月27日 (水)  
13:00~15:00  
経済産業省別館104各省庁共用会議室

【議 事 次 第】

1. 開会
2. 議事  
(1) NIPTに関する調査等について  
(2) その他
3. 閉会

【配 付 資 料】

- 資料1: 玉井構成員提出資料  
資料2: 齋藤構成員提出資料  
資料3: 調査設計表 (案)  
資料4: 施設調査項目 (案)  
資料5: 受検者調査項目 (案)

参考資料: ワーキンググループ開催要綱および構成員名簿

第2回 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	資料1
令和元年11月27日	

NIPTの対象とされるトリソミーについて

大阪医科大学  
小児高次脳機能研究所 / LDセンター / 小児科  
玉井 浩

# 略歴

## 略歴

- 1979年 大阪医科大学卒業
- 1985年 同大学 大学院修了
- 1985年 同大学 助手 (小児科学)
- 1988~1990年 米国オハイオ州立大学、サール薬品研究所留学
- 1994年 同大学 講師 (小児科学)
- 1996年 同大学 教授 (小児科学)
- 2006年 日本ダウン症療育研究会会長
- 2010年 日本ダウン症協会大阪支部長
- 2013年 日本小児神経学会幹事
- 2014年 公益財団法人 日本ダウン症協会理事
- 2014年 公益社団法人 日本小児科学会副会長
- 2017年 成人期ダウン症研究会会長
- 2019年 日本ダウン症学会理事長

## 出生前診断に関する学会シンポジスト

- 2014年6月28日 第38回 日本遺伝カウンセリング学会 シンポジスト
- 2015年3月 8日 第 9回 日本小児科学会倫理委員会 公開フォーラム シンポジスト
- 2015年6月18日 第62回 日本小児保健協会学術集会 シンポジスト

1

# トリソミー症候群

- ヒトでの常染色体トリソミーでは、21, 18, 13 トリソミーのみが出生可能

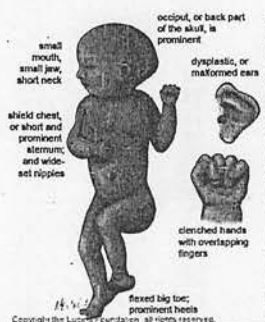
21 トリソミー  
(ダウン症候群)



平均寿命

60 年

18 トリソミー  
(エドワード症候群)



数時間~数年

13 トリソミー  
(パトー症候群)



数時間~数ヶ月

2

大阪大学北島康司先生よりスライドを提供いただきました

# 小児慢性特定疾病情報センターから

## 13トリソミー

出生児の5,000～12,000人に1人とされ、小頭症、頭蓋骨部分欠損、小眼球症、網膜異形成、口唇口蓋裂・高口蓋、耳介形態異常、耳介低位、手指の屈曲拘縮・重なり、踵の突出などを示し、成長障害、重度の発達の遅れ、中枢神経系合併症を認めることが多い。

3

# 小児慢性特定疾病情報センターから

## 18トリソミー

出生児の3,500～8,500人に1人とされ、成長障害、身体的特徴、先天性心疾患、肺高血圧、呼吸器系合併症、消化器系合併症、泌尿器系合併症、筋骨格系合併症、難聴、悪性腫瘍（Wilms腫瘍、肝芽腫）などの症状を呈する。

4

# 小児慢性特定疾病情報センターから

## 21トリソミー

出生児の600～800人に1人とされる。

新生児期には、特徴的な顔貌、手掌単一屈曲線、筋緊張低下を主徴とする。

先天性心疾患、消化器疾患、環軸椎(亜)脱臼、一過性骨髄増殖症や白血病などの血液疾患、點頭てんかんなどの神経疾患、内分泌疾患、眼科・耳鼻咽喉科疾患

その他：歯科的問題、排尿機能障害、性腺機能不全症、20歳代を中心としての社会性に関連する能力の退行様症状

5

## ダウン症の出生頻度

平成28年度外表奇形等統計調査結果

(約300の分娩施設が協力)

➡口出産児総数:116,605名のうち、ダウン症は200名  
出生率は1,000人に1.71人 (約600人に1人)

出生頻度の変遷 (鳥取/島根地方)

1949-1958 : 0.935 (1/1070)

1959-1968 : 0.815 (1/1227)

1969-1978 : 0.803 (1/1245)

1980-1989 : 1.34 (1/748)

1990-1999 : 1.74 (1/573)

Am J Med Genet

(2008)

最近の報告では、1/450-500 (2019)

6

# 日本における過去10年間の出生数は不変

## 高齢出産の増加

1980年 2.1%

2016年 70.6%

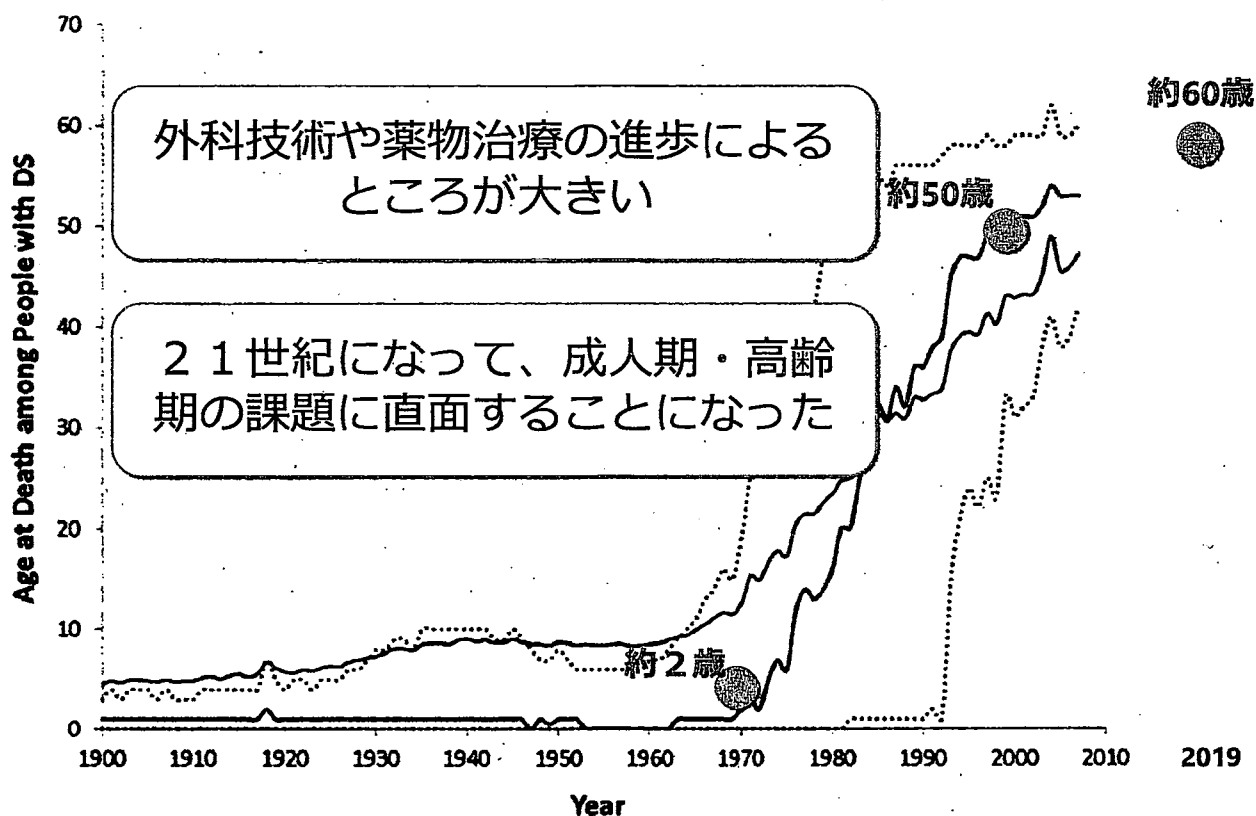
## 出生前診断の受検率の増加

全妊娠の 7.2%

高齢妊娠の25%

7

## ダウン症者の寿命は伸びている



8

# ダウン症候群とヒト染色体トリソミー

21  
トリソミー

- ・ 21番染色体のトリソミーが原因
- ・ 精神発達障害、造血異常など多彩な合併症
- ・ 21番染色体上の遺伝子量効果によると考えられている

18  
トリソミー

13  
トリソミー

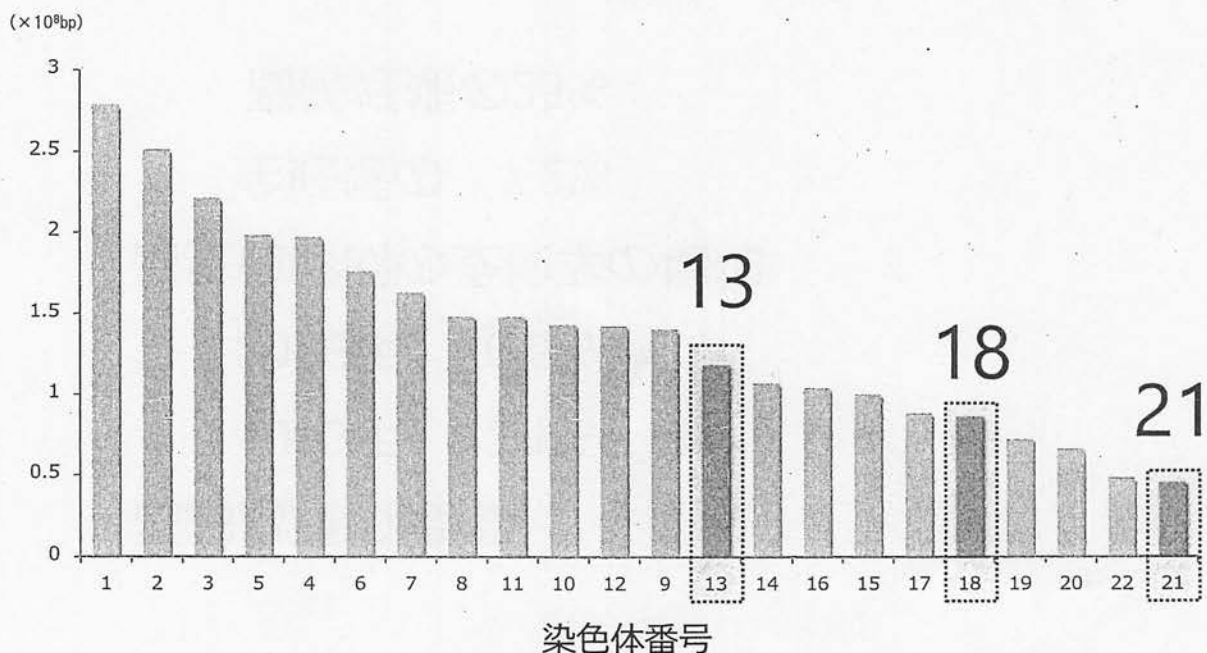
- ・ ヒトで出生可能なトリソミーは3つだけ
  - ・ 21トリソミー (平均寿命 60歳)
  - ・ 18トリソミー (数時間~数年)
  - ・ 13トリソミー (数時間~数ヶ月)

9

大阪大学北畠康司先生よりスライドを提供いただきました

## トリソミーの症状と遺伝子数

塩基数

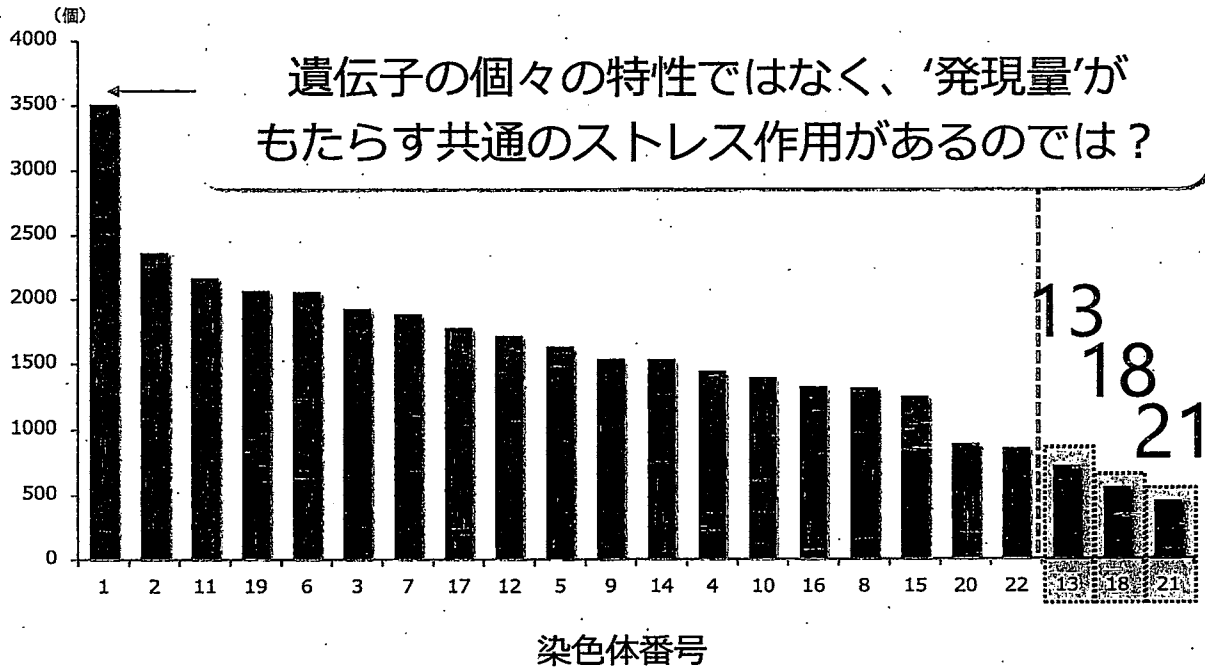


10

大阪大学北畠康司先生よりスライドを提供いただきました

# トリソミーの症状と遺伝子数

## 遺伝子数



11

大阪大学北畠康司先生よりスライドを提供いただきました

## 現状のダウン症児者の診療はほとんど合併症に対する診療

NIPTをはじめとする出生前診断にも対応が求められる

### 新生児期～乳幼児期

先天性心疾患、消化器疾患、血液疾患、内分泌疾患、眼科・耳鼻科疾患、整形外科疾患、神経疾患

### 学童期～思春期

内分泌疾患・肥満、整形外科疾患、眼科・耳鼻科疾患

### 若年成人期

精神疾患、退行様症状

### 成人～高齢期

老化、脳血管障害、心疾患

12

# 内分泌・代謝疾患

## 甲状腺機能低下症

全年代に発症、成人の40%、小児の20%

症状：行動が遅くなった、意欲減退、体重増加

治療：甲状腺ホルモン補充療法

## 甲状腺機能亢進症

思春期前後～20代に多い

症状：体重減少、易疲労、意欲減退、行動異常

治療：抗甲状腺剤、アイソトープ治療、手術

## 高尿酸血症

成人の約50%、尿酸排泄の低下による

痛風発作は比較的起こしにくいとされている

長期合併症（痛風腎）の頻度不明

治療：プリン体摂取制限、運動、水分摂取、内服治療は8.5mg/dl以上で考慮

13

# 生活習慣病

低血圧者が多く、高血圧症はほとんどない  
動脈硬化の程度も軽い

	ダウン症 (%)	一般人口 (%)
その他の生活習慣病		
肥満	28	男性35.1、女性27.4
高脂血症	14.3~61.0	男性9.8%、女性17.3%
糖尿病	6.7	12.1

平成28年日本人の国民健康栄養・調査

## 循環器疾患

僧帽弁逸脱症 約60%

僧帽弁閉鎖不全症 約17%

## 睡眠時無呼吸症候群

成人の約50%

筋緊張の低下、鼻咽頭の構造的な問題

不機嫌、日中の行動異常

14



# 耳鼻咽喉科・眼科疾患

## 耳鼻咽喉科

難聴および聴力低下 約70%

感音性、伝音性難聴ともにあり

## 眼科疾患

視力障害 約70%

白内障 約40%

円錐角膜 約15%

いずれもADLの低下の原因になり得る

15

# 整形外科疾患

環軸椎不安定症 約18%

亜脱臼による症状出現 約1~2%

骨粗鬆症 約50%

変形性頸椎症 約30~40%

変形性股・膝関節症

16

# 精神・神経疾患

てんかん 約8%

小児期と高齢期に多い

思春期以降～30代：精神疾患 約20～40%

うつ病

こだわりの悪化、強迫症/強迫性障害

その他の精神疾患 (psychotic like disorder)

誘引：身体的要因、環境の変化

周囲の過剰な期待

40代以降：アルツハイマー病

17

## 小児期の標準的診療指針

### 1) 乳幼児期

2～3ヶ月ごとに受診し、小学生からは半年ごとに受診する。

- ✓ 眼科チェック：新生児期（先天白内障の有無）  
1歳・3歳・5歳では、屈折異常のチェックと眼鏡調整
- ✓ 耳鼻科チェック：新生児期、1歳に難聴のチェック
- ✓ 整形外科チェック：2歳半～3歳（頸椎、足関節→装具）
- ✓ 歯科チェック：乳児期の摂食指導と齲歯の予防
- ✓ 小児科：ワクチン接種、成長曲線（身長・体重）チェック  
甲状腺機能、成長ホルモンなどの血液検査は年1～2回  
小児循環器チェック（肺高血圧、利尿剤の調整）  
ダウン症としての発達milestoneを確認

ダウン症児のための療育プログラム

（作業療法、理学療法、言語指導など）

18

# 小児期の標準的診療指針

## 2) 学童期～思春期～若年成人期

- ✓ 代謝・内分泌系のチェック（肥満、糖尿病、高尿酸血症など） 年1～2回実施する。
- ✓ 学校卒業後の環境変化による適応状況（行動異常など）のチェック
- ✓ 神経学的チェック（環軸椎亜脱臼、行動異常など）
- ✓ 整形外科チェック（側弯症、外反扁平足など）

19

## 成人期の健康管理指針（案）

### 定期健康診断（年に1回）

- ✓ 一般的な健康診断（心電図、胸部レントゲンを含む）  
僧帽弁逸脱症（僧帽弁逆流・閉鎖不全、心不全）
- ✓ 生活習慣病のチェック（高脂血症、糖尿病、肥満症）
- ✓ 甲状腺機能、尿酸値
- ✓ 歯科受診

### 2～3年に1回は受診

- ✓ 眼科（白内障の有無）
- ✓ 耳鼻咽喉科（中耳炎、難聴）

### 20歳前後で1回は評価

- ✓ 認知機能検査（心理検査）：退行様症状、認知症の予測

20

# 現在のダウン症候群児者のケア

## 教育・福祉から見た場合

特別支援学校、高等支援学校、地域小中学校の支援学級だけでなく、児童発達支援事業所、放課後児童デイサービスも整備されるようになり、利用できる制度は増加している。

支援学校卒業後も、自立支援コース、就労継続A型・B型、生活介護など事業所も数は増え整備されてきた。学びの機会を増やす方向で既存の大学に特別なコースが計画されたり、社会福祉法人にも福祉型専攻科として、学びの場を提供するところも増えている。また、これまでもオープンカレッジはいくつかの大学には存在する。

グループホームも整備されつつあるが、数はまだ少ない。

21

# 現在のダウン症候群児者のケア

## 社会制度から見た場合

特別児童扶養手当、障害基礎年金も存在する。後見人制度も整備されているが、さまざまな課題があり、制度変更もあり得る。

家族会の相談機能としての役割は大きく、家族が孤立しないように医療や行政からも連携を期待されている。家族会の役割として、家族と家族をきめ細かく繋ぎ、不安を取り除くようなピア・カウンセリングや不合理な事実を社会に発信して、当事者と家族が生きていきやすい社会の実現を目指すことも役割である。

22

# 現在のダウン症候群児者のケア

## 医療から見た場合

診療のほとんどは合併症に対するものである。

新生児～乳幼児～学童期：心疾患にはじまって、血液疾患、消化器疾患、整形外科疾患、眼科・耳鼻科疾患、内分泌疾患など

思春期～若年成人期：退行様症状、てんかんなどの神経疾患が加わる。

成人期～高齢期：さらに、アルツハイマー病などの老化や心臓疾患、脳血管疾患が加わる。

白血病は多いが、固形癌は少ない。てんかんは多いが、熱性痙攣は少ない。成人になっても高血圧は少なく、動脈硬化の程度も軽いとされる。

23

# これからのダウン症候群児者のケア

教育／療育との協働で能力を開発できる。

文科省からも障害者の生涯学習の推進提言がある

学びたがっている人には、学ぶチャンス  
福祉との連携は、生きがいを探すチャンスになる。

個人としての生産性より、人の役に立つ活動をしたい

医療だけでは、幸福にはなれない。

➡□ 医療に加え、加えて教育／福祉と連携して総合ケア。

生涯ケアが求められている。

➡□ 成人期の診療体系の確立が望まれている。

24

# ダウン症児者の進路

成人期ダウン症者の所属先調査（2007年）

1) ダウン症協会に所属する5,000家族を対象、回答数858家族

(0～59歳)

就学前145名、小学生222名、中学生119名、高校生83名、18歳以上248名の回答結果、一般就労者は44名(17.7%)、福祉就労199名(80.2%)であった。

2) 東京都の知的障害特別支援学校を過去5年間（H15年～19年）に卒業した4,356人のうちダウン症者482人を対象に移行調査をした結果、一般就労者は53名（11.9%）であった。

25

## NIPTの社会的課題

なぜ学会非認定の医療施設に妊婦は流れるのか？

- ✓ はじめからカウンセリングを希望しない？
- ✓ なんども受診できないから？
- ✓ 知らないことへの忌避感情、見えない未来に対する漠然とした不安？  
障害への誤解、事実を知らされていない、判断までの期限が短い  
⇒ □ 煽られた不安
- ✓ 巨大マーケット（遺伝子ビジネス）の存在？  
20万円 x 100万人 = 2,000億円
- ✓ 世界の潮流、社会の流れに乗れば安心？  
国によっては社会保障、医療保険制度が異なることは知らされていない。日本のように健康保険制度や福祉手当、障害基礎年金制度、加入できる生命保険などがなく、あるいは不十分な諸外国とは単純に比較できないはず、しかし、その事実を知らせずに、世界基準に合わせることを当たり前と主張する人たちがいる。もともと、日本より福祉制度は進んでいる国では、NIPTは認可されても、生まれてくる障害のある児には充実した福祉制度が存在する。

26

# NIPTの社会的課題

学会非認定の医療施設は本当に良くないのか？

- ✓ 医療施設には何が期待されているのか？
  - 産婦人科専門医や小児科専門医、遺伝専門医に何を期待しているのか？
  - カウンセリングの内容が良ければ、医師の専門性は不要？
- ✓ 認定施設でのカウンセリング内容は、非認定施設のものより本当に優れているのか？
  - 非認定施設でのカウンセリング内容はどのようなもの？
  - 認定施設を受診した全妊婦のうち、受検した人の割合は？
  - カウンセリングを受けた後、受検を中止した人の割合は？
  - その受検しなかった理由は？
- ✓ 非認定施設で受験した人の意識調査は？
- ✓ 非認定施設でもカウンセリングをしている割合は？
  - その場合のカウンセリング内容は満足できるものだったのか？

27

## 米国の最新情報

### **Adherence of cell-free DNA noninvasive prenatal screens to ACMG recommendations.**

Skotko BG, et al.

Genet Med. 2019 Oct;21(10):2285-2292

American College of Medical Genetics and Genomics (ACMG)の推奨にしたがって検査がおこなわれているのか、性染色体、常染色体の感度、特異度、陽性・陰性的中率、胎児分画などに関する変動や、通常検査するもの以外のcopy-number variantsなど検査会社の検査精度を調査した。10社中9社は胎児分画について報告し、10社中8社が13, 18, 21トリソミーだけを検査していた。ACMGの推奨に様々さ程度に合致しない検査方法を採用していて、検査ガイドンスに従っている会社はなかった。

28

# Non-invasive prenatal testing 無侵襲性出生前遺伝子検査 母体血cell-free DNA胎児染色体検査 遺伝カウンセリング



齋藤加代子

東京女子医科大学 臨床ゲノムセンター  
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



本発表に関連して、開示すべき利益相反状態はありません

令和元年11月27日

## 齋藤 加代子 略歴

- 1976年 東京女子医科大学医学部 卒業
- 1980年 東京女子医科大学大学院臨床医学系小児科学 修了 アルボウイルス胎内感染による福山型筋ジストロフィーのモデル動物の解析  
東京女子医科大学 小児科学教室 助手
- 1981年 留学：Visiting Research Professor, Department of Medical Biology, Tennessee University
- 1983年 東京女子医科大学 小児科学教室帰局、同助手 筋ジストロフィー、脊髄性筋萎縮症の診療と分子遺伝学的研究
- 1995年 Duchenne 型筋ジストロフィーのお子さんをもつ家族の次子における出生前診断開始
- 1996年 福山型筋ジストロフィーのお子さんをもつ家族の次子における出生前診断開始
- 1996年 脊髄性筋萎縮症I型のお子さんをもつ家族の次子における出生前診断開始
- 1999年 同 教室 講師、助教授を経て、同 教室 教授
- 2001年 東京女子医科大学 大学院先端生命医科学系専攻遺伝子医学分野 教授兼任  
遺伝医療、遺伝カウンセリング、遺伝子診断を実施する診療、教育、研究施設
- 2004年 東京女子医科大学 附属遺伝子医療センター開設、所長
- 2008年 大学院先端生命医科学系専攻遺伝子医学分野が認定遺伝カウンセラー養成課程として認定
- 2012年 日産婦学会「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」委員
- 2013年 東京女子医科大学遺伝子医療センターにてNIPT遺伝カウンセリング開始
- 2016年 東京女子医科大学 副学長
- 2017年 東京女子医科大学 定年退職
- 2017年 東京女子医科大学 名誉教授、東京女子医科大学 附属遺伝子医療センター特任教授・所長
- 2017年 東京女子医科大学 臨床ゲノムセンター所長
- 2018年 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

専門医 臨床遺伝専門医・指導医・指導責任医、小児科専門医、小児神経専門医  
専門領域 遺伝医療、遺伝医学、小児神経学、小児科学  
所属学会 日本人類遺伝学会、日本遺伝カウンセリング学会、日本遺伝子診療学会、  
日本小児科学会、日本小児神経学会







病気と遺伝子の関係についてのお悩みの方へ  
 ご本人とご家族への遺伝カウンセリングとサポート



- Home
- ご挨拶
- 診察の流れ
- 遺伝子について
- 遺伝子診断
- Q&A
- スタッフ紹介
- 業績
- 交遊案内
- 診察担当表
  - 診療日ご案内はこちら
- 関連リンク
  - リンクメニューはこちら

**遺伝カウンセリングとサポート**

当センターはご相談に来られる皆様の状況に合わせた支援を提供し、遺伝に関わるご相談に対応し、ご本人とご家族への十分な遺伝カウンセリングとサポートを致します。

**お知らせ**

- ・ 臨床研究に関する情報および臨床研究に対するご協力をお願い
  - ・ 臨床ゲノムセンターHPを開設いたしました  
 がんゲノム検査を開始いたしました
  - ・ 【重要】 遺伝子医療センターの診療場所が変わります
  - ・ 成人Down症候群外来を開設いたしました。
  - ・ 認定遺伝カウンセラーと臨床遺伝専門医の養成を行っています。  
 本学先端生命医科学系専攻遺伝子医学分野遺伝カウンセリング専門課程では大学院生の募集を行っています。
  - ・ 基本領域の専門医資格を取得した医師はNGSDプロジェクトとして、  
 キャリア形成の支援をしています。
- 無侵襲的出生前遺伝学的検査（母体血を用いた出生前遺伝学的検査）：NIPTを開始いたしました
- ・ 小児期発症腎嚢性筋萎縮症に対するバルブロアトリンウム多施設共同医師主導治験：検証的試験を開始しました
  - ・ HBOC（遺伝性乳がん・卵巣がん）の遺伝カウンセリング、遺伝学的検査を開始しております

**遺伝子診断**

遺伝子診断は、病気に関連した遺伝子を探ることで、以前は診断がつかなかった病状などを明確にします。  
 更に詳しく



**ご相談の対象疾患例**

- ・ 遺伝性神経筋疾患（筋ジストロフィー、脊髄性筋萎縮症、先天性ミトチチなど）
- ・ 遺伝性血液疾患（遺伝性貧血など）
- ・ 糖尿病（MODYなど）
- ・ 染色体異常症、家族性腫瘍など  
 更に詳しく

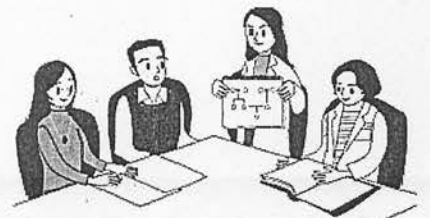


**NIPT**  
 新型出生前診断のご相談  
 → 詳しくはこちら

# NIPTにおいて遺伝カウンセリングは必要か？ 遺伝カウンセリングのあるべき姿は？

## 論点

- ・ 出生前診断について
- ・ 遺伝カウンセリングとは何か
- ・ 女子医大におけるNIPTの遺伝カウンセリングの実状
- ・ 学会等における考え方



# 出生前診断（出生前に行われる検査および診断）

定義：広義：胎児の健康状態の診断  
 狭義：胎児の先天異常の有無の診断

目的：1) 胎児期からの治療  
 2) 分娩方法の決定、出生に向けての準備  
 3) 妊娠継続に関する情報提供

種類：  
 確定診断を目的とする検査  
 羊水穿刺、絨毛採取（侵襲的方法）による遺伝学的検査  
 （染色体検査・遺伝生化学的検査・遺伝学的検査等）  
 非確定的（スクリーニング的）検査  
 超音波検査、母体血清マーカー検査、NIPT

4

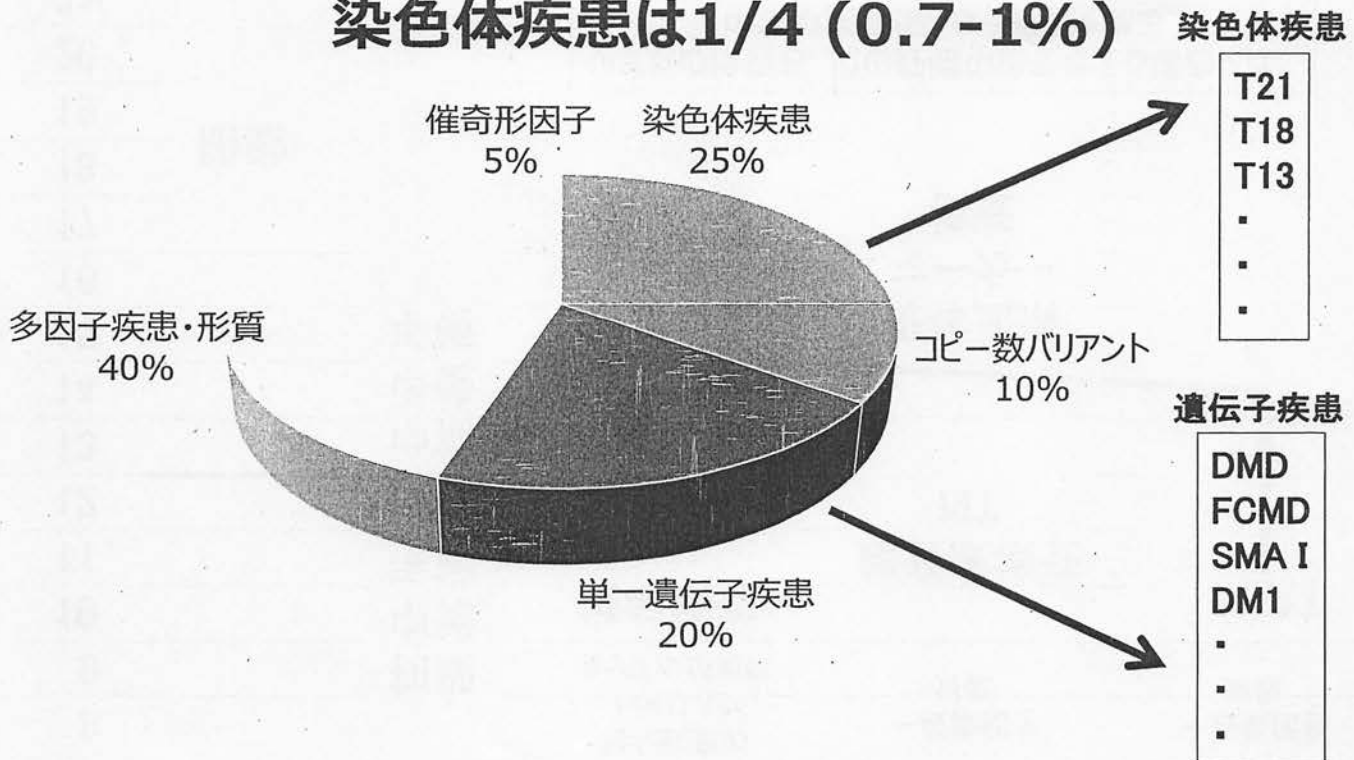
## 出生前診断の対象による違い

対象	単一遺伝子疾患 稀な疾患のハイリスクカップル きょうだい/子等に同疾患	染色体疾患 一般集団 高齢、既往、超音波所見
例	DMD SMA I型 FCMD 先天性代謝異常症 など	21トリソミー 18トリソミー 13トリソミー など
遺伝性	X劣/常劣/常優	突然変異が多い
家系内発生頻度	高 ハイリスク：1/2-1/4	稀 高齢妊娠：1/100-300
方法	絨毛穿刺/羊水穿刺 遺伝学的検査	羊水穿刺 染色体検査 超音波検査 母体血清マーカー検査
	↓	↓
	着床前診断	母体血を用いた 出生前遺伝学的検査（NIPT）

5

# 先天性疾患の赤ちゃんが生まれる頻度は3-5%

## 染色体疾患は1/4 (0.7-1%)



6

Thompson & Thompson Genetics in Medicine, 2017

## 侵襲的な検査や新たな分子遺伝学的技術を用いた検査の実施要件

### 日本産科婦人科学会

「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」 2013年6月

1. 夫婦のいずれかが、染色体異常の保因者である場合
2. 染色体異常症に罹患した児を妊娠、分娩した既往を有する場合
3. 高齢妊娠の場合
4. 妊婦が新生児期もしくは小児期に発症する重篤なX連鎖遺伝病のヘテロ接合体の場合
5. 夫婦の両者が、新生児期もしくは小児期に発症する重篤な常染色体劣性遺伝病のヘテロ接合体の場合
6. 夫婦の一方もしくは両者が、新生児期もしくは小児期に発症する重篤な常染色体優性遺伝病のヘテロ接合体の場合
7. その他、胎児が重篤な疾患に罹患する可能性のある場合

7

# 出生前診断の対象

新生児期もしくは小児期に発症する重篤な遺伝性疾患

遺伝関連10学会による遺伝学的検査に関するガイドライン(2003)

「重篤な疾患」=成人に達する以前に日常生活を強く損なう  
症状が発現したり、生存が危ぶまれる疾患

日本産科婦人科学会 着床前診断に関する倫理審査委員会(2004)

8

## 出生前検査の実施時期

妊娠週数

8

9

10

11

12

13

14

15

16

17

18

19

20

21

22

9 23

初期  
中絶  
手術

中期  
中絶  
手術

胎動

稀な疾患の  
ハイリスク  
カップルが対象

一般集団を  
対象

一般集団を  
対象

絨毛検査

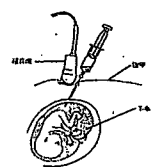


超音波検査  
NT

NIPT

↓  
結果の開示

羊水検査



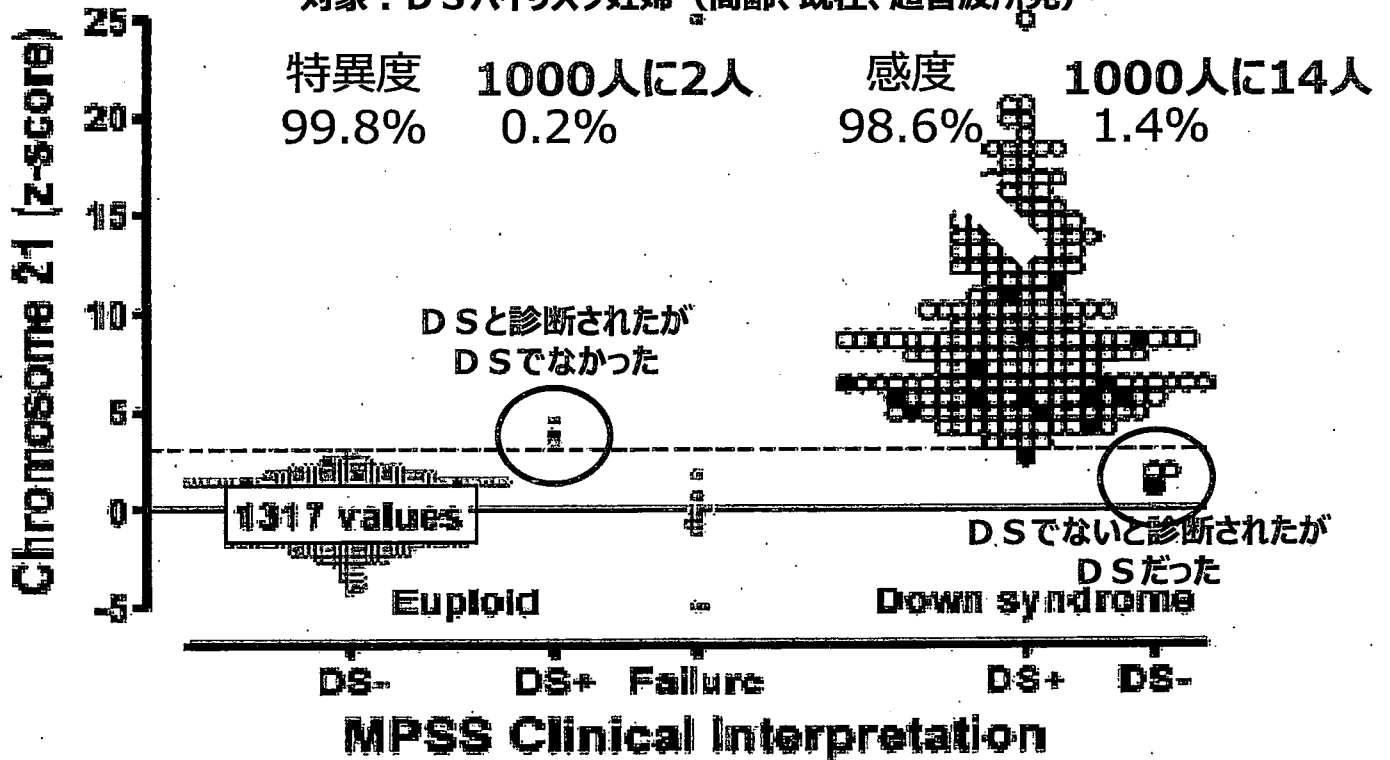
母体血清  
マーカー  
検査

いずれの検査も、児の妊娠中絶を考える場合には、  
中期中絶手術となる検査である

NT=頸部透瞭像

# NIPTの検査結果と臨床の結果

対象：DSハイリスク妊婦（高齢、既往、超音波所見）



●結果が出なかったので2回実施

Palomaki GE et al. DNA sequencing of maternal plasma to detect Down syndrome: 10 An international clinical validation study. Genetics in Medicine 13, 913-920,2011

## 出生前診断に関するガイドライン

### 日本医学会

#### 医療における遺伝学的検査・診断に関するガイドライン（2011年）

出生前診断には、医学的にも社会的および倫理的にも留意すべき多くの課題があることから、検査、診断を行う場合は日本産科婦人科学会等の見解を遵守し、適宜遺伝カウンセリングを行った上で実施する。

### 日本産科婦人科学会

#### 出生前に行われる検査および診断に関する見解（2013年）

侵襲的な検査：胎児が罹患児である可能性の検査を行う意義、診断限界、母体・胎児に対する危険性、合併症、検査結果判明後の対応等について検査前によく説明し、十分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こと。

# 遺伝カウンセリング

日本医学会「医療における遺伝学的検査・診断に関するガイドライン」（2011より）

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  
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）
- 4) 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

遺伝カウンセリングに関する基礎知識・技能については、すべての医師が習得しておくことが望ましい。また、遺伝学的検査・診断を担当する医師および医療機関は、必要に応じて、専門家による遺伝カウンセリングを提供するか、または紹介する体制を整えておく必要がある。

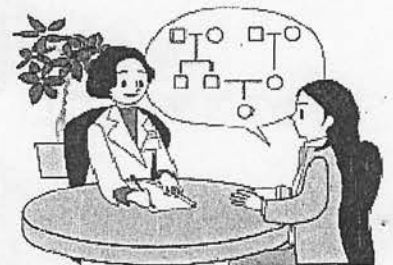
12

もう少しわかりやすく…

## 遺伝カウンセリングとは

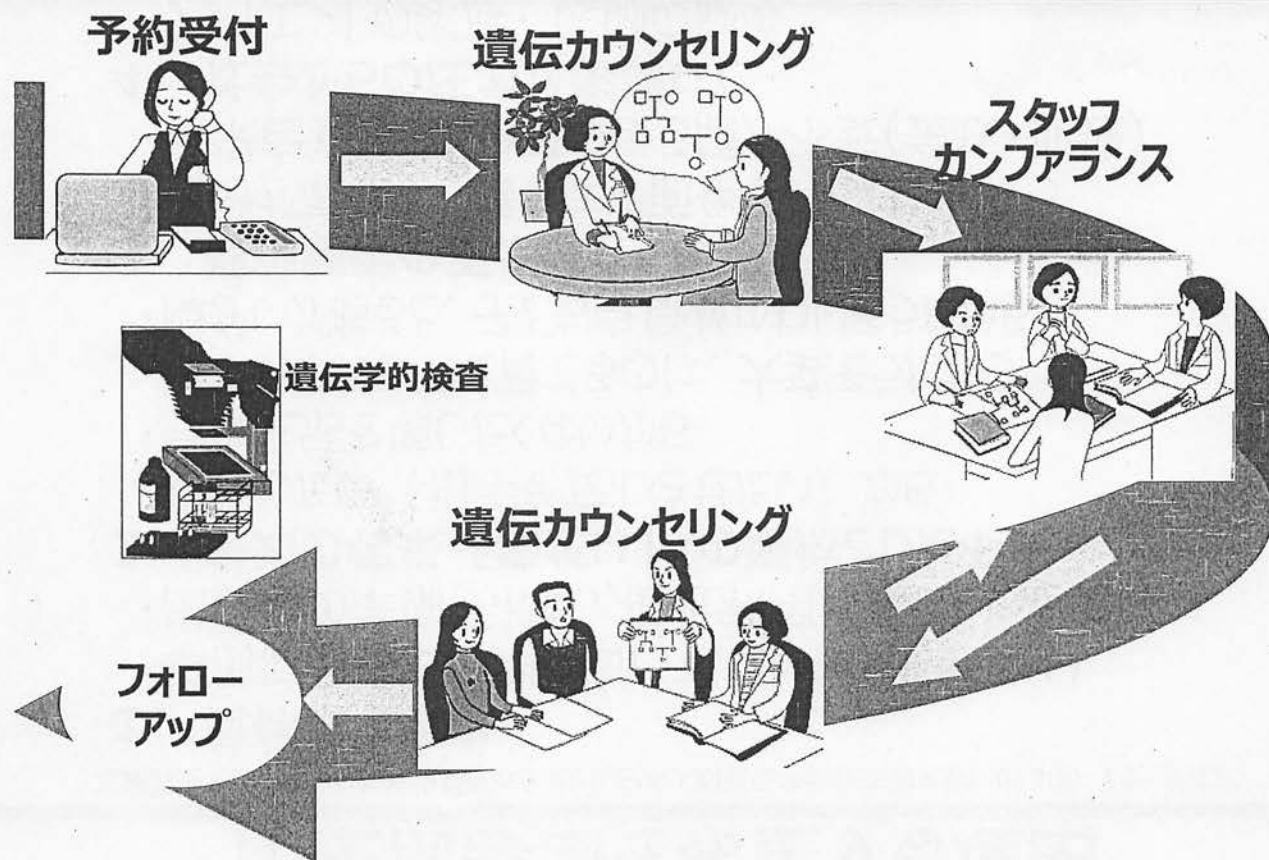
患者・家族（クライアント）のニーズに対応して、  
遺伝学的情報などの適切な関連情報を提供し、  
患者・家族が、その内容をよく理解したうえで、  
意志決定ができるように支援する医療行為

- ◆ 対話：コミュニケーション
- ◆ 心理的・精神的援助
- ◆ 一方的な遺伝医学的情報提供だけではない



13

# 遺伝カウンセリングの流れ



14

## 東京女子医科大学における出生前診断体制

### ●本学倫理委員会の承認下に、遺伝カウンセリングを行い実施

1995年～ Duchenne型筋ジストロフィー  
福山型筋ジストロフィー

1996年～ 脊髄性筋萎縮症 自施設にて遺伝学的検査

2013年～ NIPT

### ●単一遺伝子疾患の遺伝カウンセリング

臨床遺伝専門医（小児科医）

+ 臨床心理士（認定遺伝カウンセラー）が担当

### ●NIPTの遺伝カウンセリング

臨床遺伝専門医（小児科医、産婦人科医、内科医）

+ 認定遺伝カウンセラーが対応

15

# 東京女子医科大学におけるNIPTの実施体制

- 日本医学会の承認 → NIPTコンソーシアムの臨床研究として2013年5月より運用開始
- 担当部門：遺伝子医療センターゲノム診療科・産婦人科
  1. NIPT遺伝カウンセリング：  
臨床遺伝専門医(小児科医、産婦人科医、内科医)  
+ 認定遺伝カウンセラー (CGC)
  2. 羊水検査前遺伝カウンセリング：臨床遺伝専門医 (産婦人科医)
  3. 羊水検査結果開示：臨床遺伝専門医 (小児科医) + CGC
- 外来：遺伝子医療センター外来で、平日9～17時の随時実施
- 連絡会議：1-2カ月毎、両担当部門間で情報共有

16

## 出生前診断を希望する理由

松尾真理：NIPTについて、小児科医の立場から、日本人類遺伝学会第58回大会(2013年) より一部追加

### 1. 具体的な理由

- ・事前に子どもの情報を知って、心の準備をしたい
- ・出産後の準備(引越し、福祉利用、病院受診)をしたい

### 2. 未知の将来・「障がい」への漠然とした不安

- ・安心したい (相手を安心させたい) から
- ・今の生活を壊したくないから
- ・障がいのある子を育てるのは、大変そうだから
- ・障がいがあると、子ども自身がかわいそうだから

### 3. 福祉制度の不十分さへの不安

- ・自分が高齢で、最後まで面倒をみられないから
- ・将来自立できない子の後ろ盾が不安(金銭・孤独)

### 4. 社会からの圧力が影響して

- ・クライアントの家族・医師の勧め
- ・既にいる同胞の負担(いじめ、面倒、結婚困難)の不安

17



# NIPTを希望する理由は？

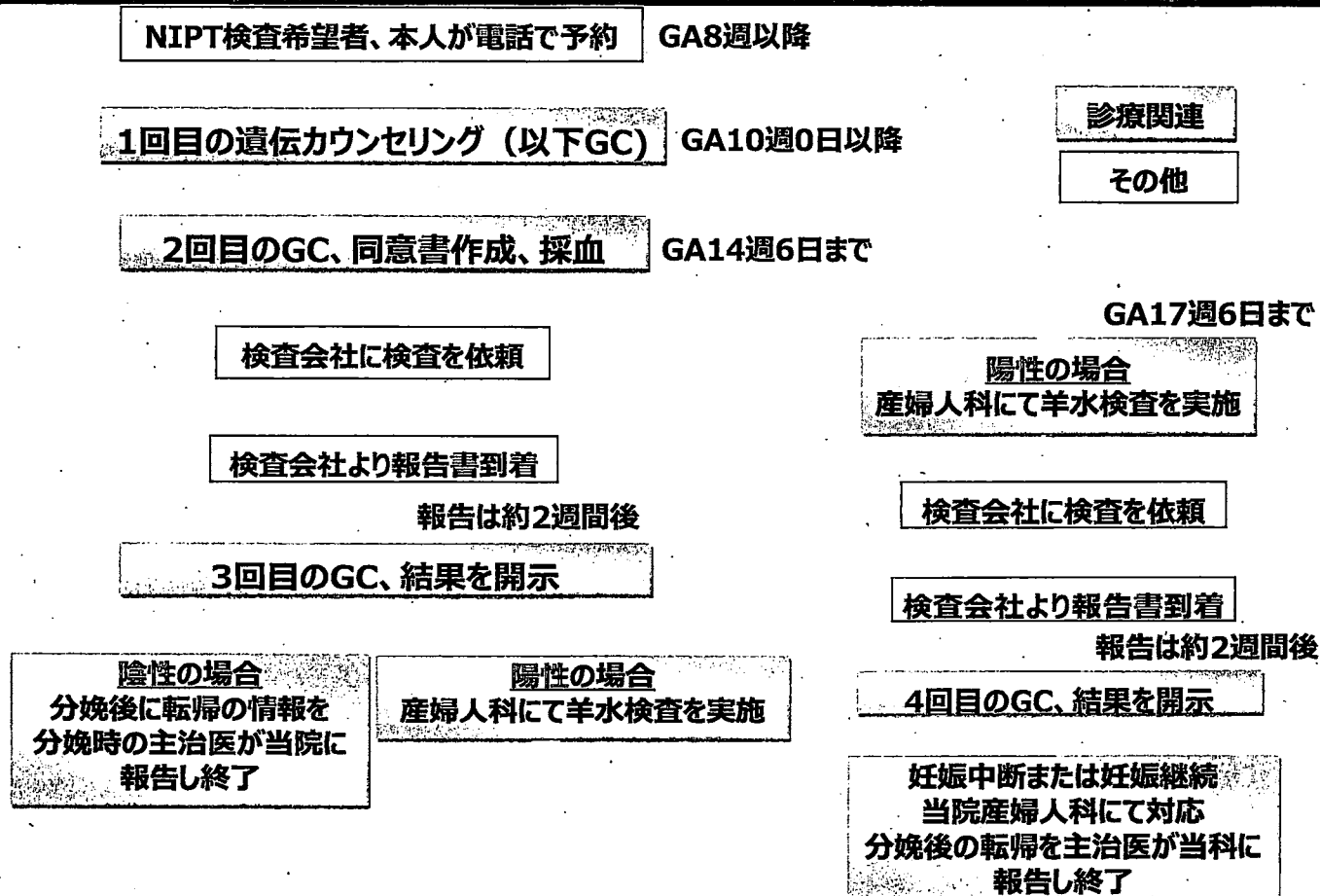
松尾真理：NIPTについて、小児科医の立場から、日本人類遺伝学会第58回大会(2013年)より一部追加

1. 非侵襲性・精度の高さ・時期が早いこと
  - ・羊水検査よりも安全、非侵襲的
  - ・非侵襲的に調べられることは受けて、知っておきたい
  - ・非確定検査の中では高い精度
  - ・新技術だから
  - ・早い時期に検査可能
  - ・羊水検査の前の「とりあえず」のステップ
2. 受けるべきルーティン検査との認識(誤認?)
  - ・医師から勧められたから
  - ・不妊治療の流れとして認識しているから
  - ・知人が受けたから、自分も受けた方がよい

18

## 東京女子医科大学におけるNIPTの流れ

初診から分娩後まで、常時遺伝カウンセリングにて対応



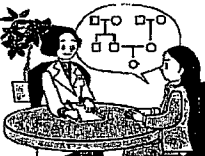
19

# NIPTにおける遺伝カウンセリングの内容

予約受付



初回診療



インフォームド  
コンセントの取得

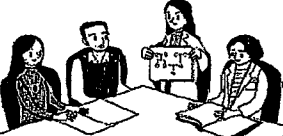
NIPTの希望動機・適応  
カップルのどちらが希望しているのか  
家族歴（家系図を描く）、精神科・心療内科の受診歴  
NIPTについての知識  
対象疾患についての知識・イメージ  
NIPT結果が陽性確定時の方針

スタッフカンファランス

NIPT採血



NIPT結果開示



NIPTの結果の開示と解釈、説明  
陰性の場合：今後の手続き、報告していただきたい事に関して  
陽性の場合：確定検査としての羊水検査の重要性について

羊水検査の結果開示

羊水検査の結果の開示と解釈、説明  
結果に基づき、疾患に関する医学的、社会的情報提供  
本人、カップルからの相談への対応、今後の方針

20

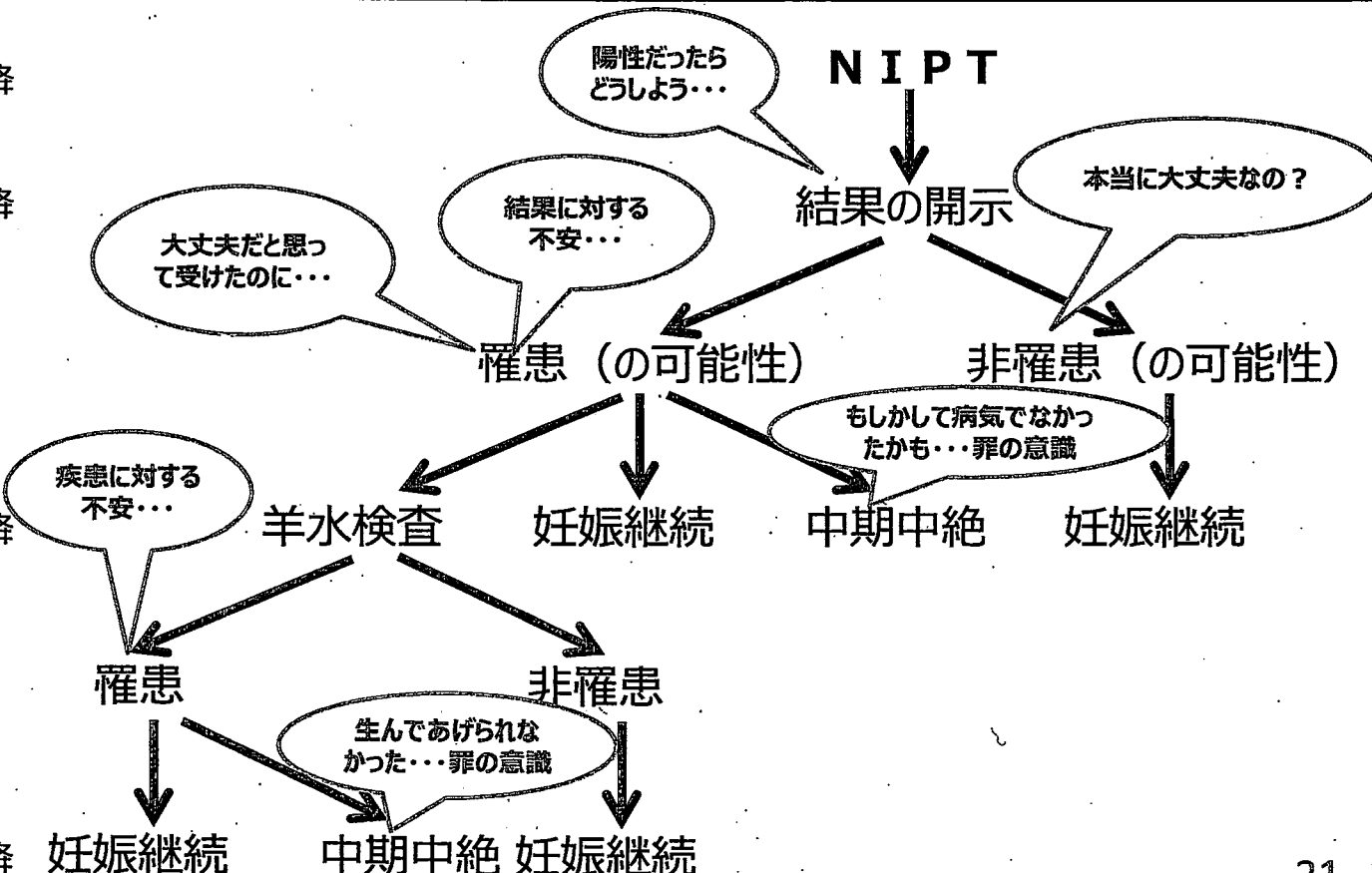
# NIPTを受けた場合の妊婦さんの気持ち

10週以降

14週以降

15週以降

17週以降



## 染色体異常検査の種類と検査結果の解釈

1. 染色体異常検査の種類と検査結果の解釈

染色体異常検査は、染色体の構造や数に異常があるかどうかを調べる検査です。染色体異常は、遺伝子の複製や欠損、染色体の構造変化などによって起こります。染色体異常は、出生前診断や出生後診断の両方で実施されます。



2. 染色体異常検査の種類と検査結果の解釈

染色体異常検査は、染色体の構造や数に異常があるかどうかを調べる検査です。染色体異常は、遺伝子の複製や欠損、染色体の構造変化などによって起こります。染色体異常は、出生前診断や出生後診断の両方で実施されます。

3. 染色体異常検査の種類と検査結果の解釈

染色体異常検査は、染色体の構造や数に異常があるかどうかを調べる検査です。染色体異常は、遺伝子の複製や欠損、染色体の構造変化などによって起こります。染色体異常は、出生前診断や出生後診断の両方で実施されます。

4. 染色体異常検査の種類と検査結果の解釈

染色体異常検査は、染色体の構造や数に異常があるかどうかを調べる検査です。染色体異常は、遺伝子の複製や欠損、染色体の構造変化などによって起こります。染色体異常は、出生前診断や出生後診断の両方で実施されます。

5. 染色体異常検査の種類と検査結果の解釈

染色体異常検査は、染色体の構造や数に異常があるかどうかを調べる検査です。染色体異常は、遺伝子の複製や欠損、染色体の構造変化などによって起こります。染色体異常は、出生前診断や出生後診断の両方で実施されます。



6. 染色体異常検査の種類と検査結果の解釈

染色体異常検査は、染色体の構造や数に異常があるかどうかを調べる検査です。染色体異常は、遺伝子の複製や欠損、染色体の構造変化などによって起こります。染色体異常は、出生前診断や出生後診断の両方で実施されます。

検査項目	検査結果	検査結果	検査結果
染色体異常	正常	異常	異常
染色体異常	正常	異常	異常
染色体異常	正常	異常	異常

## 染色体異常検査の種類と検査結果の解釈

7. 染色体異常検査の種類と検査結果の解釈

染色体異常検査は、染色体の構造や数に異常があるかどうかを調べる検査です。染色体異常は、遺伝子の複製や欠損、染色体の構造変化などによって起こります。染色体異常は、出生前診断や出生後診断の両方で実施されます。



8. 染色体異常検査の種類と検査結果の解釈

染色体異常検査は、染色体の構造や数に異常があるかどうかを調べる検査です。染色体異常は、遺伝子の複製や欠損、染色体の構造変化などによって起こります。染色体異常は、出生前診断や出生後診断の両方で実施されます。

## 資料の内容

項目	内容	備考
1. 染色体異常検査の種類と検査結果の解釈	染色体異常検査の種類と検査結果の解釈	
2. 染色体異常検査の種類と検査結果の解釈	染色体異常検査の種類と検査結果の解釈	
3. 染色体異常検査の種類と検査結果の解釈	染色体異常検査の種類と検査結果の解釈	
4. 染色体異常検査の種類と検査結果の解釈	染色体異常検査の種類と検査結果の解釈	
5. 染色体異常検査の種類と検査結果の解釈	染色体異常検査の種類と検査結果の解釈	
6. 染色体異常検査の種類と検査結果の解釈	染色体異常検査の種類と検査結果の解釈	
7. 染色体異常検査の種類と検査結果の解釈	染色体異常検査の種類と検査結果の解釈	
8. 染色体異常検査の種類と検査結果の解釈	染色体異常検査の種類と検査結果の解釈	

## 資料の内容

- 先天異常や染色体疾患について一般的事項
- NIPTの方法と精度
- その他の出生前診断との比較
- 対象疾患をもつ赤ちゃんを妊娠する確率
- 対象疾患の自然歴と合併症
- 社会資源や福祉制度について 等

## 参考情報



## ここにいますよ

ダウン症があるほぐたち・わたしたち

私たちは、ダウン症があるほぐたち・わたしたちです。私たちは、自分たちの生活を楽しんでいます。私たちは、自分たちの未来を夢見ています。

3月21日は国際的に認定された「世界ダウン症の日」です。

世界ダウン症の日とは、ダウン症があるほぐたち・わたしたちの権利を認め、社会参加を促すための日です。

3月はJDSが定めた「ダウン症啓発月間」です。

3月はJDSが定めた「ダウン症啓発月間」です。



3月21日「世界ダウン症の日」をきっかけに、どうかダウン症への理解が深まりますように

JDS 日本ダウン症協会

3月はJDSが定めた「ダウン症啓発月間」

ダウン症のあるほぐたち・わたしたちの権利を認め、社会参加を促すための日です。

3月はJDSが定めた「ダウン症啓発月間」です。

JDS 日本ダウン症協会

会員募集

3月21日「世界ダウン症の日」をきっかけに、どうかダウン症への理解が深まりますように

ダウン症のあるほぐたち・わたしたち

Living with Down Syndrome

JDS 日本ダウン症協会

**JDS**

## 「ダウン症」について 何でもご相談ください

検査を受けたい、結果が心配な方、結果をどう受け止めるか、など、何でもご相談ください。検査を受ける際の費用もご説明いたします。検査の結果が正常でも、ダウン症の子供が生まれる可能性があります。

**検査を受ける方へ**

検査を受ける前に、検査を受けることについて、医師とよく話し合ってください。検査を受ける前に、検査を受けることについて、医師とよく話し合ってください。

**検査を受ける方へ**

検査を受ける前に、検査を受けることについて、医師とよく話し合ってください。検査を受ける前に、検査を受けることについて、医師とよく話し合ってください。

**JDS**

**ようこそゆりかごへ**

出生前検査で子供に病気の可能性がと言われた。産む自信がない。生まれた子に病気や障がいがあった。同じような家族と出会いたい。

ゆりかごは、これから障がいや病気と向き合う家族のためのサービスです

NPO法人親子の未来を支える会

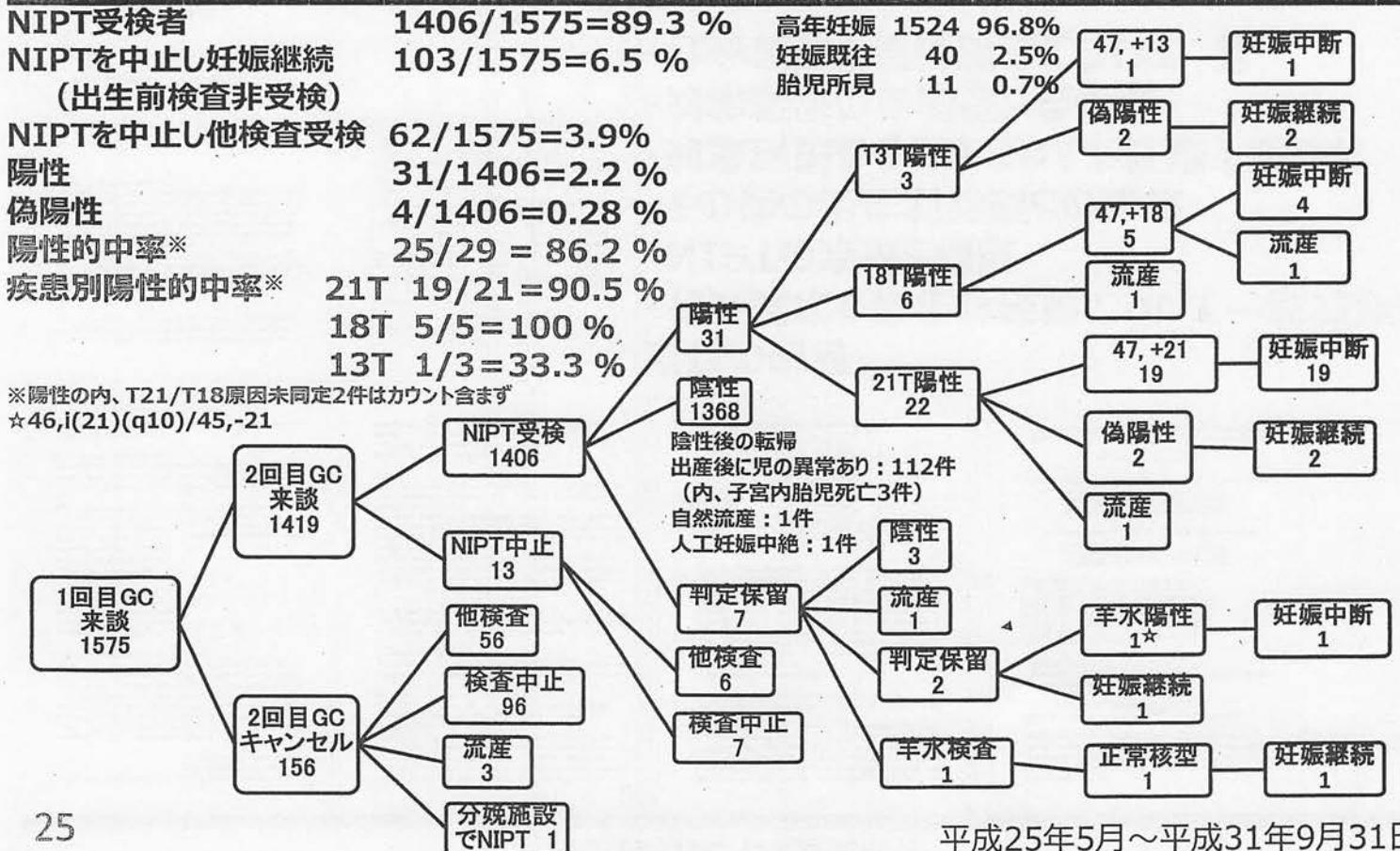
出生前診断や子どもの病気について、不安や悩みを一人で抱えていませんか？

**病気や障がいと共に生きる子どもの将来について  
他の家族や医療者に無料相談できるサービス** Yurikago

1. すべて無料 まさかお腹の中の赤ちゃんが病気だなんて 産むかどうかすぐ決めなければならない動まだけでなく、正しい情報が欲しいいるん人の意見が聞ける
2. 妊娠中から利用可能
3. 匿名で安心 同じような病気や障がいと関わる家族に出会いたい 日常生活ではなかなか仲間が見つからない生活する上でのリアルな声が聞ける
4. 閲覧だけでもOK 新しいコミュニティをつくりたい

## インターネットを通じた 相談サポートの紹介

# 東京女子医科大学におけるNIPT遺伝カウンセリングの転帰



# 遺伝カウンセリングが重要であったと判断した症例

## 初診の遺伝カウンセリングが重要である

- ・NIPT受検した際に、親に単一遺伝子疾患(結合組織疾患)が疑われた症例
- ・問診の中でパートナー家系にマーカー染色体の保因者があり、保因者であることが判明  
→ 羊水検査に変更となった
- ・家系内に単一遺伝子疾患の患者がおり、このリスクの遺伝カウンセリングが必要であった
- ・夫婦(特に妊婦)が精神疾患罹患や心療内科受診歴がある
- ・妊婦の疾患により服薬中、胎児への催奇形性などリスクについて、遺伝カウンセリングが必要
- ・悪性腫瘍の既往がある
- ・腎移植のレシピエントであった

## NIPTの結果が出た後の遺伝カウンセリング

- ・NIPTの結果、判定保留となり、その後の羊水検査で46,i(21)(q10)/45,-21が判明、  
→人工妊娠中絶
- ・NIPTでT18陽性、自然流産。流産胎児のマイクロサテライト検査によりT18確認した。  
転座の除外ができず、後日、夫婦の遺伝カウンセリングと染色体分析を実施した
- ・NIPT陰性後のIUFDの心理ケア
- ・他院におけるNIPT陽性で妊娠中絶後、妊娠継続の提案がなされず自動的に妊娠中絶となった。その後、精神不調をきたしコーピングに長期間を要した

26

# 過剰マーカー染色体

35歳 GOP1 妊娠13週2日(初診時) 結婚2年目 不妊治療により妊娠

夫: 不妊症、染色体検査で47,XY,+mar

夫の弟、妹、母親にも過剰マーカー染色体有り、過剰マーカー染色体の同定は未実施

### ◆1回目遺伝カウンセリング:

夫婦の希望で他院より来談

NIPTを受けて結果が分かった後のことは検討していなかった。

### ◆2回目遺伝カウンセリング:

**NIPT希望で来談**、検査結果が確定されたときには、人工妊娠中絶を希望。

過剰マーカー染色体がNIPTの検査精度に影響する可能性が情報提供された。

夫は、NIPTを受けずに羊水検査を受けることは希望しなかった。

この時はNIPTを受けずにいったん帰宅。

### ◆3回目遺伝カウンセリング:

より詳しい情報が欲しいと夫婦で来談。

羊水検査にあたって、過剰マーカー染色体の由来が分かっていた方が良いのかと

質問→最終的に、**羊水検査希望→羊水検査実施**

### ◆4回目遺伝カウンセリング:

染色体検査結果開示(正常核型)。本人は、結果には安心したが、羊水検査後の2週間の体調が辛く、検査を受けなければ良かったと表明

27

# 悪性腫瘍

39歳 GOP1 妊娠11週6日（初診時） 結婚2年目

## ◆既往歴

37歳 粘液型脂肪肉腫、現在経過観察中（肺レントゲン、MRI）、再発なし

38歳 子宮筋腫核摘出術

## ◆家族歴

特記すべき事項なし

## ◆1回目遺伝カウンセリング：

夫婦の希望で他院より紹介、羊水検査かNIPTか迷っていた

## ◆2回目遺伝カウンセリング：

腫瘍細胞由来cell-free DNAが検査精度に影響する可能性を重く捉え、夫婦ともにNIPTではなく、羊水検査希望となった

28

## 全国に遺伝専門医や認定遺伝カウンセラーを配置することが必要

### 全国遺伝子医療部門連絡会議

現在大学病院	82施設
国立高度医療機関	7施設
その他の医療機関	38施設
計	127施設

臨床遺伝専門医	1,343名
認定遺伝カウンセラー	269名

29

# 臨床遺伝専門職・遺伝カウンセリング専門職

日本人類遺伝学会、日本遺伝カウンセリング学会認定

医師

非医師

臨床遺伝専門医

<http://jbmg.org/>



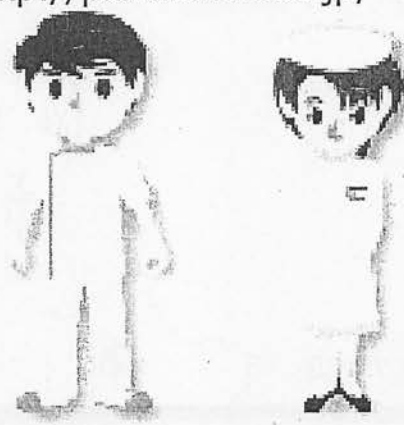
30

1,343名

2019.11現在

認定遺伝カウンセラー

<http://plaza.umin.ac.jp/~GC/>



269名

2019.11現在

## 臨床遺伝専門医

### 臨床遺伝専門医

臨床遺伝専門医制度規則および施行細則 <http://www.jbmg.jp/>より

すべての診療科からのコンサルテーションに応じ、適切な遺伝医療を実行するとともに、各医療機関において発生することが予想される遺伝子に関係した問題の解決を担う医師

- 1) 遺伝医学についての広範な専門知識を持っている。
- 2) 遺伝医療関連分野のある特定領域について、専門的検査・診断・治療を行うことができる。
- 3) 遺伝カウンセリングを行うことができる。
- 4) 遺伝学的検査について十分な知識と経験を有している。
- 5) 遺伝医学研究の十分な業績を有しており、遺伝医学教育を行うことができる。

3年間の研修にて以下の条件を満たし、専門医受験資格を得る。

- ① 遺伝医療20症例の経験  
・リストを提出。うち5症例については要約も提出
- ② 論文または学会発表  
・臨床遺伝関連の論文または総説2編以上(研修期間外の論文も可)。臨床遺伝に関する学会発表2回で論文1編に代える事が可能(共同演者を含む)。
- ③ 学会への出席  
・3年間の研修中に、日本人類遺伝学会または日本遺伝カウンセリング学会の学術集会へ少なくとも2回出席
- ④ 継続して3年以上、学会員であることおよび基本領域の専門医(認定医)であること
- ⑤ 所属する施設で研修領域を網羅できない場合は、遺伝医学セミナー等に参加し、不足領域のロールプレイに1回以上参加すること

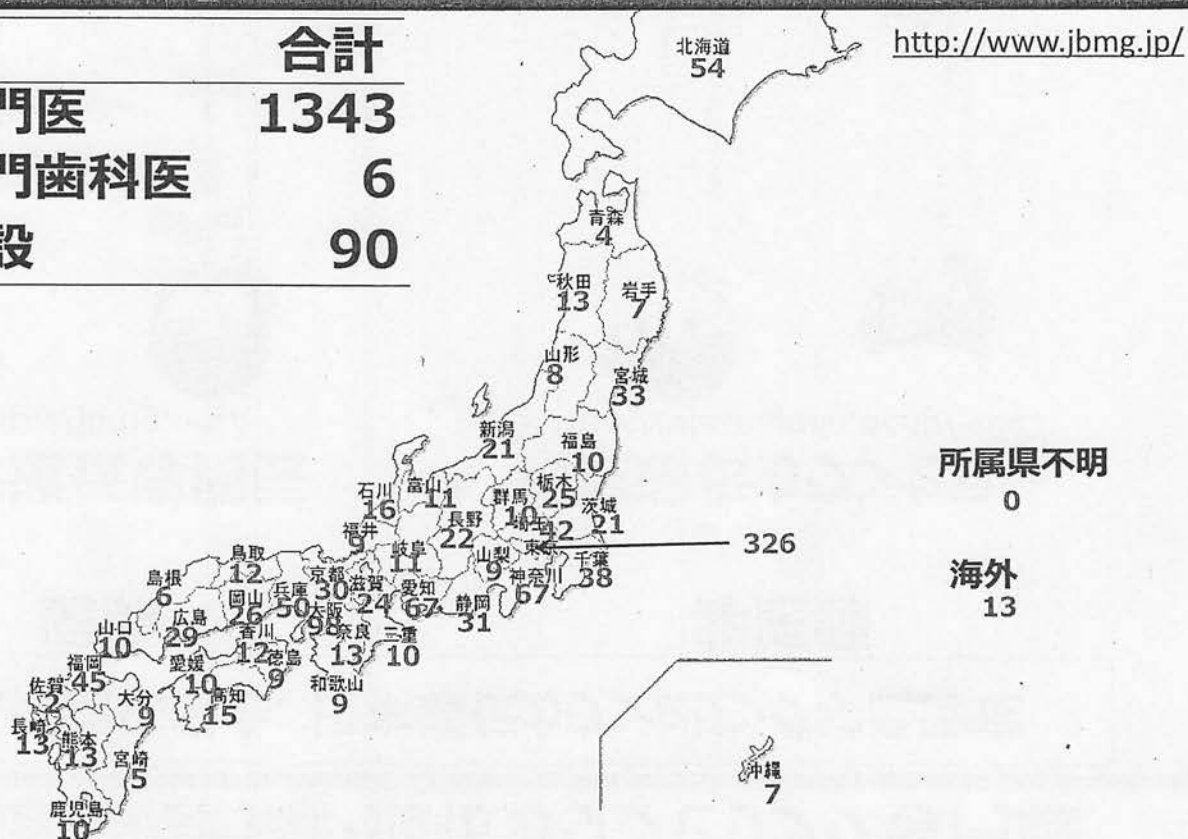
# 臨床遺伝専門医の領域 (2019.1)

基本領域	人数	%
産婦人科	500	36.0
小児科	456	32.9
内科	121	8.7
耳鼻科	68	4.9
外科	42	3.03
皮膚科	21	1.51
臨床検査科	19	1.37
眼科	13	0.94
精神科	11	0.79

32

## 臨床遺伝専門医 (2019年11月4日現在)

	合計
臨床遺伝専門医	1343
臨床遺伝専門歯科医	6
認定研修施設	90



33

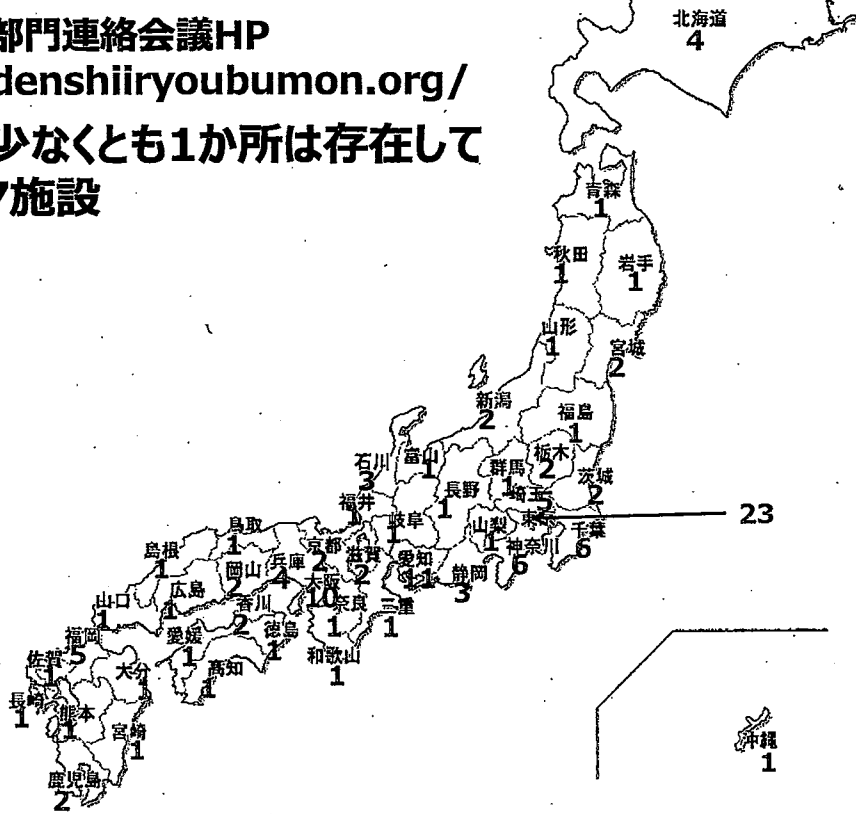


# 全国遺伝医療部門連絡会議登録機関数 (2019年10月27日現在)

全国遺伝子医療部門連絡会議HP

<http://www.idenshiiryoubumon.org/>

各都道府県に少なくとも1か所は存在している 合計127施設

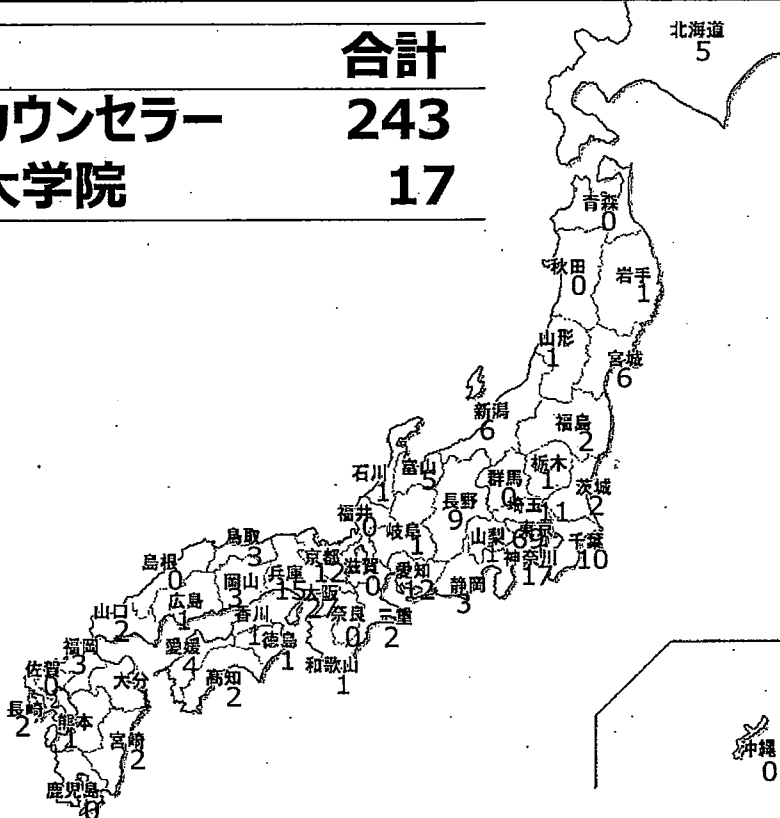


34

## 認定遺伝カウンセラー (2019年11月現在)

	<b>合計</b>
認定遺伝カウンセラー	<b>243</b>
養成課程大学院	<b>17</b>

海外 1



<http://plaza.umin.ac.jp/~GC/>

- 信州大学大学院
- 北里大学大学院
- お茶の水女子大学大学院
- 京都大学大学院
- 千葉大学大学院
- 近畿大学大学院
- 川崎医療福祉大学大学院
- 東京女子医科大学大学院
- 長崎大学大学院
- 東北大学大学院
- 藤田保健衛生大学院
- 札幌医科大学
- 岩手医科大学大学院
- 新潟大学大学院
- 大阪大学大学院
- 国際医療福祉大学大学院
- 東京医科歯科大学大学院
- 計17大学院

35

# 母体血を用いた出生前遺伝学的検査 (NIPT) に関する新指針 (案) に関する日本人類遺伝学会の意見表明

2019年3月29日

- 連携施設は、臨床遺伝専門医、小児科医、認定遺伝カウンセラーなどの多領域・多職種の間接的関与がなくとも実施可能となり得る点
- 臨床遺伝専門医、小児科医による説明、支援が失われる可能性がある点
- いわゆる非認可施設での実施に対する対策が不十分な点
- 格差に対する対策が不十分と思われる点

36

## 日本産科婦人科学会の提案「母体血を用いた出生前遺伝学的検査 (NIPT) に関する新指針 (案)」への意見要望に対する回答

2019年3月29日

・・・したがって、居住地域などの条件によって差が生じるから、あるいは多くの実施要望があるから、という理由を重視するあまり、不十分な体制のもとに行われるべきではないと考えます。

このような観点から、NIPT新指針 (案) については、以下のような懸念を抱いています。

[連携施設について] 連携施設ではNIPTに小児科医が直接関わることを具体的に明記すべきです。連携施設に関する項目については、専門的な知識を有する臨床遺伝専門医の直接的な関与を条件として明記すべきと考えます。

[遺伝カウンセリングについて] 本来、遺伝カウンセリングとは、中立的な立場に立つ遺伝カウンセリング担当者が、主治医・担当医とは独立して自律的選択を支援する医療行為であるべきという考えが、広くコンセンサスを得られています。NIPTという遺伝医療の適正さが強く求められる検査であればなおさら、検査提供の主体となる産婦人科医のみならず、小児科医、臨床遺伝専門医、認定遺伝カウンセラーを交えた領域横断的な体制整備が不可欠と考えられます。中立的な遺伝カウンセリングがなされないままの検査の実施は、多様性に対する不十分な理解のもと、検査を受けないものへの差別、生まれてくる生命に対する差別が形成される懸念が生じます。よって、遺伝カウンセリングは、小児科医、臨床遺伝専門医、認定遺伝カウンセラーの関与を明確にしておくことが必要と考えます。

[研修について] 小児医療、遺伝医療に精通した学会も協力して指定する仕組みを設けるべきです。研修内容については、遺伝カウンセリングの質が確実に担保できるようなものが求められ、少なくとも複数回の研修と実際の遺伝カウンセリングへの陪席が必要

[認定登録制度について] 日本産科婦人科学会だけではなく関連する学会が合同で実施することが望ましい

# まとめ

- 1) 出生前診断、NIPTの遺伝カウンセリングに関して述べた。
- 2) 東京女子医科大学におけるNIPTの遺伝カウンセリングの実情に関して述べた。
  - ・2013.5~2019.9に1575組のカップルが来談し1406例89.3%がNIPTを受けた。103例6.5%は遺伝カウンセリング後にNIPTおよび他の出生前診断を受けなかった。
  - ・結果陽性が31例2.2%、陽性的中率は86.2%だった。
  - ・陽性が確定した妊娠の転帰は、自然流産又は人工妊娠中絶だった。
  - ・遺伝カウンセリングにおける問診の中で明らかになる事実も多く、検査内容や対象疾患に関する知識、カップル間の議論不十分な場合も少なくない。

NIPTにおいて遺伝カウンセリングの実施は必須である。

  - ・先天異常や染色体疾患に関する、正しい情報の啓発活動、福祉制度の拡充・多様性を許容する社会作りが望まれる。
- 3) NIPTという遺伝医療の適正さが強く求められる検査において、検査提供の主体となる産婦人科医のみならず、小児科医、臨床遺伝専門医、認定遺伝カウンセラーを交えた領域横断的な体制整備が不可欠である。

第2回 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	資料3
令和元年11月27日	

## NIPTの実施状況等に関する実態調査の実施(案)について

		調査目的及び項目	調査対象及び調査方法	調査を通じ明らかにしたい事
A	NIPTに関する衛生検査所調査	<ul style="list-style-type: none"> <li>■ 衛生検査所の基礎情報</li> <li>・2013年以降のNIPT依頼件数の推移、依頼元施設の割合等</li> <li>・NIPT受検者の基礎情報及び受検条件の指針適応の有無等</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>■ 調査対象</li> <li>全国の衛生検査所929施設</li> <li>■ 調査方法</li> <li>質問紙を郵送、回答はWebから</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>■ 全国の衛生検査所におけるNIPT検査状況の把握</li> <li>■ 2013年以降のNIPTの推移</li> <li>■ 再委託の状況の把握等</li> </ul>
		<ul style="list-style-type: none"> <li>■ NIPT実施施設基本情報</li> <li>・実施体制、提供方法、検査方法等</li> <li>・検査モデル、広告等</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>■ 調査対象</li> <li>web検索で判明した全非認定施設(約57施設)</li> <li>■ 調査方法</li> <li>施設HPより情報収集</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>■ 非認定施設におけるNIPTの実施状況の実態把握</li> <li>■ NIPT実施施設の数、分布等の把握</li> </ul>
		<ul style="list-style-type: none"> <li>■ NIPT実施状況、及び実施体制の概要</li> <li>■ 受検者属性及び受検者ニーズ</li> <li>■ 医療連携の状況</li> <li>■ 認定施設要件に対する意見・要望</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>■ 調査対象</li> <li>全非認定施設(認定施設についても同様にコンソーシアムより調査実施)</li> <li>■ 調査方法</li> <li>質問紙を郵送、回答はWebから</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>■ 受検者ニーズ、カウンセリングの実態についての概要把握</li> </ul>
B	国内におけるNIPT受検に関する実態調査	<ul style="list-style-type: none"> <li>■ NIPT実施状況、及び実施体制の詳細</li> <li>■ 受検者属性及び受検者ニーズ</li> <li>■ 医療連携の状況</li> <li>■ 認定施設要件に対する意見・要望</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>■ 調査対象</li> <li>B②のアンケートで回答の得られた施設(10施設程度)</li> <li>■ 調査方法</li> <li>訪問調査</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>■ 受検者ニーズ、カウンセリングの実態についての詳細把握</li> </ul>
		<ul style="list-style-type: none"> <li>■ NIPT受検者の基本情報</li> <li>■ NIPTに関する知識・理解</li> <li>■ 受検施設選定理由</li> <li>■ 実施施設への要望</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>■ 調査対象</li> <li>NIPTを受検した者(受検後に回答)</li> <li>■ 調査方法</li> <li>質問紙を郵送、特定の1週間のNIPT受検者全員に配布</li> <li>回答はWebから</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>■ NIPT受検者のニーズ、理解度の把握</li> </ul>
		<ul style="list-style-type: none"> <li>■ 出生前検査の法制度</li> <li>■ NIPTの指針及び認証制度</li> <li>■ 受検要件と受検者数</li> <li>■ 妊婦の不安に対するフォローアップ体制</li> <li>■ NIPT以外の出生前検査全般について</li> <li>■ 13、18、21トリソミー以外の検査状況</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>■ 調査対象</li> <li>イギリス、イタリア、スウェーデン、ドイツ、台湾</li> <li>■ 調査方法</li> <li>インターネット及び文献調査</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>■ 諸外国におけるNIPT及びその他の出生前診断の実施状況の把握</li> <li>■ 諸外国における妊婦へのサポート体制の把握</li> </ul>
C	NIPT受検者調査			
D	海外におけるNIPTに関する実態調査			

2019年度子ども・子育て支援推進調査研究事業  
「出生前検査に関する実態調査研究」  
アンケートのお願い

I. 施設基本情報

貴施設情報をご記入ください

① 施設の正式名称

② 施設の所在地

③ 出生前検査 (NIPT) を実施している診療科 (複数回答可)

④ 出生前検査 (NIPT) の遺伝カウンセリングを実施している診療科 (複数回答可)

II. 実施体制及び実績

I. NIPT 提供体制を教えてください

① NIPT を実施している診療科の要員					
職種		人数			
ア) 医師					
a.産婦人科医	常勤	人	非常勤	人	
(うち)産婦人科専門医	常勤	人	非常勤	人	
(うち)周産期(母体・胎児専門医)	常勤	人	非常勤	人	
(うち)臨床遺伝専門医	常勤	人	非常勤	人	
b.小児科医	常勤	人	非常勤	人	
(うち)小児科専門医	常勤	人	非常勤	人	
(うち)臨床遺伝専門医	常勤	人	非常勤	人	
(うち)周産期(新生児)専門医	常勤	人	非常勤	人	
c.( )科 医師	常勤	人	非常勤	人	
(うち)臨床遺伝専門医	常勤	人	非常勤	人	
イ)助産師	常勤	人	非常勤	人	
ウ)看護師(助産師以外)	常勤	人	非常勤	人	
エ)遺伝看護専門看護師	常勤	人	非常勤	人	
オ)公認心理士、臨床心理士	常勤	人	非常勤	人	
オ)認定遺伝カウンセラー	常勤	人	非常勤	人	
カ)その他( )	常勤	人	非常勤	人	
その他( )	常勤	人	非常勤	人	

② NIPT において、どこまでの検査を提供していますか(該当するもの全てに○をつけてください)	
	13、18、21トリソミー
	染色体微小欠失
	性別
	全ゲノム検査
	親子(父子)鑑定

II. NIPTに関する遺伝カウンセリングの実施状況について教えてください。

①	NIPT受検の希望者に対し、遺伝カウンセリングを実施していますか 該当するものに○をつけてください（○はひとつ選択）		
	1 実施している	2 実施していないが、資料を事前に提供している	3 実施しておらず、資料提供していない

上記設問で「1. 実施している」を選択した方は、以降の設問にご回答ください。

②	①で「1. 実施している」を選択した方は、以下の設問も回答してください 遺伝カウンセリングの必要性について貴施設のお考えをお聞かせください（複数回答可）		
	1 必須	2 任意（医師が必要と判断した場合）	3 任意（受検者から希望があった場合）
	4 その他（ ）		

③	①で「1. 実施している」を選択した方は、以下の設問も回答してください 遺伝カウンセリングを提供するタイミングと方法を教えてください（複数回答可）	
	1 検査前	ア. 個別 イ. 集団 ウ. 個別と集団 エ. 検査前は実施していない（検査後のみ実施）
	2 検査後（結果開示時）	ア. 個別 イ. 集団 ウ. 個別と集団 エ. 検査後は実施していない（検査前のみ実施）

④	③で「1. 検査前」を選択した方は、以下の設問も回答してください 『検査前の遺伝カウンセリング』は、どのような方法で実施していますか（複数回答可）				
	1 対面	2 電話	3 メール	4 郵送	5 オンライン（※）
	4 その他（ ）				

（※）医師-患者間において、情報通信機器を通してリアルタイムで行うものを指す。以下同様。

⑤	③で「1. 検査前」を選択した方は、以下の設問も回答してください 『検査前の遺伝カウンセリング』は、どなたが担当していますか（複数回答可）			
	1 医師（専門診療科： 科）			
	所有する専門医資格	I	産婦人科専門医	
		II	小児科専門医	
		III	臨床遺伝専門医	
		IV	その他（ ）	
2 助産師	3 看護師	4 遺伝看護専門看護師		
5 認定遺伝カウンセラー	6 その他（ ）			

⑥	③で「1. 検査前」を選択した方は、以下の設問も回答してください 『検査前の遺伝カウンセリング』にかける受検者一人当たりの平均所要時間を教えてください	
	1	分程度

⑦	検査結果は、どのような方法でお伝えしていますか（複数回答可）				
	1 対面	2 電話	3 メール	4 郵送	5 オンライン
4 その他（ ）					

⑧	③で「2. 検査後」を選択した方は、以下の設問も回答してください 『検査後の遺伝カウンセリング』は、どのような方法で実施していますか（複数回答可）				
	1 対面	2 電話	3 メール	4 郵送	5 オンライン
	4 その他（ ）				

⑨	③で「2. 検査後」を選択した方は、以下の設問も回答してください 『遺伝カウンセリング』は、どなたが担当していますか（複数回答可）					
	1 医師（専門診療科： 科）					
	所有する専門医資格	I	産婦人科専門医			
		II	小児科専門医			
		III	臨床遺伝専門医			
		IV	その他（ ）			
	2 助産師	3 看護師	4 遺伝看護専門看護師	5 公認心理士、臨床心理士		
6 認定遺伝カウンセラー	7 その他（ ）					

⑩	③で「2. 検査後」を選択した方は、以下の設問も回答してください 検査結果が陽性もしくは保留であった場合、 『検査後の遺伝カウンセリング』にかかる受検者一人当たりの平均所要時間を教えて下さい	
	1	分程度

⑪	③で「2. 検査後」を選択した方は、以下の設問も回答してください 検査結果が陰性であった場合、 『検査後の遺伝カウンセリング』にかかる受検者一人当たりの平均所要時間を教えて下さい	
	1	分程度

III. NIPT 受検者の状況について教えてください。

①	直近1ヶ月間の受検者数はおおよそ何人くらいですか	
	( )人/月	

②	受検者の内、遺伝カウンセリング後に検査を受けることをやめた方はおおよそ何人ですか	
	( )人/月	
	そのうち羊水検査など他の検査を受けることを選択した方はおおよそ何人ですか	
	( )人/月	
	他の検査を受けず妊娠継続を決めた方はおおよそ何人ですか	
	( )人/月	

③	所在都道府県外等の、遠方から来られた受検者の割合はおおよそどの程度ですか						
	1	0~25%	2	25~50%	3	50~75%	4

④	35歳未満の受検者の割合はおおよそどの程度ですか						
	1	0~25%	2	25~50%	3	50~75%	4

⑤	受検者の内、検査説明・カウンセリング等を受けられた方の割合はおおよそどの程度ですか								
	1	0~25%	2	25~50%	3	50~75%	4	75%以上	5

ONIPT 受検者はどのような理由で貴施設を選択されたと考えていますか。

該当するものに○をつけてください(主な3つまで選択可)

<input type="checkbox"/>	遺伝カウンセリング等の、相談体制が充実していた
<input type="checkbox"/>	日本医学会の認定施設のため
<input type="checkbox"/>	信頼できる施設であるため
<input type="checkbox"/>	アクセスのしやすさ(自宅・勤務先からの距離)
<input type="checkbox"/>	かかりつけの産婦人科から近い
<input type="checkbox"/>	申込のしやすさ(手続きの簡易さ)
<input type="checkbox"/>	受検から結果判定までの迅速さ
<input type="checkbox"/>	受検費用、確定検査に係る費用
<input type="checkbox"/>	広告で関心を持った(分かりやすい説明等)
<input type="checkbox"/>	他施設では適応外とされて受検できなかった
<input type="checkbox"/>	施設が平日夜間、土日祝日も診療している
<input type="checkbox"/>	パートナーの同席が必須ではないため
<input type="checkbox"/>	遺伝カウンセリングを受けることが必須ではないため
<input type="checkbox"/>	13、18、21トリソミー以外についても検査可能なため
<input type="checkbox"/>	受検にあたり、年齢制限がないため
<input type="checkbox"/>	過去に受検した利用者の体験談等評判を参考にした
<input type="checkbox"/>	その他 ( )

ONIPT 受検者はどのような不安を表出されていますか

該当するものに○をつけてください(主な3つまで選択可)

<input type="checkbox"/>	NIPT 受検による妊娠や胎児への影響
<input type="checkbox"/>	結果が陽性となる事への恐れ
<input type="checkbox"/>	侵襲を伴う確定検査による妊娠や胎児への影響
<input type="checkbox"/>	確定結果が陽性となった場合の胎児への治療等対応について
<input type="checkbox"/>	確定結果が陽性となった場合妊娠継続か否かの決断をすることへの不安
<input type="checkbox"/>	次回の妊娠への影響
<input type="checkbox"/>	その他 ( )

ONIPT 受検に関し、遺伝カウンセリングの実施状況について教えてください

1. NIPT の受検前に実施している遺伝カウンセリングについて、該当するもの全てに○をつけて下さい

<input type="checkbox"/>	①検査の運用について
<input type="checkbox"/>	口頭だけでなく、文書を渡して十分に説明し、理解を得られたことを確認している
<input type="checkbox"/>	パートナーと十分に話し合い、納得した上での同意を得ることを必須としている
<input type="checkbox"/>	受検に関し自筆の署名をした文書による同意を得ている

<input type="checkbox"/>	②遺伝カウンセリング計画の準備(受診において知りたい事、妊娠についての懸念)
<input type="checkbox"/>	検査を希望する理由について聞いている
<input type="checkbox"/>	妊婦の関心事について聞いている
<input type="checkbox"/>	③本人のおよび家族の病歴等の聴取
<input type="checkbox"/>	既往歴、現病歴、既往妊娠分娩歴を聞いている
<input type="checkbox"/>	家族歴について詳細に聴取し、記録している
<input type="checkbox"/>	④遺伝子疾患や染色体疾患等についての情報提供
<input type="checkbox"/>	聴取した病歴を元に、NIPT の対象に限らず染色体異常等を有する子を持つ確率について説明している
<input type="checkbox"/>	聴取した病歴を元に、NIPT の対象となる染色体異常等を有する子を持つ確率について説明している
<input type="checkbox"/>	NIPT の対象に限らず、染色体異常全般に関する情報(先天性疾患に対する出生後の治療方法等)について説明している
<input type="checkbox"/>	NIPT の対象となる染色体異常に関する情報(先天性疾患に対する出生後の治療方法等)について説明している
<input type="checkbox"/>	⑤出生前検査の選択肢を明確にし、検査の利点と欠点を説明
<input type="checkbox"/>	NIPT の位置づけについて説明している(先天性異常のうちの一部の染色体数異常についてのみの検査であること、確定検査ではないこと、偽陽性、偽陰性の可能性、年齢によって陽性的中率が変ること等)
<input type="checkbox"/>	出生前検査の選択肢として、NIPT 以外の検査についても詳しく説明している
<input type="checkbox"/>	⑥検査結果を理解するための支援
<input type="checkbox"/>	説明を行った後に、理解できているかどうか確認している
<input type="checkbox"/>	⑦確定検査結果が陽性の場合のフォローについて
<input type="checkbox"/>	対象となる染色体疾患のサポートグループについて紹介している
<input type="checkbox"/>	染色体異常の児が産まれた場合に利用できる福祉サービス等について説明を実施している
<input type="checkbox"/>	妊娠継続を希望される場合、継続を支援する組織(窓口)を紹介している 紹介されている場合の紹介先 ( )

2. NIPT の受検後に実施している遺伝カウンセリング等について、該当するもの全てに○をつけてください

	NIPTの結果の解釈(確定検査ではないこと、偽陽性、偽陰性の可能性、年齢によって陽性的中率が変わること等)について事後に説明を実施している
	結果が陽性の場合、確定診断の必要性について説明をしている
	結果が陽性もしくは保留であった場合、受検者の希望(他施設紹介、自施設で確定検査実施等)に応じた対応をしている
	結果が陽性もしくは保留であった場合、確定検査の実施施設を紹介している
	当該妊婦の妊娠終了まで、当該妊婦の遺伝に関する相談に応じている

3. 遺伝カウンセリングにおいて、人材(人数、専門性、職種)、時間(予約、検査説明・カウンセリング等自体の時間)等について意見、課題等を教えてください。

IV. NIPT の検査の解析に関することについて教えてください

① NIPT の検査は誰が行っていますか

1	自施設内検査	2	外部委託(国内)	3	外部委託(海外)
---	--------	---	----------	---	----------

② 外部委託されている場合、委託先検査施設名を教えてください

③ ②の施設を選ばれている理由を教えてください

V. NIPT 実施における専門医療機関との連携の状況について教えてください

① NIPT を実施するにあたり、他の医療機関と連携していますか

1	連携している	2	連携していない
---	--------	---	---------

② ①で「1連携している」を選択された場合、連携医療機関との間で書面等での契約を結ばれていますか

1	契約している	2	契約していない
---	--------	---	---------

③ 連携を行っていない場合、検査陽性例に対しどのように対応していますか

④ 医療連携されている施設を選択してください(該当するもの全てに○を付けて下さい)

1	産婦人科を有する病院
2	産婦人科診療所
3	地域・総合周産期母子医療センター
4	NIPT 実施施設(日本医学会認定施設・非認定施設)
5	その他( )



VI その他

2019 年度子ども・子育て支援推進調査研究事業  
「出生前検査に関する実態調査研究」インタビュー調査

① 日本医学会の認定要件に関する課題や要望があればご意見をお聞かせください

② 現在の NIPT に関して全般的なご意見等がありましたらお聞かせください

【返送先】

FAX: 03-6213-1625		E-mail:
宛先	有限責任監査法人トーマツ リスクアドバイザー事業部 ヘルスケア 担当: 山田、財満	
発信元 施設名		
発信元 ご氏名		

※アンケート調査で回答の得られなかった設問に関し、再度ヒアリングを行う。アンケート調査内容に追加して、以下の項目についてもヒアリングを行う。

- 「母体血を用いた出生前遺伝学的検査(NIPT)」(以下 NIPT という)の受検を含めた出生前検査の外來を開設した経緯を教えてください。
- 「母体血を用いた出生前遺伝学的検査(NIPT)」(以下 NIPT という)の受検者について
  - ・貴施設をご利用される NIPT 受検者の来院エリアを教えてください
  - ・来院エリア(都道府県、市区町村)の人数割合が分かれば教えてください
- NIPT 受検全般について ※HP で確認し、不明点を補足質問する
  - NIPT 受検の予約方法等について教えてください
    - ① 予約方法を教えてください
    - ② 検査費用を教えてください(NIPT 以外の検査オプションの有無とその費用)
    - ③ 申込～受検～結果受理までの期間を教えてください
    - ④ 結果の通知方法を教えてください
    - ⑤ 陰性以外の結果の受検者への通知方法を教えてください
    - ⑥ 確定検査の費用について教えてください(患者負担、医療機関負担、その他)
    - ⑦ 陽性判定の際、確定検査の案内について教えてください(自施設で確定検査を実施、他医療機関を紹介する、患者本人で探す、健診施設に戻す)
    - ⑧ 貴施設は、以下を実施していますか  
(羊水検査、絨毛検査、人工妊娠中絶術、分娩)
- NIPT 受検に関し、遺伝カウンセリングの実施状況について教えてください
- 検査に関して説明資料等があれば見せてください
  - ・資料作成の元になった情報、文献等を教えてください
  - ・検体検査を自施設で行っている場合、その精度管理方法と精度結果を公開しているかどうか教えてください。またその根拠となる資料があれば見せて下さい。
- マニュアルの作成について
  - ・NIPT 実施において、貴施設にて独自にマニュアルを作成されていますか
  - ・貴施設のマニュアル作成にあたり、参照するマニュアルを教えてください
- アクシデント、インシデントについて報告するシステムがあるか、内容の開示をしているかどうか教えてください。
- 日本産科婦人科学会の指針に対する意見があれば教えてください
- 委託会社との契約料金について教えてください

インタビュー項目

直近のNIPT提供実績について教えてください。(2018年度及び2019年度4～9月期実績)

① NIPTを希望して来院された妊婦の数		
1	2018年度	件
	内 検査実施件数	件
	内 検査非実施(遺伝カウンセリングの結果等により辞退)件数	件
2	2019年度(4月～9月)	件
	内 検査実施件数	件
	内 検査非実施件数	件

② NIPT検査結果の内訳		
1	2018年度	件
	陰性	件
	偽陰性、偽陽性、判定保留	件
	陽性	件
2	2019年度(4月～9月)	件
	陰性	件
	偽陰性、偽陽性、判定保留	件
	陽性	件

③ NIPT受検者の年代別件数(2018年度)		
1	～20歳未満	人
2	20歳以上～30歳未満	人
3	30歳以上～35歳未満	人
4	35歳以上～40歳未満	人
5	40歳以上	人
6	不明	人
NIPT受検者の年代別割合(2019年度4月～9月)		
1	～20歳未満	人
2	20歳以上～30歳未満	人
3	30歳以上～35歳未満	人
4	35歳以上～40歳未満	人
5	40歳以上	人
6	不明	人

■受検者調査項目案

第2回 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	資料 5
令和元年11月27日	

- 1 受検者属性
- 2 NIPTの知識・理解
- 3 NIPTを受けようと思ったきっかけ
- 4 NIPTを受ける医療機関を選んだ理由
- 5 NIPTの受けた時の説明等
- 6 NIPTの説明についての希望等
- 7 その他

設問	No.	設問	回答方式	回答
	1	受検者属性		
		ご回答されるご本人について教えてください		
1	①	お住いの都道府県を選択してください	選択式	
2	②	検査を受けた医療機関の所在都道府県を選択してください		
3	③	あなたの現在のご年齢を教えてください	記述	
4	④	あなたの妊娠週数を教えてください (NIPTを受けた時点)	記述	
5	⑤	あなたの妊娠回数を教えてください (今回の妊娠、流産も数に含む)	記述	
6	⑥	あなたの出産回数を教えてください	記述	
7	⑦	妊娠がわかったときに何か困ったことや不安がありましたか	選択式 (複数回答)	01 予定外の妊娠だった 02 経済面における不安 03 自分の仕事を続けられるのか不安 04 自分の健康面の不安 05 生まれる子どもの健康面の不安 06 それ以外 (具体的に )
	2	NIPTの知識・理解		
8	①	出生前検査(NIPT)だけでは胎児の診断が確定できないことを知っていますか	選択式 (単回答)	01 知っている 02 知らない
9	②	出生前検査(NIPT)は、年齢が若いほど結果の正答率が下がる検査であることを知っていますか	選択式 (単回答)	01 知っている 02 知らない
10	③	生まれてくる子どもの健康面について不安はありますか	選択式 (単回答)	01 とても不安がある 02 少し不安がある 03 どちらともいえない 04 あまり不安はない 05 全く不安はない
11	④	上記③で「01とても不安がある」、「02少し不安がある」を選択した方にお聞きします。どのような不安を感じていたか、教えてください	自由記述	
	3	NIPTを受けようと思ったきっかけ		

12	①	あなたが出生前検査 (NIPT) を受けようと思った理由を教えてください (あてはまるものすべてに○をつけてください)	選択式 (複数回答)	01 高齢での妊娠のため 02 不妊治療による妊娠のため 03 自身が染色体異常を有する子どもを妊娠したことがあるため 04 家族・親族に染色体異常を有する子どもを妊娠した人があるため 05 流産、死産を経験したことがあるため 06 身近な人 (きょうだい、友人 等) が受けていたため 07 超音波検査 (エコー) の結果から 08 母体血清マーカー検査の結果から 09 身近な家族 (パートナー、親 等) に勧められたため 10 かかりつけの産婦人科から情報提供があったため 11 かかりつけの産婦人科から検査を受けるよう勧められたため 12 知り合いの医療関係者から検査を受けるよう勧められたため 13 多くの人が受ける検査だと思ったため 14 なんとなく受けた方が良く感じるため 15 子どもの健康面について不安を感じたため 16 その他 ( )
		4 NIPTを受ける医療機関を選んだ理由		
13	①	出生前検査 (NIPT) を受けた医療機関を選んだ理由について教えてください (かかりつけ産婦人科との関係について)	選択式 (単回答)	01 通院している産婦人科等で出生前検査 (NIPT) を実施しているため、そこで出生前検査 (NIPT) を受けた 02 通院している産婦人科等で出生前検査 (NIPT) を実施していなかったため、他の医療機関で受けた 03 通院している産婦人科等で出生前検査 (NIPT) を実施していたが、検査対象外であったため他の医療機関で受けた 04 通院している産婦人科等で出生前検査 (NIPT) を実施していたが、自分の意思で別の医療機関で受けた
14	②	出生前検査 (NIPT) を受けた医療機関を選んだ理由について教えてください (アクセスについて)	選択式 (単回答)	01 自宅・勤務先から近い医療機関で出生前検査 (NIPT) を受けたかったため 02 自宅・勤務先から離れた医療機関で出生前検査 (NIPT) を受けたかったため 03 どちらも重視していない 04 その他
15	③	出生前検査 (NIPT) を受けた医療機関を選んだ理由について教えてください (予約・診療時間について)	選択式 (複数回答)	01 出生前検査 (NIPT) の予約を直ぐに取れるため 02 出生前検査 (NIPT) の予約をネットやメールで取れるため 03 診療時間が平日夜間、土日祝日も実施していたため 04 いずれも重視していない 05 その他
16	④	出生前検査 (NIPT) を受けた医療機関を選んだ理由について教えてください (出生前検査 (NIPT) の検査体制等について)	選択式 (複数回答)	01 年齢制限がなく出生前検査 (NIPT) を受けることができるため 02 遺伝カウンセリングを受けられるため 03 カウンセリングを受けることが必須ではないため 04 カップルでのカウンセリングを求めているため 05 3種類の染色体異常以外の検査もできるため 06 性別についての検査ができるため 07 結果がすぐわかるため 08 検査にあたり、受診が1日で済むため 09 出生前検査 (NIPT) 検査の実績が多数あるため 10 小児科が併設されている医療機関であるため 11 いずれも重視していない 12 その他

17	⑤	検査にかかる費用についてどの程度重視しましたか	選択式 (単回答)	01 とても重視している 02 やや重視している 03 あまり重視していない
18	⑥	上記①から⑤以外の理由があれば教えてください	自由記述	
19	⑦	出生前検査 (NIPT) を受けた医療機関を選んだ理由について、最も重視した理由を教えてください	選択式 (単回答)	01 かかりつけ産婦人科との関係 (①) 02 アクセスについて (②) 03 予約・診療時間について (③) 04 出生前検査の検査体制等について (④) 05 検査にかかる費用について (⑤) 06 その他 (⑥)
20	⑧	あなたは、出生前検査 (NIPT) の認定施設 (制度) (※) があることを知っていましたか ※一定の基準の元に、日本医学会より認定されたNIPT実施施設 (2019年11月現在 全国92施設)	選択式 (単回答)	01 認定制度があることを知らなかった 02 認定制度があることを知っており、認定施設を選んで来院した 03 認定制度があることを知っていたが、検査を受けた施設が認定施設かどうか分からない 04 認定制度があることを知っていたが、非認定施設を選んで来院した
		5 NIPTを受けた際の説明等		
21	①	あなたが、出生前検査 (NIPT) を受ける前に、どのような形で説明を受けたか教えてください	選択式 (複数回答)	01 個別に対面で説明を受けた 02 集団で対面で説明を受けた 03 メールや電話で説明を受けた 04 検査に関する資料の提供を受けた 05 検査前には説明を受けなかった 06 その他 ( )
22	②	あなたが、出生前検査 (NIPT) を受ける前に聞いた、検査に関する説明内容について教えてください	選択式 (複数回答) + 記述	01 NIPTの結果で分かること、分からないこと 02 NIPT以外の検査の選択肢について 03 染色体異常を有する子どもに多い合併症など子どもの健康状態に関すること 04 染色体異常を有する子どもや家族が利用できる行政の支援、家族会、民間サービス等に関すること 05 特になし 06 その他 ( )
23	③	あなたが、出生前検査 (NIPT) を受ける前に聞いた、検査に関する説明内容について、どのように感じたか教えてください	選択式 (複数回答) + 記述	01 説明内容について満足している 02 説明時間が長すぎると感じた (もっと説明時間が短いとよかった) 03 説明時間が短すぎると感じた (もっと説明時間が長いとよかった) 04 NIPTに関する不安や疑問が解消された 05 NIPTに関する不安や疑問が解消されなかった 06 検査前には説明を受けなかった 07 その他 ( )
24	④	出生前検査 (NIPT) を受ける前の説明内容によって、あなたの検査を受ける気持ちの変化を教えてください	選択式 (複数回答) + 記述	01 検査をするつもりで来院し、説明を聞いてもその気持ちに変化はない (予定どおり検査を受ける) 02 検査をするつもりで来院したが、説明を聞いて、検査をしない選択をしようか迷っている 03 検査をするつもりで来院したが、説明を聞いて、他の検査にしようか迷っている 04 検査前には説明を受けなかった 05 その他 ( )

6 NIPTの説明についての希望等		
25 ①	出生前検査 (NIPT) を受ける前の説明の形に関して、あなたが希望する事について教えてください	選択式 (複数回答) + 記述 01 個別に対面で説明を受けることを希望する 02 パートナーと二人で説明を受けることを希望する 03 検査前には説明を希望しない 04 その他 ( )
26 ②	出生前検査 (NIPT) を受ける前の説明に関して、あなたが説明されて良かった内容や、説明を聞きなかった内容を教えてください	選択式 (複数回答) + 記述 01 NIPTの結果で分かること、分からないことの説明 02 NIPT以外の検査の選択肢についての説明 03 染色体異常を有する子どもに多い合併症など子どもの健康状態に関するこの説明 04 染色体異常を有する子どもや家族が利用できる行政の支援、家族会、民間サービス等に関するこの説明 05 特になし 06 その他 ( )
27 ③	出生前検査 (NIPT) の結果が陽性もしくは保留であった場合に、あなたが希望する説明内容等について教えてください	選択式 (複数回答) + 記述 01 羊水検査等の確定検査についての説明 02 染色体異常を有する子どもに多い合併症など子どもの健康状態に関するこの説明 03 染色体異常を有する子どもや家族が利用できる行政の支援、家族会、民間サービス等に関するこの説明 04 検査結果が陽性もしくは保留の場合にのみ詳細な説明を希望する 05 特になし 06 その他 ( )
7 その他		
28 ①	あなたは、どなたと検査に来院されたか教えてください	選択式 (単回答) + 記述 01 1人で来院した 02 パートナーと来院した 03 パートナー以外の家族と来院した 04 その他 ( )
29 ②	出生前検査 (NIPT) について、あなたが感じたこと、意見等ありましたら、なんでもご自由に教えてください	自由記述

## 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 開催要綱

### 1. 設置の趣旨

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)) 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 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。他方、ここ数年、認定施設以外の医療機関での検査が増加し、妊婦の不安や悩みに寄り添う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。

こうした状況を踏まえ、NIPT の実施体制等の検討に資する必要なデータや事例の収集等を行い、その実態を把握・分析することを目的として、本ワーキンググループを開催する。

### 2. 調査事項等

- (1) 認定施設における検査の実施状況や課題の把握
- (2) 認定施設以外の医療機関における検査・カウンセリング体制や利用者の状況の把握
- (3) 検査前後の妊婦の不安や悩みに関する相談支援ニーズの把握
- (4) 検査前後における妊婦や家族を支える相談支援の事例収集等

### 3. 構成

- (1) 本ワーキンググループは、厚生労働省子ども家庭局長が別紙の構成員の参集を求めて開催する。
- (2) 本ワーキンググループには、構成員の互選により座長をおき、ワーキンググループを統括する。座長は座長代理を指名することができる。
- (3) 本ワーキンググループには、必要に応じ、別紙構成員以外の有識者等の参集を依頼することができるものとする。

### 4. 運営

- (1) 本ワーキンググループは、原則として公開とする。
- (2) 本ワーキンググループの庶務は、厚生労働省子ども家庭局母子保健課が行う。
- (3) この要綱に定めるもののほか、本ワーキンググループの開催に必要な事項は、座長が子ども家庭局長と協議の上、定める。

第2回 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 令和元年11月27日	参考 資料
--	----------

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

構成員名簿

令和元年10月21日現在

委員名	所属・役職
○石井 美智子	明治大学法学部教授
齋藤 加代子	東京女子医科大学 附属遺伝子医療センター教授
関沢 明彦	昭和大学医学部産婦人科教授
種村 光代	産科婦人科種村ウィメンズクリニック院長
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教授
中込 さと子	信州大学医学部保健学科教授
野崎 亜紀子	京都薬科大学教授
平川 俊夫	日本医師会常任理事
堀田 彰恵	全国保健師長会副会長

(○：座長)

計10名 (敬称略、五十音順)