

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

日本人類遺伝学会は、遺伝、遺伝子に関するさまざまな研究、医療の向上を目指す学術団体です。医療においては、遺伝の専門家集団としての臨床遺伝専門医を中心に、わが国における遺伝医療の浸透と拡充に努めています。今回（平成31年3月4日）、日本産科婦人科学会から発表された「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）」（以下、NIPT新指針（案））について、わが国における適切な遺伝医療の提供という観点から、当学会としての意見を以下に表明します。

NIPTは、妊婦の採血により、ダウン症候群を始めとする染色体異常を高い確率で調べる検査です。近い将来には、他の多くの遺伝性疾患にも応用されようとしています。本検査は、手技的には妊婦の採血のみでよいという非常に簡便なものですが、そこから得られる結果は、その解釈を含め、胎児の一生を左右する重要で深刻な情報となります。検査の手技自体は簡便であるが故になおさらのこと、事前に検査およびその結果の重要性を十分理解し、母体、胎児、ならびに家族が適切な方針をとることができるよう、産婦人科、小児科、臨床遺伝、それぞれの専門家による、正確できめ細かい説明と遺伝カウンセリングが提供される必要があると考えます。また、検査結果が判明した際には、家族のいかなる選択に対しても十分に説明、支援ができる体制がとられていなければなりません。

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、という理由のみで不十分な体制のもとに安易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
の関与がなくとも実施可能となり得る点

NIPTの提供について、産婦人科医が中心的な役割を担うことはごく自然なことで考えられます。しかしながら、産婦人科医のみで実施することについては憂慮されます。NIPT新指針（案）では、事実上、産婦人科のみの連携施設でも実施が可能とされており、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・多職種の実質的な関与は明確にされていません。染色体異常を有する患児・患者の自然歴や成育への理解と継続的な診療経験が乏しく、また遺伝医療の専門性が必ずしも基幹施設の様

されるとは限らない連携施設では、なおのこと、産婦人科医だけではなく多領域・多職種の実質的な関与と連携が確認できる体制で実施されることが必要と考えます。

- ・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

NIPTは、遺伝子（染色体）を調べることで、授かった生命に関わる重要な結果を提供します。よって、さまざまな情報を正確に伝えた上で、ご家族に判断していただくという視点や、妊婦のみならず子ども（胎児）にも十分な支援を行うことが大切です。そのため、ご家族には、検査の内容や精度に加えて、現在対象となっている3種類のトリソミーを持つ方々の自然歴や社会生活、患者家族の実情などの詳細を、事前に、具体的に伝える必要があります。そして、事前、事後の遺伝カウンセリングを通じて、さまざまな疑問に正しく答え、ご家族にとって、そして胎児本人に対しても大切な生命に対する支援の機会が失われないことが重要です。特に、トリソミーに関しては、生まれた後の成長や、そのご家族のことを経験し、熟知している医療者による説明と支援の機会が失われてはならないと考えます。

さらに、将来的には3つのトリソミー以外の遺伝性疾患などに検査対象が広がっていくことは自明であり、それらについても十分な説明、支援ができる体制を現段階から整備していく必要があります。

- ・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

今回の日本産科婦人科学会の提案の理由の一つとして、いわゆる非認可施設の問題に対応するという点が挙げられています。NIPT コンソーシアムなどの認可施設における提供施設と比較して著しく不十分な体制の医療機関において安易に検査が実施されることに対しては、日本人類遺伝学会も大いに危惧を抱いています。そのような施設では、専門家による十分な説明や、妊婦、胎児、家族に対する適切なフォローアップ体制がなされていない可能性が大です。したがって、このような施設で妊婦が検査を受けて不利益を被らないようにするためには、なおのこと盤石な体制のもと、適切で正しい医療を提供することが必要です。

非認可施設における問題のひとつとして、検査結果が陽性であった場合に、十分な説明や適切な医療機関との連携がないため、確定検査を経ずに妊娠を中断するという不適切な判断が下されかねないという懸念があります。現在のNIPTの精度からは、約10分の1は偽陽性（胎児は非罹患）と予想されます。

今回提唱された連携施設では、検査結果が陽性であった場合、基幹施設に紹介することになっています。この場合、妊婦にとっては新たに別の医療機関への受診が必要とな

り、それまでの期間、たとえ一晩であっても専門的な遺伝カウンセリングを受けることなくそれまで経験したことがない不安な時を過ごすこととなります。また、新たな高額な確定検査費用の負担も発生します。このような状況下では、非認可施設と同じように不適切な判断に基づく妊娠の中断という問題を引き起こしかねません。これまでの指針では、検査結果が陽性であった場合、実施施設で直ちに遺伝カウンセリングが提供されるとともに、確定検査も追加の費用負担なく受けることができます。引き続きこのような体制を維持していくことが必要であると考えます。

また、不適切な非認可施設が増加する背景には、高額な検査費用に起因した非認可施設の営利主義が挙げられます。したがって、検査費用の低減を図ることによって、この利潤が低くなると、不適切な非認可施設はおのずと撤退していくものと考えられます。このような努力をおこなう観点を指針に盛り込む必要があると考えます。

- ・格差に対する対策が不十分と思われる点

居住地域などの地理的要因で検査を受けることのできる機会に差が生じる恐れについて、解消に向けた検討を行うことに異論はありません。しかし、そのために、適切な遺伝カウンセリングがされない体制で検査が提供されるべきではないと考えます。また、検査の享受の機会の差については、地理的要因の解消と同時に、現在の高額な検査費用負担により、経済的要因による格差が生じない工夫も必要と考えます。経済的に一部の方のみに享受の機会が生じるという格差の結果、検査を受けなかった方々に対する社会的差別・不公平につながるものがあってはならないと考えます。

遺伝医療は横断的な医療であり、NIPTにおいても、産婦人科のみならず、小児科、臨床遺伝など多領域・多職種 of 医療者がそれぞれの専門性を活かして行われるべきものです。決して、それぞれが対立することがあってはならず、妊婦、胎児、ご家族のため、密に協力して臨むべきものと考えます。

日本人類遺伝学会は、遺伝的に多様な人々がともに生きていける社会を目指し、遺伝の専門家として、遺伝、遺伝子に関わるさまざまな症状を持つ成人、小児、胎児への支援を行ってきました。適切な NIPT 提供体制の整備についても協力は惜しみません。本学会は、わが国におけるより良い遺伝医療体制の整備へ向け、今後とも基礎研究、臨床研究、医療活動を推進していきます。

(2019年3月29日)