別添

NIPT の臨床研究における課題と対応（見解）

令和６（2024）年３月

こども家庭審議会科学技術部会
NIPT 等の出生前検査に関する専門委員会

目次

はじめに 1
Ⅰ　考慮すべき倫理的・社会的課題 3
Ⅱ　施設の体制 4
Ⅲ　倫理審査委員会の構成 5
Ⅳ　臨床研究の対象 5
Ⅴ　臨床研究の実施に係る透明性の確保等 6
Ⅵ　その他必要な対応 6
おわりに 7

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。）[1]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、受検するとした場合にどの検査を選択するのが適当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

[1] 報告書においては、NIPT の認証制度の設置を念頭に、NIPT は、母体血を用いて、母体由来の DNA 断片とともに胎児由来の DNA 断片を分析することで、胎児の染色体数的異常の検出を行う遺伝学的検査とされていたが、今後様々な臨床研究の実施が想定されうることから、本見解における NIPT は、母体血を用いて、母体由来の DNA 断片とともに胎児由来の DNA 断片を分析することで、胎児疾患等の検出を行うものを対象とする。

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。）を設置し、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、臨床応用にあたっては慎重な対応が必要である。」とされている。

しかしながら、認証制度の枠組みの外では、本邦において分析的妥当性や臨床的妥当性が確立していないNIPT が、検査前後の適切な遺伝カウンセリングや十分な支援体制がない中で実施されているという調査結果が報告されている。

また、臨床研究は、臨床応用を見据えて実施されることや、臨床研究の結果をもとに医療が提供されることがあるため、臨床研究の実施を検討する時点から、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。

加えて、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。当然、臨床研究の段階を経ないまま臨床応用に進むことは、不適切である。

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。）としては、NIPT の臨床研究については、様々な特性を持ったこどもが生まれ、個人として尊重され、その権利が擁護され、命を全うできる社会づくりが重要であること、適切な臨床研究を行い得られた知見により、産まれてくるこどもや妊婦等への支援体制や医療体制の充実につながる可能性があること等を踏まえつつ、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に資すると共に、胎児治療や産まれてくるこどもの早期治療、療養につなげることを念頭において実施されることが重要であると考えている。また、倫理的・社会的課題を踏まえず、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。

こうした点を踏まえ、専門委員会では、令和５年２月２日、５月 31 日、９月 15 日、12 月 14 日、 令和６年１月 19 日及び２月 21 日の６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。

研究者や各研究実施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尊重することを求めるとともに、本見解を踏まえ NIPT の臨床研究に関する国民の正しい理解が進むよう期待する。

Ⅰ 考慮すべき倫理的・社会的課題

報告書において挙げられた次のような出生前検査の倫理的･社会的課題については、NIPT の臨床研究においても重要であることが再確認されたため、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、妊婦等が自律的な意思決定を行えるだけの正確かつ十分な情報、特に、障害児・者の発達支援・家族支援や生活、福祉サービス等の情報等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こどもを出生前検査によって選びたい、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、検出しう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、疾患頻度が低いこと、検査精度が確立していな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、臨床研究の対象とな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（類縁疾患を含む。）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を中心に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、当該疾患の自然史等を熟

知した者を含む、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 検査の実施体制

○ NIPT の臨床研究を実施する際においても、当然ながら、データの再現性等の基本的な分析性能を含む精度管理を確実に行う必要がある。

○ NIPT は非確定的検査であることから、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の診断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 の臨床研究では、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 臨床研究の対象

○ NIPT で検出しうる疾患は多様であり、その疾患毎に偽陽性が一定頻度で出現することから、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、胎児超音波検査や家族歴等をもとに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ことに留意する。

○　なお、性染色体を対象とするNIPTの臨床研究については、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とし、性別のみを調べることを目的としないこと。

Ⅴ 臨床研究の実施に係る透明性の確保等

○　NIPTの臨床研究については、我が国におけるNIPTに係る経緯や倫理的・社会的課題を有すること等を踏まえ、透明性をもって実施されることが必要である。

○　このため、それぞれの研究者及び研究実施施設による研究活動を尊重しつつも、研究の計画段階において多角的な検討を行う観点から、産婦人科や小児科、遺伝医学の関係学会が必要な協力を行うことが求められる。具体的には、研究実施施設における倫理審査委員会の審査に先んじて、研究者は、研究計画等に対する意見を日本産科婦人科学会、日本小児科学会、日本人類遺伝学会に求め、それぞれの学会は、研究内容や倫理審査委員会の構成等を確認し、研究者に対し意見書を返す枠組みが必要である。研究者は当該意見書を踏まえた必要な対応（必要に応じて、複数回の意見書のやり取りを含む。）を行い、その後、研究実施施設の倫理審査委員会は、意見書等の経緯も把握した上で、審査を行うこととなる。なお、臨床研究の倫理的・社会的重要性を鑑み、研究実施施設において、各学会の意見書や審査の経緯等について、積極的に情報を公開することが望ましい。

○　研究実施施設の倫理審査委員会の審査及び研究実施施設の長の許可を得られた場合は、研究者より認証制度を運用している運営委員会へ臨床研究の概要等の報告を行い、更に運営委員会より専門委員会へ報告を行う。

○　また、研究終了後等、研究の適切な段階においても、研究者より運営委員会、運営委員会より専門委員会への報告を行うことが求められる。なお、得られた知見や課題等については、必要に応じて、専門委員会において検討を行うとともに、臨床研究の意義やその結果について、国民や研究者に周知するものとする。

Ⅵ その他必要な対応

○　NIPT の臨床研究においては、臨床研究と臨床応用との間の垣根が低いことから、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、研究者等は説明や遺伝カウンセリングを行うこと。

○　また、対象となる妊婦等に対して、倫理的・社会的課題に十分に考慮した上で、対象になっている理由や、臨床研究が実施される理由等についても、理解できるように研究者等は説明を行うこと。

○　NIPT 等の出生前検査については、医学的課題のみならず倫理的・社会的課題を内包することを踏まえると、倫理的・社会的課題を主眼においた検討についても研究が進むことが望まれる。

○　今後、出生前検査に係る医療技術等の発展に伴う新たな対応の検討を行う場合においては、根拠となるエビデンス、科学的知見等を収集、分析するとともに、その結果について、国民に適切に開示し、わかりやすい情報発信を行うことが重要である。

おわりに

NIPT については、検査単体で捉えるのではなく、妊娠・出産・育児に関する包括的な支援の一環として、必要な情報提供やカウンセリング等の支援と組み合わせて、その課題と対応を検討することが重要である。このためには、社会においてノーマライゼーションの理念が普及していくことや、国民の NIPT 等の出生前検査に関する正しい理解が深まることが望まれる。

専門委員会において、社会情勢や国民の議論醸成の状況、専門家や関係者のご意見を踏まえながら、引き続き、NIPT 等の出生前検査に関する課題と対応を多角的に検討するとともに、国民に対する適切な情報発信を推進していきたい。