

こども家庭科学研究費補助金
成育疾患克服等次世代育成基盤研究事業

出生前検査に関する情報提供体制、遺伝カウンセリング体制、
支援体制の構築のための研究

研究代表者：三宅 秀彦（お茶の水女子大学教授）

令和 5 年度～令和 7 年度 研究報告書

研究代表者 三宅 秀彦

令和 8 年（2026 年）5 月

目 次

I. 総合研究報告

出生前検査に関する情報提供体制、遺伝カウンセリング体制、
支援体制の構築のための研究

三宅 秀彦----- 2

II. 研究成果の刊行に関する一覧表----- 27

I. 総合研究報告書

令和 5 年度～令和 7 年度こども家庭科学研究費補助金
成育疾患克服等次世代育成基盤研究事業

総合研究報告書

出生前検査に関する情報提供体制、遺伝カウンセリング体制、
支援体制の構築のための研究

研究代表者：三宅 秀彦（お茶の水女子大学教授）

研究要旨

出生前検査は、胎児の状態を把握し、妊婦とそのパートナーの意思決定に用いられる一方、倫理的・社会的課題への配慮が不可欠である。また、出生前検査の実施においては、多職種協働による支援体制と教育体制の整備が求められている。さらに、NIPT や胎児を対象とした網羅的遺伝学的解析の導入により、検査対象の拡大、検査精度、結果解釈、偶発的所見、社会的影響等に関する新たな課題も生じている。そこで本研究班では、4 つの研究グループを設置し、本邦における出生前検査の適切な提供とそれに資する教育体制、およびガバナンス構築の基礎となるエビデンス探索と倫理に関する検討を実施した。

1. 産婦人科医を対象とした教育の検討

産婦人科専門医を対象として、出生前検査の実践のための講義シリーズおよびロールプレイ研修の運営・改訂・評価を行い、専門医取得後の教育における遺伝医療教育について検討した。ロールプレイ研修は、説明、相談対応、専門的遺伝医療への連携を学ぶ教育方法として有用性が高く、参加者から高い評価を得た。一方で、教育内容の継続的更新や、専門研修における初期対応能力の位置づけが課題として示された。あわせて、産婦人科専攻医の教育体制について検討を行った。

2. 医師以外の関連職種を対象とした教育体制構築

助産師・保健師等の関連職種を対象に、出生前検査に関する教育・実践状況を調査し、相談対応、意思決定支援、専門施設との連携における役割を整理し、設定した。以上の検討を踏まえ、助産師向けロールプレイ教材や自治体担当者向け対応マニュアル・ガイドを作成し、多職種教育の基盤整備を行った。

3. 出生前検査に関するエビデンス集積

羊水検査、絨毛検査、胎児超音波検査、NIPT 等の実施状況を調査するとともに、海外における網羅的出生前検査の文献調査、NIPT 受検者調査、医師の意識調査を行った。その結果、認証施設の利用増加、検査費用の変化、小児科医による説明や公的支援情報へのニーズ、医療者側の教育課題等が示された。

4. 倫理的・社会的課題の検討

小児科を基盤領域とする臨床遺伝専門医および一般市民を対象とした調査を実施し、検査精度、結果解釈、対象拡大、優生思想への懸念、生存可能性のある胎児への影響、社会的受容等に関する倫理的・社会的課題を整理した。その結果、医療者における継続的教育と、市民に対する統一的かつ適切な情報提供・リテラシー向上の必要性が示された。

以上の 4 グループにおける検討を元に、行政文書、学会指針、国内外のエビデンス等を参照し、本邦における出生前検査の提供体制、多職種連携、支援体制、社会的理解、およびガバナンス上の課題を整理し、研究班として出生前検査に関する意見書を作成した。

研究代表者		
三宅 秀彦	お茶の水女子大学 基幹研究院	教授
研究分担者（五十音順）		
浦野 真理	東京女子医科大学 ゲノム診療科	公認心理師
江川真希子	京都大学医学部附属病院・倫理支援部	特定准教授
遠藤 恵子	山形県立保健医療大学 保健医療学部	教授
片岡弥恵子	聖路加国際大学 看護学研究科	教授
金井 誠	信州大学 医学部保健学科	教授
久具 宏司	国際医療福祉大学 成田病院	教授
倉橋 浩樹	藤田医科大学医科学研究センター・分子遺伝学研究部門	教授
小出 馨子	昭和医科大学 医学部	准教授
小西 郁生	京都大学 大学院医学研究科	名誉教授
小林 朋子	東北大学 東北メディカル・メガバンク機構	教授
佐々木愛子	国立成育医療研究センター 周産期・母性診療センター	産科医長
佐々木規子	長崎大学 大学院医歯薬学総合研究科	准教授
佐々木元子	お茶の水女子大学 基幹研究院	講師
佐村 修	東京慈恵会医科大学 医学部 産婦人科教室	教授
澤井 英明	兵庫医科大学 医学部	教授
白土なほ子	昭和医科大学 医学部産婦人科学講座	准教授
鈴森 伸宏	岩手医科大学 医学部	教授
関沢 明彦	昭和医科大学 医学部産婦人科学講座	教授
竹内 千仙	東京慈恵会医科大学附属病院 医学部 遺伝診療部	准教授
田中 司朗	京都大学 医学研究科 臨床統計学	教授
中込さと子	信州大学 医学部保健学科	教授
西垣 昌和	国際医療福祉大学 大学院医療福祉学研究科	教授
秦 健一郎	群馬大学 大学院 医学系研究科	教授
浜之上はるか	横浜市立大学附属病院 遺伝子診療科	講師
福島 明宗	岩手医科大学 大学院医学研究科	非常勤講師
蒔田 芳男	旭川医科大学病院 遺伝子診療カウンセリング室	教授
増澤 祐子	新潟県立看護大学 看護学研究科	准教授
三浦 清徳	長崎大学 大学院医歯薬学総合研究科	教授
三上 幹男	湘南医療大学 保健医療学部	教授
山田 重人	京都大学 大学院医学研究科人間健康科学系専攻	教授
山田 崇弘	北海道大学 北海道大学病院臨床遺伝子診療部	教授
山本 俊至	東京女子医科大学 医学部	教授
吉田 雅幸	東京科学大学 統合研究機構生命倫理研究センター	センター長・ 教授
吉橋 博史	東京都立小児総合医療センター 遺伝診療部 臨床遺伝科	部長

研究協力者（五十音順）		
伊尾 紳吾	小阪産病院	院長
石井 達子	昭和医科大学 保健医療学部	講師
大崎 章弘	お茶の水女子大学 サイエンス&エデュケーション研究所	特任講師
小崎健次郎	慶應義塾大学 医学部 臨床遺伝学センター	教授・ センター長
佐々木亜希子	千葉市中央区役所保健福祉センター 健康課	保健師
柴田 有花	北海道大学病院臨床遺伝子診療部	認定遺伝カウンセラー
清水 舞	お茶の水女子大学 基幹研究院	研究員
中村 豪	昭和医科大学医学部産婦人科学講座	助教
福嶋（小池）佳菜子	国際医療保健福祉大学 大学院医療福祉学研究科	助教
李 怡然	東京大学医科学研究所ヒトゲノム解析センター 公共政策研究分野	准教授
李 佳陽	昭和医科大学医学部産婦人科学講座	助教
増崎 英明	長崎大学	名誉教授

A. 研究目的

出生前検査は、胎児に疾患が存在すると考えられる場合、胎児の状態を知るために実施され、検査結果は、妊婦とそのパートナーの意思決定に用いられる。出生前検査は、疾患のある子のケアや治療の計画や実践に繋がることがある一方で、妊娠の継続についての検討の機会ともなりうる。また、社会において出生前検査の一般化によって、何らかの疾患がある児の出生に対する視点の変化が生じる可能性も否定できない。このため、出生前検査の実施にあたっては、検査を受ける妊婦やそのパートナーのもつ葛藤、疾患のある人達の尊厳、そして社会全体への影響といった倫理的・社会的諸課題への配慮が必須となる。

従来からある出生前検査、特に羊水検査や絨毛検査等といった確定的検査については検査手技などの専門技能が必要であるため産婦人科医が対応していたため、日本産科婦人科学会（以下、日産婦）からの見解発出によってガバナンスが保たれてきた。しかし、採血のみで実施できる非侵襲性出生前遺伝学的検査（NIPT）の実装により、産婦人科医以外が出生前検査に関与するようになり、日産婦の指針による規制は実質的に無効となった。このため、厚生労働省にNIPT等の出生前検査に関する専門委員会

（現在はこども家庭庁に移管）が設置され、令和3年5月に報告書が発表された。この報告書の内容を受けて、日本医学会に出生前検査認証制度等運営委員会（以下、運営委員会）によるNIPTの提供体制整備が開始された。本研究班の前身である、成育疾患克服等次世代育成基盤研究事業として実施された「出生前診断の提供等に係る体制の構築に関する研究」研究班（小西班）は、出生前に関する種々の資料を運営委員会に提供し、産婦人科専門医を対象とする研修プログラムを構築してきた。また、出生前検査の受検を考えるカップルへの情報提供内容についても検討を行い、情報提供のためのパンフレットを作成した。これらの内容は運営委員会に提供され、社会実装されている。また、世界12の国と地域における出生前検査関連のELSI対応体制を評価するために、Quality Indicator(QI)について調査を実施した。

出生前検査の提供においては、単に検査を提供するだけでなく、出生時の医療への対応、グリーフケアへの対応なども求められるため、産婦人科医を中心に、小児科医や、臨床遺伝の専門家、助産師、看護師、保健師などによる多職種協働体制が必要である。小西班では、産婦人科医を対象とした研修システムを構築してきたが、医師以外の研修体制の構築は未だ整備段階である。また、出生前検査の技術面を見ると、マイクロアレイや次世代シーケンサーを用いた解像度の高い網羅的検査が利用可能となっている。例えば、NIPTを用いたトリソミー症候群以外の微細欠失症候群などの検出も可能となっており、これらの網羅的検査への対応の検討も本邦における課題といえる。このように複雑化しつつある、出生前検査の現状調査を把握し、現状に沿った産婦人科医および出生前検査に関連する職種の研修体制の更新、倫理問題の再検討が要求される。

そこで本研究班では、1) 産婦人科医を対象とした教育の検討、2) 医師以外の関連職種を対象とした教育体制構築、3) 出生前検査に関するエビデンス集積、4) 倫理的・社会的課題の検討を行うこととした。

B. 研究方法

本研究班は、本研究班の構成員は、医師、看護師、助産師、保健師、認定遺伝カウンセラー、統計学者、科学コミュニケーター、社会学者、など多職種からなっている。さらに、参画する医師の専門領域も、産婦人科だけでなく、小児科、内科、医学教育、医療倫理など様々な領域から構成した。また、日本産科婦人科学会、日本産科婦人科遺伝診療学会、日本人類遺伝学会、日本遺伝カウンセリング学会、日本助産学会、日本母性衛生学会など、各種関連学会との連携が可能となるように配慮している。

本研究班は4つのサブグループ（以下、グループ）からなり、グループの責任者（○）は全グループに参画し、グループ間の相互チェックを行うことで研究班のガバナンスを保つこととした。さらに、特定のグループに所属しないスーパーバイザーを置き、総括的なスーパーバイズが行われるような

システムとしている。

各グループおよびスーパーバイザーの構成は以下の通りである。アスタリスク(*)がついた班員は研究協力者である。

グループ 1 (産婦人科医を対象とした教育の検討) :

○山田(重)、久具、小出、佐々木(元)、澤井、鈴森、浜之上、蒔田、三浦、伊尾*

グループ 2 (医師以外の関連職種を対象とした教育体制構築) :

○西垣、浦野、遠藤、片岡、金井、佐々木(規)、中込、福島、大高*、門岡*、佐々木(亜)*、末光*

グループ 3 (出生前検査に関するエビデンス集積) :

○山田(崇)、佐々木(愛)、白土、関沢、秦、増澤、山本、吉橋、小崎*、柴田*、中村*、福島(小池)*、増崎*、李(佳)*

グループ 4 (倫理的・社会的課題の検討) :

○三宅、江川、倉橋、小林、佐村、竹内、三上、吉田、李(怡)*、清水*、白土(グループ 3 と兼任)

スーパーバイス担当 :

小西(総括的なスーパーバイス)、田中(統計学的な立場からのスーパーバイス)、大崎*(科学コミュニケーションの立場からのスーパーバイス)

グループごとに会議を行い、グループごとの研究を進めるほか、研究班全体としての会議を年 2 回行い、それぞれの進捗を報告し意見交換し、方向性の統一を図った。

以下に、行われた全体会議およびその要点を記す。

<令和 5 年度>

第 1 回 : 令和 5 年 5 月 19 日 (金)

- ・ ハイブリッド開催
- ・ 研究班の顔合わせ
- ・ 研究全体の方針確認
- ・ 全体討論

第 2 回 : 令和 6 年 2 月 21 日

- ・ ハイブリッド開催
- ・ 令和 5 年度の研究まとめ

<令和 6 年度>

第 1 回 : 令和 6 年 7 月 25 日 (木)

- ・ ハイブリッド開催
- ・ 令和 6 年度方針の確認と共有

第 2 回 : 令和 7 年 1 月 31 日 (金)

- ・ ハイブリッド開催
- ・ 令和 6 年度の研究まとめ

<令和 7 年度>

令和 7 年度第 1 回 : 令和 7 年 7 月 1 日 (火)

- ・ ハイブリッド開催
- ・ 令和 7 年度方針の確認と共有

令和 7 年度第 2 回 : 令和 8 年 1 月 29 日 (木)

- ・ ハイブリッド開催
- ・ 意見書の作成
- ・ 令和 7 年度の研究まとめ

(倫理面への配慮)

本研究班の各グループの研究内容ごとに、倫理申請の必要のある調査内容については、班員の所属施設において審査、承認を受けた。

<令和 5 年度>

グループ 3

- ・ 課題名「日本における出生前遺伝学的検査の動向調査」

(承認番号 2019-024・国立成育医療センター)

グループ 4

- ・ 課題名「出生前検査に関する情報提供体制、遺伝カウンセリング体制、支援体制の構築のための研究」

(承認番号 2023-191・お茶の水女子大学)

<令和 6 年度>

グループ 3

- ・ 課題名「胎児を対象とした網羅的遺伝子解析の実施に関する意識調査」

(番号 生 024-0136・北海道大学)

- ・ 課題名「出生前検査に関する妊産婦等の意識調査のための研究」

(番号 21-015-A・昭和大学)

グループ 4

・課題名「出生前検査に関する情報提供体制、遺伝カウンセリング体制、支援体制の構築のための研究」

(番号 2024-176・お茶の水女子大学)

<令和 7 年度>

該当なし

C. 研究結果

1. グループ 1 (産婦人科医を対象とした教育の検討)

本グループでは、産婦人科専門医および産婦人科専攻医を対象として、出生前検査に関する教育体制の構築と改善について検討を行った。特に、出生前検査が一部の専門施設のみならず、産婦人科診療における日常的な診療内容となりつつあることを踏まえ、産婦人科専門医の卒後教育および専攻医教育の双方において、遺伝医療を適切に位置づけることを目的として研究を進めた。

1) 周産期講義シリーズの構築・改訂と評価

出生前検査に関する知識を体系的に学習するため、周産期講義シリーズの構築・改訂を継続的に実施した。講義内容については、出生前遺伝カウンセリングにおける基本的態度、倫理、検査対象となる疾患の概要等の基礎的事項を前半に配置し、その後、各種出生前検査の原理、実際の診療、応用的内容を配置する構成へ整理を行った。

日本産科婦人科遺伝診療学会において講義を実施し、研究班員により講義内容や構成について評価を行った結果、難易度や内容は概ね適切であると評価された一方、一部講義については分量、順序、視認性等に関する改善点が指摘され、改訂作業を行った。今後の技術の進展を踏まえ、教育内容の継続的な更新と改善の必要性が示された。

2) ロールプレイ研修の実施と教育的有用性の検討

出生前検査に関する説明、相談対応、専門的遺伝医療への連携等を学ぶ教育方法とし

て、ロールプレイ研修を継続的に実施し、その研修内容のブラッシュアップと評価を行った。

日本産科婦人科遺伝診療学会におけるロールプレイ研修会で本教材に対して、参加者および指導者を対象とした評価を行った。その結果、多くの参加者が新たな学びを得られ、今後の診療に役立つと回答した。特に、患者側の不安の理解、説明方法、NIPT 陽性時や判定保留時の対応等が重要な学習内容として挙げられた。また、指導者側からも、コミュニケーション能力や態度教育に有効であるとの評価が得られた。これらの結果から、ロールプレイ研修は、出生前検査に関する実践的教育方法として有用性が高いことが示された。

3) 産婦人科専攻医教育におけるコンピテンシーの検討

産婦人科専攻医教育については、専攻医段階において、どのような遺伝医療の知識・技能を到達目標とするべきかについて検討を行った。検討の結果、専攻医段階では高度な遺伝カウンセリング技能そのものを求めるのではなく、出生前検査の意義、限界、倫理的課題を理解し、適切な初期対応を行い、必要時に専門的遺伝医療へ接続できる能力を重視することが適切であると整理された。

また、これまで作成してきた出生前検査に関するコンピテンシーについて再評価を行った結果、必ずしも専門医のみを対象とした高度な内容ではなく、専攻医段階から到達可能な内容を含むことが確認された。このことから、産婦人科専門研修における到達目標の中に、出生前検査および遺伝医療に関する内容を位置づけていく必要性が示された。

本研究により、出生前検査に関する産婦人科医を対象とした教育体制の基盤の構築に寄与できた。しかしながら、今後の医療技術の進歩および医療体制の変化を念頭に置くと、常に内容の更新が求められる。本教育基盤を継続的に運営するために、日本産科婦人科学会が制度的枠組みを担い、日本産科婦人科遺伝診療学会が教育内容の具体化および臨床実装を担い、関連する遺伝系

学会が専門的知見を提供する形で連携しながら、教育体制を維持・発展させていく必要があると考えられた。

2. グループ2（医師以外の関連職種を対象とした教育体制構築）

本グループでは、出生前検査に関わる医師以外の関連職種を対象として、教育・研修体制の構築および実践資材の整備について検討を行った。出生前検査に関する情報提供や支援は、妊娠・出産に関する包括的支援の一環として行われるべきであり、その担い手として、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、ピアサポーター等を含めた多職種連携が必要であるとの観点から研究を進めた。特に、本研究では、一次施設および自治体母子保健の現場で重要な役割を担う助産師および保健師を中心に検討を行った。

1) 助産師・保健師における教育・実践の現状把握

出生前検査に関する教育体制および支援体制を検討するため、助産師・保健師を対象とした教育・実践の現状把握を行った。検討においては、助産師向け教育動画、保健師向け教育プログラム、自治体における情報提供の実態や研修効果等について評価を行い、教育ニーズや実践上の課題を整理した。その結果、出生前検査に関する支援には、多職種間で役割を整理しながら、継続的な教育・研修機会を提供する必要があることが示された。

また、出生前検査に係る情報提供および遺伝カウンセリングの全体像の中で、助産師および保健師の役割について整理を行った。助産師については、一次施設における初期対応、妊婦への支援的コミュニケーション、急性期のグリーフケア等を担うことが想定された。一方、保健師については、母子保健事業の中での情報提供、地域内連携、専門施設への相談勧奨、中長期的なグリーフケア等を担う役割が整理された。

2) 助産師向け教育・研修資材の開発

助産師を対象とした教育・研修については、

医師向け教育との統一性を考慮し、本研究班で実施している産婦人科専門医を対象とした出生前検査に関するロールプレイ研修を基盤として、助産師向け研修資材を作成した。

具体的には、一次施設で遭遇頻度の高い相談事例を中心としたロールプレイ研修テキストおよび運営マニュアルを作成した。これらの資材では、支援的コミュニケーション、傾聴、心理社会的支援、専門職連携等を主要な学習目標として設定した。また、出生前検査に関する相談への初期対応や、必要時に専門施設へ適切につなぐ役割を重視した内容とし、一次施設における実践的対応能力の向上を目指した。

3) 自治体母子保健担当者向け資材の作成

自治体母子保健担当者を対象として、窓口・電話対応等を含めた実践的支援を行うための教育資材を作成した。教育資材の作成にあたっては、保健師向けワークショップで抽出された教育ニーズや、自治体母子保健事業に従事する助産師・保健師へのヒアリング結果を踏まえた。作成したガイドでは、自治体保健師を出生前検査における「つなぎ役」と位置づけ、認証施設との連携、相談対応、地域資源の案内、非認証施設受検予定者への対応、選択的中絶後のグリーフケア等を含めた実践的内容を整理した。

以上の結果から、出生前検査に関する包括的支援体制を構築においては、産婦人科医のみならず、助産師・保健師等を含めた多職種が共通理解のもとで支援を行うことが重要であり、そのための教育・研修体制および実践資材の整備に寄与することができた。

3. グループ3（出生前検査に関するエビデンス集積）

本グループでは、出生前検査に関する国内外のエビデンス集積を目的として、従来から実施されている出生前検査の実施状況調査、海外における網羅的出生前検査に関する文献調査、胎児を対象とした網羅的遺伝学的検査に対する医師の意識調査、およびNIPT受検者を対象とした意識調査を実施し

た。さらに、これらの研究成果について、学会発表および論文報告を行った。

1) 網羅的出生前検査に関する文献調査

海外における、NIPTの主たる対象疾患となっている13番、18番、21番染色体トリソミー以外を対象としたNIPTや、胎児を対象とした網羅的遺伝学的検査に関する文献調査を実施した。調査では、海外ガイドライン、臨床研究、倫理的・社会的課題に関する報告等を整理した。この調査結果では、上記3種類のトリソミー以外を対象とする検査については、検査精度、結果解釈、医学的意義、偶発的所見、倫理的・社会的影響等について慎重な検討が必要であることが示された。また、遺伝カウンセリングの複雑化や支援体制の必要性が課題として挙げられ、導入にあたっては臨床研究として慎重に実施すべきであることが示された。これらの内容については、こども家庭庁の専門委員会において報告を行った。

2) 国内における出生前検査実施状況の調査

国内における出生前検査の実施状況について、母体血清マーカー検査、羊水検査、絨毛検査、胎児超音波マーカー検査等を対象として継続的な調査を行った。調査にあたっては、主要検査施設および胎児超音波マーカー検査実施施設を対象として質問紙票調査を実施した。その結果、母体血清マーカー検査、羊水検査、絨毛検査はいずれも減少傾向であった一方、出生前遺伝学的検査全体の実施率は増加傾向にあることが示された。また、侵襲的検査については、より高リスク症例に対して実施されている可能性が示唆された。

これらの結果については、国内における出生前遺伝学的検査の長期的動向として整理し、論文として報告を行った。

3) 胎児を対象とした網羅的遺伝学的検査に関する医師の意識調査

胎児を対象とした網羅的遺伝学的検査に関する産婦人科医師の意識調査を実施した。調査では、3種類のトリソミー以外を対象とするNIPTや、網羅的遺伝学的解析に対する意識、理解、教育ニーズ等について検討し

た。

本調査では、対象拡大に対して一定の肯定的意見が認められた一方で、網羅的解析の意義や限界に関する理解にはばらつきが存在していた。また、検査結果の解釈、説明、支援体制等に関する課題が示され、周産期遺伝医療に関する継続的教育の必要性が示唆された。

4) NIPT受検者を対象とした意識調査

NIPT受検者を対象として、出生前検査に対する意識や受検動向に関する調査を実施した。調査では、認証施設・非認証施設の選択理由、検査費用、遺伝カウンセリングの状況、必要とされる支援等について検討した。なお、本調査は厚生労働科学研究費 出生前検査に関する支援体制構築のための研究（白土班）の研究を継続したものである。

この調査の結果では、認証施設での受検割合は増加傾向にあったことが示された。一方、非認証施設での受検者では、アクセシビリティや予約の容易さ、3種類のトリソミー以外を対象とした検査への関心が高かった。また、NIPT受検者は、小児科医による説明や公的支援情報を求めており、通院先での受検を希望する傾向が認められた。さらに、非認証施設では個別遺伝カウンセリングの実施率が低く、陰性以外の結果を得た受検者において、不安や施設選択への後悔を有する傾向が示された。これらの結果から、検査提供体制と支援体制の整備、および適切な情報提供体制の必要性が示唆された。

4. グループ4（倫理的・社会的課題の検討） 3年間のまとめ

本グループでは、出生前検査、とくに胎児を対象とした網羅的遺伝学的解析に関する倫理的・社会的課題について検討を行った。検討にあたっては、臨床遺伝専門医を対象とした意識調査、一般市民を対象とした質問紙票調査、ならびに行政文書や学会指針等のレビューを実施し、本邦における出生前検査の倫理的・社会的課題を整理した。

1) 小児科を基盤とする臨床遺伝専門医を対象とした意識調査

胎児を対象とした網羅的解析に関する倫理的課題を検討するため、小児科を基本領域とする臨床遺伝専門医を対象として質問紙票調査を実施した。この質問紙票調査では、網羅的方法を用いた NIPT の実施に対する意識、医学的課題、倫理的・社会的影響等について質問した。この結果、網羅的方法を用いた NIPT を、ローリスク群を含む妊婦全体に実施することについては、検査精度や結果解釈の限界といった医学的課題に加え、優生思想の助長や、生存可能性のある胎児への影響等の社会的課題が存在することが示唆された。

2) 一般市民を対象とした意識調査

当初は、出生前検査と関連する疾患のある当事者を対象とした研究実施を検討していたが、本人に対する心理的負担など、研究実施における倫理的課題を検討した結果、実施上の課題が大きいことが研究グループ内と判断され、調査対象を変更することとした。

実際の出生前検査は、リスクを意識していない多くの人が対象となりうるため、本邦の一般市民を対象とした web ベースの大規模質問紙票調査を用いて、出生前検査および網羅的出生前検査に対する意識調査を実施した。調査では、出生前検査に関連する用語の認知度、出生前検査に対する意向、受検判断において重視する情報源、網羅的遺伝学的検査に対する考え方等について検討した。この大規模な調査の結果、超音波検査や羊水検査については一定の認知が認められた一方、NIPT、遺伝カウンセリング、絨毛検査、母体血清マーカー検査等に関する認知度は低く、網羅的出生前検査に関する用語の認知はさらに低いことが示された。出生前検査に対する意向については、「希望する」と「希望しない」がほぼ拮抗していた。また、受検判断に際しては、パートナーの意見が最も重視され、次いで医師や医療者の意見が重視されていた。さらに、網羅的出生前検査については、目的となる所見の検出のみならず、結果解釈の限界、二次的所見、将来的な解釈変更、医療機関の限定等に対しても多くの回答者が重要性を認識していた。

以上の結果から、出生前検査に関する市民

への情報提供およびリテラシー向上に対するアプローチの再検討の必要性が示唆された。

3) 本邦における出生前検査の倫理的・社会的課題の整理

これまでの研究成果、行政文書、学会の見解や指針等を踏まえ、研究班構成員による概念的整理を行った。

その結果、本邦における出生前検査の課題として、提供体制、制度上の位置づけ、検査後支援、社会的理解等について整備状況に差があり、それぞれの連携が十分ではないことが整理された。具体的には、認証施設と非認証施設の診療内容の乖離、網羅的出生前検査の制度的位置づけの不明確さ、検査後支援体制の未整備、一般社会における認知不足等が課題として抽出された。

これらの課題に対して、研究班全体として、遺伝診療と遺伝カウンセリングの役割整理、質保証の必要性、網羅的出生前検査の位置づけ、法的規制に関する議論、検査後支援体制の整備、社会との対話の制度化等を主要論点として整理した。

最終的に、研究班全体の意見を集約し、「出生前検査のガバナンスと支援制度に関する意見書」を作成した。本意見書は、本研究班の最終成果物として位置づけられるものであり、本総合研究報告書の末尾に、概要版および説明図とともに付録として添付する。

D. 考察

本研究班では、出生前検査を取り巻く教育、エビデンス、制度、倫理的課題について、多職種横断的に検討を行った。

産婦人科専門医を対象とした教育では、出生前検査を特別な領域としてではなく、産婦人科診療の日常的実践として位置づけ、その中で専攻医段階に求められる役割を整理することができた。特に、初期対応と専門的遺伝医療への接続を重視する整理は、現実的かつ継続可能な教育体制構築に資すると考えられた。

助産師・保健師向けの教育研修体制については、教育資材の整備により、医師以外の

関連職種を含めた教育・支援体制構築が具体化された。出生前検査における意思決定支援には、多職種連携が不可欠であり、地域母子保健との接続を含めた体制整備が重要である。

出生前検査のエビデンス集積では、本邦における出生前検査実施状況の変化、NIPT 認証制度導入後の受検動向、非認証施設における課題等が明らかとなった。特に、非認証施設における遺伝カウンセリング体制の不十分さや、検査後支援への不安は、制度的課題として重要である。

さらに、網羅的遺伝学的検査の臨床応用が現実化する中で、技術進歩と制度整備の乖離が大きな課題であることが再確認された。網羅的検査は、診断可能性の向上という利点を持つ一方、解釈困難例、二次的所見、将来的な解釈変更等の課題を伴うため、質保証と適切な遺伝カウンセリング体制が不可欠である。

3年間の検討を統合して作成した「出生前検査のガバナンスと支援制度に関する意見書」は、これらの課題を統合的に整理し、今後の制度設計および政策形成に資する基盤資料となることを意図したものである。前述のように、出生前検査の手法、対象は拡大しつつあり、今後も新たな倫理的・法的・社会的課題が発生すると予想される。課題に対して真摯に向き合い、検討を重ねて社会におけるコンセンサスを形成していくことが肝要であろう。今後、本意見書が参照され、出生前検査の運用における継続的な改善に寄与することを期待する。

E. 結論

出生前検査に関する教育体制、支援体制、エビデンス集積、および倫理的・社会的課題について、多面的な検討を実施した。その結果として、出生前検査の制度・支援・倫理的課題を統合的に整理し、「出生前検査のガバナンスと支援制度に関する意見書」を作成した。今後は、本研究成果をもとに、教育、支援、制度、社会的対話を含めた包括的な出生前検査体制の整備が求められる。

F. 健康危険情報

該当なし

G. 研究発表

論文発表

(査読付き論文)

1. Sasaki A, Yamada T, Sago H, Shirato N, Sekizawa A, Hata K, Masuzaki H, Masuzawa Y, Yamamoto T, Yoshihashi H, Tanaka S, Shibata Y, Fukushima K, Kosaki K, Yamada S, Nishigaki M, Miyake H. Two-decade trends in prenatal genetic testing in Japan. *J Hum Genet* 2026 Mar 2. doi: 10.1038/s10038-026-01465-y.

(その他論文)

1. 柴田有花、山田崇弘、関沢明彦、山田重人、西垣昌和、三宅秀彦. NIPTを取り巻く最近の海外の動向 -対象疾患の現状と検査提供体制-. *遺伝子医学*, 2024; 14(4):85-93.

2. NIPT導入の前後10年間における各出生前遺伝学的検査を解析 ～羊水検査、絨毛検査は減少し、高リスク症例に実施の可能性～. 国立成育医療研究センタープレスリリース.

3. 佐々木愛子. 特集「出生前遺伝学的検査の最前線と遺伝カウンセリング」9. 遺伝子解析胎児期疾患に対するgenetic autopsyや海外の状況. *遺伝子医学*53, 15(3):65-68, 2025.

4. 山田崇弘. 羊水・絨毛検査とNIPTの適応の違いから考える倫理的課題. *周産期医学* 56(1):36-37, 2026.

5. 関沢明彦、白土なほ子. NIPTにおける臨床研究の在り方. *日本医師会雑誌* 154(3):262, 2025.

学会発表

(口頭発表)

1. 李 佳陽・白土 なほ子・石井 達子・中村 豪・山田 崇弘・佐々木 愛子・秦 健一郎・増澤 祐子・山本 俊至・吉橋 博史・三宅 秀彦・関沢 明彦. A nationwide survey on facility choice among non-invasive prenatal testing (NIPT) recipients in Japan. *日本人類遺伝学会第70*

回大会. (横浜) 2025・12

2. 柴田 有花・山田 崇弘・白土 なほ子・関沢 明彦・佐々木 愛子・秦 健一郎・増澤 祐子・山本 俊至・吉橋 博史・福嶋 (小池) 佳菜子・増崎 英明・小崎 健次郎・田中 司朗・小西 郁生・山田 重人・西垣 昌和・三宅 秀彦. A nation-wide survey on attitudes of obstetricians toward comprehensive prenatal genetic testing. 日本人類遺伝学会第70回大会 (横浜) 2025・12

3. Kayo Lee, Nahoko Shirato, Tatsuko Hirose, Takeshi Nakamura, Takahiro Yamada, Aiko Sasaki, Kenichiro Hata, Yuko Masuzawa, Toshiyuki Yamamoto, Hiroshi Yoshihashi, Hidehiko Miyake, Akihiko Sekizawa. A nationwide survey on facility choice among non-invasive prenatal testing (NIPT) recipients in Japan. 日本人類遺伝学会第70回大会 (横浜) 2025・12

(ポスター)

1. Yuka Shibata, Takahiro Yamada, Nahoko Shirato, Akihiko Sekizawa, Aiko Sasaki, Kenichiro Hata, Yuko Masuzawa, Toshiyuki Yamamoto, Hiroshi Yoshihashi, Kanako Koike Fukushima, Hideaki Masuzaki, Kenjiro Kosaki, Shiro Tanaka, Ikuo Konishi, Shigehito Yamada, Masakazu Nishigaki, Hidehiko Miyake. A nation-wide survey on attitudes of obstetricians toward comprehensive prenatal genetic testing in Japan. ASHG2025 (Boston, USA) 2025・10

2. 清水 舞・江川 真希子・大崎 章弘・倉橋 浩樹・小林 朋子・佐村 修・白土 なほ子・竹内 千仙・田中 司朗・西垣 昌和・三上 幹男・山田 重人・山田 崇弘・吉田 雅幸・李 怡然・小西 郁生・三宅 秀彦. Public Knowledge and Attitudes Toward Prenatal Genetic Testing in Japan: A Nationwide Survey. 日本人類遺伝学会第70回大会 (横浜) 2025・12

H. 知的財産権の出願・登録状況
該当なし

付録 1

出生前検査のガバナンスと支援制度に関する意見書（概要版）

1. 本意見書の目的と構成

本意見書は、本研究班の検討結果を整理したものであり、今後の制度設計および運用の検討に資する基礎資料となることを期待する。本意見書の各項目は単独で完結せず、一体として検討されることを前提に構成されている。

2. 現状と課題

・提供側（医療者・施設）の課題

本来異なる機能をもつ遺伝診療と遺伝カウンセリングについて、それぞれの役割の整理が不十分であり、施設間・医療機関間で提供される支援の質に差が存在している。また、マイクロアレイ解析、全エクソーム解析、全ゲノム解析といった網羅的な遺伝子解析手法を用いた出生前検査に対して医療者の知識や理解が十分とは言い難い。

・管掌体制・制度設計の課題

エビデンスが不足しているにもかかわらず、網羅的手法を用いた出生前検査の臨床利用に対して現行制度では制度上の位置づけが明確ではない。特に認証制度外の検査実施に対する実効的な規制が困難となっている。また、出生前検査後の妊婦や出生児への支援制度が制度化されていない点も課題である。

・受検者・社会側から見た課題

一般社会において、出生前検査に対する認知が低く、出生前検査に対する意向の多様性が認められている。一方、NIPT 受検経験者からは、意思決定における時間的余裕の不足や、検査後の医療・生活の見通しに対する不安が存在していることが示されている。また、「社会との対話」を担保する仕組みが未整備である。

これらの課題は、出生前検査の提供体制、制度上の位置づけ、検査後の支援や社会的理解について整備段階に差があり、さらに相互の連関が十分に確保されていない点に集約される。

3. 意見（7 項目）

意見 1：遺伝診療と遺伝カウンセリングの役割整理について

遺伝診療は医学的説明、検査の適応判断、同意取得等を担い、遺伝カウンセリングは意思決定支援・適応支援・心理社会的支援等といった支援を担当すると整理できる。両者の役割を認識することにより、支援が単なる説明の延長にならず、非指示性や熟慮の機会につながると考えられる。

意見 2：出生前検査の実施にかかわる質保証について

検査前後の説明、特に結果が陽性の場合や結果の判定ができない場合への対応、確定診断後のフォローアップ、関連する職種との連携、支援窓口への接続等について、最低限の質保証の必要性が指摘された。検査を実施しない一次医療機関における基本的な情報提供から専門的対応を実施する施設への紹介体制も含め、地域内で一定の質を担保する体制整備も求められる。

意見 3：網羅的出生前検査の評価段階と実践に関するエビデンスについて

染色体や遺伝子の網羅的解析を用いた遺伝学的検査が、出生前検査にも応用されている。この網羅的手法を用いた出生前検査は現時点では評価段階であり、臨床実装するには、分析的妥当性・臨床的妥当性・臨床的有用性に加え、倫理的・法的・社会的課題(ELSI)を評価する研究を実施し、その結果を慎重に検討することが必要であると考えられた。

意見 4：出生前検査の法的規制について

指針等によるソフト・ロー規制では医療行為の規制には限界がある。遺伝差別やステイグマ形成、選択の自由への圧力といった課題とつながりうるという出生前検査の特性を踏まえると、法的枠組みの中で、一定の規制と監督を行う必要があるとの意見が得られた。具体例として、医療法の枠組みを用いて、出生前検査に対する安全管理、情報提供、医療広告等について実効性のあるガバナンスを確保することが挙げられる。

意見 5：出生前検査後の支援体制の整備について

出生前検査後、とくに陽性結果や判定保留が示された場合の妊婦・家族への支援について、医療・福祉・心理社会的支援へつなげる制度を構築・保証する枠組みを検討する必要があるとの意見が示された。この制度は、現在の検査の提供体制を保証する仕組みとは別立てで制度化し、妊娠期から出産・育児までの連続性を確保する。自治体の母子保健施策・地域連携の枠組みを活用しつつ、調整を担う人材配置等を含めて、相談から支援接続までの切れ目をなくした支援体制を構築することが考えられ、制度的・財政的な持続可能性の確保も求められる。

意見 6：出生前検査をめぐる「社会との対話の場」の設定について

出生前検査は社会的影響が大きい一方で、社会においては多様な意向が存在し、認知も十分とは言えない。今後の技術進歩を踏まえ、行政や医療者が社会と継続的・反復的に対話を行い、その結果を政策決定に反映する枠組みを制度化する必要があると考えられた。

意見 7：社会啓発の推進について

出生前検査に関する基礎的理解を促進するための社会啓発は妊娠期に限らず、将来の当事者や家族となり得る世代を含めて広く行う必要性が指摘された。家族が相談先となり得ることを踏まえ、親世代も対象に含めることも必要と考えられた。

4. 結語

出生前検査の適正な提供と、検査後の切れ目ない支援を両立させるため、本意見書が今後の制度設計および運用の検討に資する基礎資料となることを期待する。

出生前検査に関する情報提供体制、遺伝カウンセリング体制、支援体制の構築のための研究 研究班（研究代表者 三宅秀彦 お茶の水女子大学）

出生前遺伝学的検査のガバナンスと支援制度に関する意見書

はじめに

現在の出生前検査のガバナンスは、こども家庭庁が所管する NIPT 等の出生前検査に関する専門委員会（以下、専門委員会）からの報告書に基づいている。なお、当該報告書は令和 3 年に発出され、当時、専門委員会は厚生科学審議会科学技術部会に所属していた。この報告書を根拠として、日本医学会の中に作られた出生前検査認証制度等運営委員会（以下、運営委員会）によって NIPT 等の実施に関する認証制度が運用されている。

このように出生前検査の実施体制の整備が進む一方で、網羅的なゲノム解析技術を用いた出生前検査といった新しい技術への対応や、日本医学会の認証制度外での検査提供など、既存の制度では対応できない課題が生じている。また、令和 5 年に施行された「良質かつ適切なゲノム医療を国民が安心して受けられるようにするための施策の総合的かつ計画的な推進に関する法律」（ゲノム医療推進法）では、「検査の実施体制の整備等」「相談支援に係る体制の整備」「生命倫理への適切な配慮の確保」「ゲノム情報の適正な取扱いの確保」「差別等への適切な対応の確保」について国は必要な施策を講じることが明記されており、胎児のゲノム情報を対象とした出生前検査とその提供を受ける者への対応を検討することが、国、自治体、関係学会、医療者に求められる状況となった。

そこで、本研究班における検討を通じて得られた知見および議論を踏まえ、出生前検査のガバナンスおよび出生前検査後の支援に関する論点を整理し、7 つの意見からなる意見書として取りまとめた。本意見書は、特定の施策を推奨するものではなく、制度設計・運用に関する論点と方向性について整理したものである。また、各項目は単独で完結したのではなく、相互に関連するものとして参照されることを前提としている。

なお、本意見書でいう出生前検査は、NIPT を含む出生前遺伝学的検査を指す。超音波検査は出生前検査において主要な検査であるが、本意見書の検討対象としては除外した。

第 1 部 出生前検査のガバナンスに関する意見

第 1 章 出生前検査ガバナンスの現状と課題

1-1 提供側（医療者・施設）における課題

日本遺伝カウンセリング学会と日本人類遺伝学会が共同で令和 7 年に発出した「遺伝カウンセリング実施に関するガイダンス」では、遺伝医療の役割を「遺伝診療」と「遺伝カ

ウンセリング」に分け、両者の機能の違いが整理された。遺伝診療は、医学的説明、検査適応判断、同意取得等を中心とする医療行為を担い、遺伝カウンセリングは、意思決定支援、適応支援、心理社会的支援等の支援プロセスを担うものと位置づけられている。出生前検査における「遺伝診療」と「遺伝カウンセリング」の運用について、日本産科婦人科学会は、「出生前に行われる遺伝学的検査に関する見解」（令和 5 年改訂）に「妊婦およびパートナー等に遺伝学的検査の特性と意義等について検査前に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」と記載している。この記載においても、遺伝カウンセリングとインフォームド・コンセントは別立てとされている。しかし、一般的な遺伝カウンセリングの所要時間は 30 分から 1 時間程度とされているが、NIPT 経験者を対象とした調査（以下、NIPT 受検者調査）では、認証施設においても十分な時間がかけられていないことがあり、施設による体制に差異がある。これらの背景には、遺伝カウンセリングを担う専門人材（臨床遺伝専門医、認定遺伝カウンセラー等）の絶対数不足や、医療現場における時間的・人的資源の制約といった構造的要因が存在すると考えられる。さらに、出生前検査にかかわる支援は、臨床遺伝の専門職だけでなく、妊婦健診や母子保健に携わる多くの医療・保健職種（例：保健師、助産師）との連携の中で行われる必要があるが、その役割分担や人材育成の位置づけは必ずしも明確ではない。

また、網羅的技術を用いた出生前検査として、マイクロアレイ解析、全エクソーム解析、全ゲノム解析等による高解像度かつ包括的なゲノム解析技術が、出生前検査として用いられるようになってきている。具体的には、マイクロアレイ解析による微細欠失や重複の検出、全エクソーム解析や全ゲノム解析を用いた包括的な遺伝子・ゲノム解析があり、結果の解釈における困難性があり、臨床的意義についてはなお評価段階であるものも多い。我々の実施した産婦人科医を対象とした調査（以下、産婦人科医調査）では、網羅的技術を用いた出生前検査の目的・限界に対する理解が十分でないことが明らかとなった。特に、定められた研修を受けて日本産科婦人科遺伝診療学会の認定を受けた産婦人科医において、網羅的 NIPT 導入理由として、「非認証施設抑制のため」という理由が強調され、「不要な侵襲的検査を避ける」という本来の目的理解が不十分な傾向が示された。

なお、出生前検査を実施しない産婦人科の一次医療機関において、妊婦が適切な情報提供を受け、必要に応じて検査提供施設へ円滑に紹介される体制については、現在構築が進められている途上である。

1-2 管掌体制・制度設計における課題

従来の出生前検査は、手技的な課題から産婦人科医が対応し、その実施については日本産科婦人科学会の見解により規制されていた。一方、NIPT は、検査手法が採血のみであるために産婦人科医でなくても実施可能である。このことから NIPT に関するガバナンス

スは、専門委員会が令和 3 年に発出した報告書に基づき整備され、日本医学会の認証制度を軸に構築されている。日本医学会が出生前検査に関して管掌する範囲は情報提供と医療機関および検査分析機関の認証であり、それらの事項については関連省庁や関連学会の所管により実務的な対応がなされている。一方で、確定診断後の支援制度やその運用ルールについては、理念は示されているものの具体化が十分ではなく、ガバナンス上の空白が残っている。

また、近年海外の検査企業を中心に提供されている 13、18、21 トリソミー以外の染色体数異常や構造異常等を対象とした NIPT を含む網羅的技術を用いた出生前検査については、日本医学会の整備指針に記載されていない。そのため、医学的評価、検査の位置づけ等が明確でないまま、認証制度外で実施されている現状がある。検査提供体制についても、前述の NIPT 受検者調査において、検査前後の対応、特に結果が陽性や判定保留時のフォローアップにおいて、認証施設と大きな差が見られている。臨床的意義の妥当性が不明確な検査が、不十分な体制の下で実施されている現状に対して、一定の規制を検討する必要があると考えられた。しかし、認証制度外での検査提供については、出生前検査自体が医療法上の整理・規制がなされていないため、直接的な規制に関する法的な根拠がなく、実質的な対応が困難となっている。このようなソフト・ロー規制を中心として構築されてきた従来の出生前検査に対するガバナンスは、プロフェッショナリズムに基づいて制度に参加する医療者に対しては一定の有効性を持つ。その一方で、営利目的やエビデンスを軽視する主体に対する実効性には限界があることが顕在化しつつある。

第 2 章 出生前検査のガバナンスに関する意見

意見 1：遺伝診療と遺伝カウンセリングの役割整理について

出生前検査の提供にあたり、目的や役割の異なる「遺伝診療」と「遺伝カウンセリング」は明確に区別して整理されることが望ましいとの意見が示された。遺伝診療と遺伝カウンセリングが同一視されると、支援が「説明の延長」に矮小化され、非指示性や熟慮の機会が損なわれる。診療と遺伝カウンセリングを概念的に分離することにより、情報提供以外の遺伝カウンセリングの構成要素である適応支援や意思決定支援の明示的な実施が必須化されることとなる。これは、出生前検査の提供における非指示性の担保や、妊婦やその家族が心理社会的な文脈を含めて考える機会の確保につながり、妊婦やその家族にとっての有益性が期待される。したがって、出生前検査の提供において、この 2 つの領域の区別について理解し、その区別に基づく実践が求められると考えられた。さらに、認証制度、教育、ガイドラインの策定や運用においても、その運用主体が医療上の説明やインフォームド・コンセントと遺伝カウンセリングを同一視しないことが望ましいという意見もあった。なお、本意見における区別は、「遺伝診療」と「遺伝カウンセリング」を対

立概念として捉えるものではなく、制度上および運用上の役割の違いを明確化することとして整理したものである。

意見 2：出生前検査の実施にかかわる質保証について

出生前検査における検査前後の説明や検査後の対応について、施設間で大きな差が生じないように最低限の質保証を図る必要性が指摘された。質保証の対象として、検査前説明の実施状況、結果説明時の対応、陽性・判定保留時および確定診断後のフォローアップ、出生前コンサルト小児科医を含む関連医療職との連携、支援窓口への接続・連携体制が挙げられた。さらに、出生前検査を実施しない一次医療機関における初期段階の情報提供や検査実施施設への紹介体制を含めた、同一地域内で一定の質が担保されるような体制整備についても質保証が必要であるとの意見も得られた。この質保証について、画一的な運用を求めることは不適當であり、検査前後の情報提供や支援について最低限確保されるべき質の水準を保証した上で、個別性に配慮した柔軟な対応を可能とすることが現実的であると考えられた。

認証施設と非認証施設で、検査前後の対応やフォローアップに大きな差が存在していることが指摘されているが、認証施設であっても、遺伝カウンセリングに十分な時間が確保されていない例がある。現在、運営委員会の施設認証ワーキンググループで担保している人材保証や、運営委員会の情報提供ワーキンググループにより作成している説明資料の均質化がなされているが、臨床での運用については明らかではない。したがって、実施環境の検証や不適切な実施に対しての指導・是正を行う等、遺伝医療や遺伝カウンセリングの提供を総合的に見た質保証（基準・監査方法・改善支援）についても検討が必要であると整理された。

遺伝カウンセリングの時間が必ずしも十分でないことの対応として、多職種連携によるタスクシェアの促進の必要性も指摘された。多職種連携教育の推進においては、自身の担当領域以外の医療者が出生前検査において、どのような教育を受け、どのように実務を行っているかを理解することが求められる。出生前検査においても、他職種を理解するための教育・研修を検討する余地があるとの意見も示された。

意見 3：網羅的出生前検査の評価と実践に関するエビデンスについて

網羅的出生前検査は、現時点では評価段階にあり、臨床実装に先立って実践に関するエビデンスの集積が必要であるとの意見が示された。さらに、新技術の開発により評価が変化する可能性があるため、今後の技術進展を踏まえ、継続的な評価体制の下での慎重な検討が求められるという意見も加えられた。これらの検討においては、分析的妥当性だけでなく、臨床的妥当性、臨床的有用性、さらに医療者教育を含む倫理的・法的・社会的課題（ELSI）を含めた評価を行うことが必要であると整理された。なお、現時点で評価が十分でない段階での検査については、臨床研究として扱うことが妥当であり、研究

の実施については研究の自由を確保しつつ、関連法規および研究倫理指針に基づく適切な研究としての実施が求められると考えられた。

さらに、今後網羅的な検査が導入された場合では、二次的所見、病的意義不明のバリエーションや新生バリエーション（新生変異）等が検出されることにより検査結果解釈の困難性が高まると推察される。解釈困難事例に対応する診療体制の質保証を担保する基準整備の必要性も指摘された。

意見 4：出生前検査の法的規制について

出生前検査の提供に対するソフト・ロー規制は、指針的役割を果たしている一方で、その実効性や適用範囲には限界があることが指摘された。出生前検査は、妊婦および家族の人生や価値観に深くかわり、さらには、遺伝差別やスティグマ形成、選択の自由への圧力といった課題とつながりうることから、特別な倫理的配慮が求められる医療行為である。このような特性を踏まえ、法的枠組みの中で一定の規制と監督を行う必要性（例：医療法の枠組みを用いて、出生前検査に対する安全管理、情報提供、医療広告等について実効性のあるガバナンスを確保すること）があるとの意見が得られた。

対応の方向性として、以下のような案が提示された。

(1) 安全管理・精度管理に関する報告と行政による監督

認証・非認証にかかわらず出生前検査を実施するすべての医療機関に対し、安全管理体制、検査の精度管理、情報提供および医療広告の実施状況等に関して、法的な報告義務を課すことを検討する。その際、保健所や地方厚生局等の行政機関が、報告内容に基づき実態把握のための調査や、必要に応じた指導・改善要請を行える体制を整備することが考慮される。現在、運営委員会が医療機関からの年次報告を受けているが、これらの作業が医療機関の負担となっていることは否めない。報告義務の導入にあたり、標準様式の整備、電子化、改善支援（相談窓口の設置や助言）等により、現場負担を抑えつつ実効性を高める仕組みを併せて整備する。

(2) 海外検査機関への委託に関する規制

検査を海外に委託する場合、精度管理、品質保証、データ管理の透明性については実施医療機関や検査会社に委ねられるため、自費診療かつ海外送付を伴う出生前検査については、一定の規制を設けることが考えられる。例えば、実施医療機関に対し、海外委託先が国内基準と同等以上の精度管理体制（CLIA 認証、CAP 認定等）を満たしていることを確認・立証し、その内容を行政へ報告する義務を課すこと等が考えられる。また、遺伝子関連検査の海外再委託も対象となりうる。

(3) 医療広告および情報提供の適正化

医療法に基づく広告規制を適用し、出生前検査に関する広告や Web 情報において、海外検査であることの明示、検査の限界や不確実性の適切な説明、臨床的妥当性が確立していない検査に関する不適切な誘引を防止する仕組みを構築する。不適切な医療広告や誤解を招く情報提供を行う医療機関に対しては、行政が迅速に是正を求めることができる体制を整備する。

第2部 出生前検査後の支援制度に関する意見

第3章 検査後支援をめぐる社会的課題

3-1 一般市民・妊婦調査から見える課題

これまでの我々の研究において、一般市民において出生前検査や遺伝カウンセリングに関する基礎的な認知が不足している可能性が示された。3万人の Web モニターを対象とした全国調査（以下、一般市民調査）の結果では、超音波検査・羊水検査の認知は約半数であったが、NIPT や遺伝カウンセリングの認知は1割程度であった。その一方で、検査結果を「意思決定に役立てたい」「子の将来を知りたい」という意向は多数を占めていた。このように、一般社会において、出生前検査に対する認知と意向には乖離が見られていた。

一般市民調査では出生前検査の受検意向についても聴取したところ、「受けたい」と「受けたくない」が、それぞれ約半数を占める結果であった。さらに出生前検査の受検希望において、家族歴、疾患の重症度、発症時期といった要因は検査を受ける動機となり得ることが示されたが、それでも検査を希望しない層が一定数存在していた。このように、出生前検査に対する意向は多様であり、全ての人が希望している検査とは言えないことが明らかになった。

さらに一般市民調査では、検査を受けるにあたっての相談先として、医療者やパートナーだけでなく、親世代も主たる対象となっていた。しかし、出生前検査に関する認知は、この世代でも十分ではなかった。

3-2 検査結果後の困難と支援の不足

また、NIPT 受検者調査では、受検を希望した妊婦においては意思決定にかけるための時間的余裕がないという課題が明らかとなった。さらに、検査が陽性であった場合、出生後の医療・福祉・生活の見通しが持てないという不安が示されていた。加えて、出生前検査の結果を受けた妊娠経過や選択に伴う喪失体験に対するグリーフケアについても、体系的な位置づけや支援の整理は十分になされていない。また、相談窓口として行政も想定されているが、現行の行政窓口においては、出生前検査後の社会的支援に関する十分な対応が困難とされ、適切な支援につなげることができなかった事例が報告されている。

先掲の専門委員会報告書では、確定診断後の妊婦や出生児への支援制度については「出生前検査は妊娠から出産までの包括的支援の一環として提供すべき」ならびに、「各地域で多職種連携による支援体制の整備等を図る必要がある」として理念は示されているものの、検査後の実務的な支援制度の構築や運用ルールについては定められていない。NIPTの基幹施設および連携施設の整備が進んだ現段階においては、次なる段階として、支援制度の具体的な構築や運用ルールを明示することの意義が一層高まっている。

さらに、一般市民調査において出生前検査に対する意向の多様性が示されたことから、社会の中に「迷い」「葛藤」「判断の保留」といった声が内在していると示唆される。出生前検査は「受ける・受けないを選択できる医療」であるが、社会的文脈の中では「受けることが当然であるかのような無言の圧力」が生じた場合、「迷い」「葛藤」「判断の保留」の可視化は困難となり、「検査を受けない」という選択が実質的に保障されにくい社会環境の形成が懸念される。現行の出生前検査の運営にかかわる方針決定は専門家中心になされている。実際に、ゲノム医療推進法の基本計画における「生命倫理への適切な配慮の確保」が求められる項目としてNIPTが挙げられているが、この項目は「関連学会と連携」とされている。このように政策策定に「社会との対話」の結果を活かしていく仕組みが整備されていないことも課題と考えられた。

第4章 支援体制整備に関する意見

意見5：出生前検査後の支援体制の整備について

日本医学会の認証制度は、施設や検査機関の認証を中心とする医療モデルに対する制度である。このため、出生前検査後、とくに陽性結果や判定保留が示された場合の妊婦・家族への支援については、確定診断後の支援制度を構築・保証する枠組みにはなっていない。そこで、産婦人科医療機関との連続性をもちつつ、実行可能性をもたせた形で、妊婦や家族に向けた支援の制度的保障を検討する必要があるとの意見が示された。

診断陽性になった妊婦もしくは判定保留とされた妊婦、ならびに確定診断後の妊婦に対する医療的対応は、医療保険による支援が自動的に始まるような制度設計とはなっておらず、支援の対象者となるかの判断は医療現場の判断に委ねられている。さらに医療的支援だけでなく、福祉・心理社会的支援へ円滑に接続するための制度的導線（支援の開始条件、紹介や連携の手順、役割分担等）も、検査制度とは独立して十分に明確化されていない。検査の実施や施設認証といった医療提供側の枠組みの中では、検査後支援の対象や開始条件を十分に位置づけることが困難であることから、検査後の妊婦に対する支援は、検査の実施可否や施設認証とは切り分けて整理することが望ましい。現在、出生前検査の支援は医療施設や自治体の対応に委ねられているが、この地域における多職種連携支援が単なる理念にとどまらず、既存の母子保健施策・地域連携の枠組み等を活用し

つつ、制度的に明確化される必要があると考えられた。具体的な地域における多職種連携支援を実効性あるものとするための方策として、自治体において妊産婦支援を担う保健師等が出生前検査後の医療・福祉支援に関する基本的な情報提供を行える体制の整備や、医療・福祉・行政を横断して調整を担うコーディネーション人材の配置が挙げられた。また、このような方策を実現するための恒常的財源が必要であるとの意見もあった。

意見 6：出生前検査をめぐる「社会との対話の場」の設定について

出生前検査は医療技術であると同時に社会的影響の大きい領域であり、行政や医療者が社会と対話する場を設ける必要があると考えられた。また、出生前検査の技術的進歩を踏まえると、社会との対話は一度限りのものでなく、継続的な対話の場とする必要があると考えられた。社会的課題の解決には、共生社会の実現や多様性の尊重、平等と公平といった社会全体の価値観といった視点も重要となり、一般市民における出生前検査に対する認識が多様であることから、出生前検査に関する対話においては広く意見を募ることが求められる。社会との対話の場は、出生前検査に限定した議論にとどまらず、個人の尊重、社会における平等と公平といった観点も扱い、地域の状況にあわせて継続的に行われることが望ましい。

意見 7：社会啓発の推進について

出生前検査に関する基礎的理解の促進を目的とした社会啓発を、妊娠期に限らず広い世代に向けて行う必要性が指摘された。今回の調査では、社会全体において出生前検査・遺伝カウンセリングの認知が低く、家族が相談先となる可能性があるため、出生前検査に関する社会啓発は、妊婦やパートナーのみを対象とせず、将来の当事者や家族となり得る世代も含めて行う必要があると考えられた。

おわりに

本意見書は、本研究班の検討結果を整理したものであり、今後の制度設計および運用の検討に資する基礎資料となることを期待する。出生前検査の適正なガバナンスと出生前検査後の支援制度は相互に関連するものであり、両者を一体的に検討することが重要であると考えている。

出生前検査に関する情報提供体制、遺伝カウンセリング体制、支援体制の構築のための
研究

研究班

研究代表者 三宅秀彦 お茶の水女子大学

研究分担者（五十音順）

浦野 真理	東京女子医科大学
江川真希子	京都大学
遠藤 恵子	山形県立保健医療大学
片岡弥恵子	聖路加国際大学
金井 誠	信州大学
久具 宏司	国際医療福祉大学
倉橋 浩樹	藤田医科大学
小出 馨子	昭和医科大学
小西 郁生	京都大学
小林 朋子	東北大学
佐々木愛子	国立成育医療研究センター
佐々木規子	長崎大学
佐々木元子	お茶の水女子大学
佐村 修	東京慈恵会医科大学
澤井 英明	兵庫医科大学
白土なほ子	昭和医科大学
鈴森 伸宏	岩手医科大学
関沢 明彦	昭和医科大学
竹内 千仙	東京慈恵会医科大学
田中 司朗	京都大学
中込さと子	信州大学
西垣 昌和	国際医療福祉大学
秦 健一郎	群馬大学
浜之上はるか	横浜市立大学
福島 明宗	岩手医科大学
蒔田 芳男	旭川医科大学
増澤 祐子	新潟県立看護大学
三浦 清徳	長崎大学
三上 幹男	湘南医療大学
山田 重人	京都大学

山田	崇弘	北海道大学
山本	俊至	東京女子医科大学
吉田	雅幸	東京科学大学
吉橋	博史	東京都立小児総合医療センター

研究協力者（五十音順）

伊尾	紳吾	小阪産病院
石井	達子	昭和医科大学
大崎	章弘	お茶の水女子大学
大高	理生	亀田総合病院
門岡	みずほ	亀田総合病院
小崎健次郎		慶應義塾大学
佐々木亜希子		千葉市中央区役所保健福祉センター
柴田	有花	北海道大学
清水	舞	お茶の水女子大学
末光	徳匡	東京慈恵医科大学
中村	豪	昭和医科大学
福嶋（小池）佳菜子		国際医療福祉大学
増崎	英明	長崎大学
李	怡然	東京大学
李	佳陽	昭和医科大学

出生前遺伝学的検査のガバナンスと支援制度に関する意見

現状認識と課題	課題解決に向けた意見
【提供制(医療者・施設)の課題】 ・ 遺伝診療と遺伝カウンセリングの役割の整理が不十分 ・ 施設間・医療機関間で提供される支援の質に差が存在 ・ 網羅的出生前検査への医療者の知識・理解不足 【管掌体制・制度設計】 ・ 網羅的出生前検査のエビデンスが不足している ・ 網羅的方法を用いた出生前検査の臨床応用に対して制度上の位置づけが明確ではない ・ 認証制度外の検査実施に対する実効的な規制が困難 ・ 出生前検査後の妊婦や出生児への支援体制が制度化されていない 【社会基盤】 ・ 出生前検査に対する認知の低さ ・ 出生前検査に対する意向の多様性 ・ 意思決定における時間的余裕の不足 ・ 検査後の医療・生活の見通しに対する不安 ・ 「社会との対話」を担保する仕組みが未整備	【出生前検査のガバナンス】 1. 遺伝診療と遺伝カウンセリングの役割整理について 支援の質の向上のため、遺伝医療を構成する「診療」と「遺伝カウンセリング」の役割整理が必要である 2. 出生前検査の実施にかかわる質保証について 施設間の格差を解消し、一定水準の質が保証された提供体制の確保が求められる 3. 網羅的出生前検査の評価と実践に関するエビデンスについて 網羅的検査は評価段階であり、ELSIを含めた検証の上で実践についての検討が必要である 4. 出生前検査の法的規制について ソフト・ロー規制の限界を理解し、法的枠組みの中で実効性ある規制を行うことが求められる 【支援制度の整備】 5. 出生前検査後の支援体制の整備について 妊婦や出生児への切れ目ない支援を確保するため、検査後の支援につなげる制度構築が求められる 6. 出生前検査をめぐる「社会との対話の場」の設定について 社会の多様性と技術進歩に対応するため、継続的な「社会との対話の場」を設ける必要がある 7. 社会啓発の推進について 親世代を含めた広い世代に対して、出生前検査の基礎的理解を促進する社会啓発が必要である

II. 研究成果の刊行に関する一覧表

1. Sasaki A, Yamada T, Sago H, Shirato N, Sekizawa A, Hata K, Masuzaki H, Masuzawa Y, Yamamoto T, Yoshihashi H, Tanaka S, Shibata Y, Fukushima K, Kosaki K, Yamada S, Nishigaki M, Miyake H. Two-decade trends in prenatal genetic testing in Japan. *J Hum Genet* 2026 Mar 2. doi: 10.1038/s10038-026-01465-y.
2. 佐々木愛子. 特集「出生前遺伝学的検査の最前線と遺伝カウンセリング」9. 遺伝子解析 胎児期疾患に対するgenetic autopsyや海外の状況. *遺伝子医学*53,15(3):65-68, 2025.
3. 山田崇弘. 羊水・絨毛検査とNIPTの適応の違いから考える倫理的課題. *周産期医学* 56(1):36-37, 2026.
4. 関沢明彦、白土なほ子. NIPTにおける臨床研究の在り方. *日本医師会雑誌* 154(3):262, 2025.
5. 柴田有花、山田崇弘、関沢明彦、山田重人、西垣昌和、三宅秀彦. NIPTを取り巻く最近の海外の動向 -対象疾患の現状と検査提供体制-. *遺伝子医学*, 2024; 14(4):85-93.

以上