

## II. 分担研究報告書

令和2年度厚生労働行政推進調査事業費補助金  
次世代育成基盤研究事業（健やか次世代育成総合研究事業）  
分担研究報告書

出生前診断の提供等に係る体制の構築に関する研究

【第1分科会】出生前遺伝学的検査ネットワークの構築

研究代表者	小西 郁生	京都大学	名誉教授
研究分担者（研究統括担当）	関沢 明彦	昭和大学	教授
研究分担者（代表補佐）	山田 重人	京都大学大学院医学研究科	教授
	三宅 秀彦	お茶の水女子大学大学院	教授
	西垣 昌和	国際医療福祉大学大学院	教授
研究分担者（代表補佐・報告書担当）	山田 崇弘	京都大学医学部附属病院	特定准教授

研究要旨

出生前遺伝学的検査ネットワークの構築において出生前遺伝学的検査の提供者、対象となる疾患の罹患者に対する医療提供者、そして遺伝学的検査や遺伝カウンセリングといった遺伝医療の提供者などのステークホルダーの協働が重要である。現在厚生労働省が主導して出生前検査の体制整備が進んでいるが、そこで必要とされる妊婦への説明書の素案を作成することができた。

第1分科会研究分担者一覧（五十音順）

関沢 明彦	昭和大学医学部	教授
奥山 虎之	国立成育医療研究センター病院臨床検査部	統括部長
久具 宏司	東京都立墨東病院産婦人科	部長
倉橋 浩樹	藤田医科大学総合医科学研究所・分子遺伝学研究部門	教授
小崎 健次郎	慶應義塾大学医学部	教授
佐々木 規子	長崎大学大学院医歯薬学総合研究科	准教授
左合 治彦	国立成育医療研究センター周産期・母性診療センター	副病院長, 周産期・母性診療センター長
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
浜之上 はるか	横浜市立大学附属病院遺伝子診療科	講師
増崎 英明	長崎大学	名誉教授
三上 幹男	東海大学医学部専門診療学系産婦人科学	教授
三宅 秀彦	お茶の水女子大学基幹研究院自然科学系	教授
山本 俊至	東京女子医科大学医学部	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	京都大学医学部附属病院遺伝子診療部	特定准教授
研究協力者		
伊尾 紳吾	京都大学大学院医学研究科	大学院生

## A. 研究目的

出生前遺伝学的検査は、胎児を対象とした検査であるが、その結果は両親、特に母親における妊娠や出産に関する意思決定のための情報となる。出生前遺伝学的検査には、医学的な課題にとどまらず、倫理的、社会的な課題が存在している。第二期小西班（平成29年4月～令和2年3月）では、これらの課題に対応しながら出生前検査の提供体制を構築するために、出生前検査に関わる遺伝医療体制の整備について検討を行い、出生前検査の登録制度や、疾患をもった人達への支援体制のあり方について提案を行い、さらに産科遺伝医療を提供するネットワークの構築、出生前遺伝学的検査に関わる医療者への教育体制の整備、一般啓発資料の作成を行ってきた。この結果、医療者への教育体制については、日本産科婦人科遺伝診療学会の協力の下で実施されているが、出生前遺伝学的検査の登録制度や産科遺伝医療提供ネットワークについては、社会実装に至っていない。

現在、ゲノム解析技術が進歩し、ヒトゲノムに対する網羅的検査による知見が蓄積され、羊水や絨毛検体、母体血などを用いて、これらの情報を得ようとする試みも研究段階としてなされている。実際には、臨床的妥当性や臨床的有用性の評価もなされていない段階であるが、染色体異常や一部の重篤な疾患に限られて実施されていた出生前遺伝学的検査が、より多岐にわたる疾患、リスク状態の評価が出生前遺伝学的検査の対象となる時代が目前に迫っている。将来予測を踏まえた体制整備が必要と考えられる。

2013年に日本医学会を中心として制定されたシステムで臨床研究として始まったNIPTは対応しうる範囲の限界から、実際の運用において不都合が生じている。出生前遺伝学的検査の提供者である産婦人科専門医、対象となる疾患の罹患者に対する医療提供者である小児科専門医、遺伝学的検査や遺伝カウンセリングといった遺伝医療の提供者である臨床遺伝専門医や認定遺伝カウンセラーなどのステークホルダーが協働した出生前検査体制の構築が望まれる。

第1分科会の研究目的は出生前遺伝学的検査ネットワークの構築である。本分科会

では、日本産科婦人科学会、日本小児科学会、日本人類遺伝学会より選出された実務者レベルの会員を研究班員に加えているだけでなく、厚労省の「NIPT等の出生前検査に関する専門委員会」委員も含まれている。また、本研究班は、上述の専門職に加え、弁護士、倫理の専門家、社会福祉の研究者、など、幅広い専門職によって構成されている。

## B. 研究方法

2013年に発出された「母体血を用いた新しい出生前遺伝学的検査の指針」が遵守されず、検査についての適切な情報提供がなされない、認定施設以外でのNIPTが急増し、妊婦に混乱と不安を引き起こしている。

この現状に対して日本産科婦人科学会は日本小児科学会及び日本人類遺伝学会の意見表明をもとに、日本産科婦人科遺伝診療学会と協力し、「母体血を用いた出生前遺伝学的検査（NIPT）に関する指針」を改定した（2020年6月）。一方、厚生労働省主導で「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」による調査とその調査結果を踏まえて設置された「NIPT等の出生前検査に関する専門委員会」が新たなNIPTの実施体制を検討している（2021年3月末まで）。

そこで、令和2年度においては上述の検討の推移を注視しつつ、関連学会の連携体制を持ちながら、日本産科婦人科学会周産期委員会内の「周産期における遺伝に関する小委員会」と連携する形で日本小児科学会、日本人類遺伝学会、日本産科婦人科学会、日本産科婦人科遺伝診療学会の4つの学会共同で作成・承認した患者への説明書の作成に取り組んだ。本文書は遺伝カウンセリングに代わるものや単なる検査の説明文書ではなく、遺伝カウンセリングののちに情報の整理・確認などをすることを目的としたものとなる。

また、一定の医療レベルを担保した出生前検査を提供するための周産期医療者ネットワークの構築に関しては上述のNIPTの実施体制構築の進捗を見つつ、必要に応じて地域の出生前検査対応施設について検討することとした。

C. 研究結果

本年度の成果としては、日本小児科学会、日本人類遺伝学会、日本産科婦人科学会、日本産科婦人科遺伝診療学会の4つの学会共同で作成・承認した患者への説明書である「母体血胎児染色体検査(NIPT : Non-invasive prenatal testing)について (案)」の素案を作成した。そのうえで、日本小児科学会、日本産科婦人科学会、日本人類遺伝学会に素案を提示し、意見を求めており、その意見を踏まえて最終案が完成する予定である (2021年6月を予定)。

H. 知的財産権の出願・登録状況  
なし

D. 考察

本研究で、日本小児科学会、日本人類遺伝学会、日本産科婦人科学会、日本産科婦人科遺伝診療学会の4つの学会共同で作成・承認した患者への説明書である「母体血胎児染色体検査 (NIPT : Non-invasive prenatal testing)について (案)」の素案を作成した。今後、本文書が「NIPT等の出生前検査に関する専門委員会」によって構築される NIPT の実施体制の中で使用されると考えられる。

E. 結論

出生前遺伝学的検査ネットワークの構築の中で厚生労働省が主導する体制構築に各方面と調整を取りながら貢献してきた。その中で、日本小児科学会、日本人類遺伝学会、日本産科婦人科学会、日本産科婦人科遺伝診療学会の4つの学会共同で作成・承認した患者への説明書である「母体血胎児染色体検査(NIPT : Non-invasive prenatal testing)について (案)」の素案作成に日本産科婦人科学会周産期委員会内の「周産期における遺伝に関する小委員会」と連携する形で貢献した。

F. 健康危険情報

なし

G. 研究発表

山田 崇弘(京都大学医学部附属病院 遺伝子診療部・倫理支援部), 市塚 清健, 関沢 明彦, 伊尾 紳吾, 三宅 秀彦, 山田 重人, 小西 郁生「出生前遺伝学的検査と遺伝カウンセリング体制の構築 超音波検査の活用につい