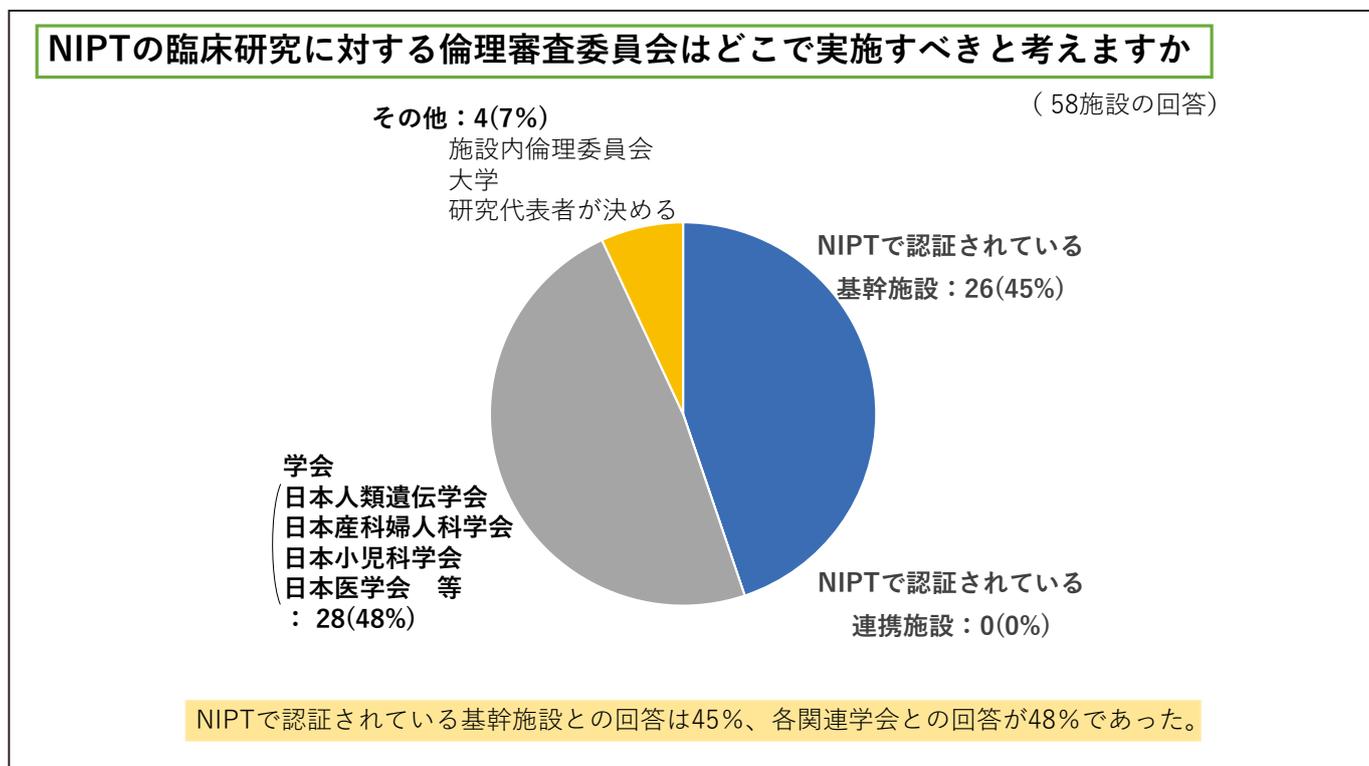
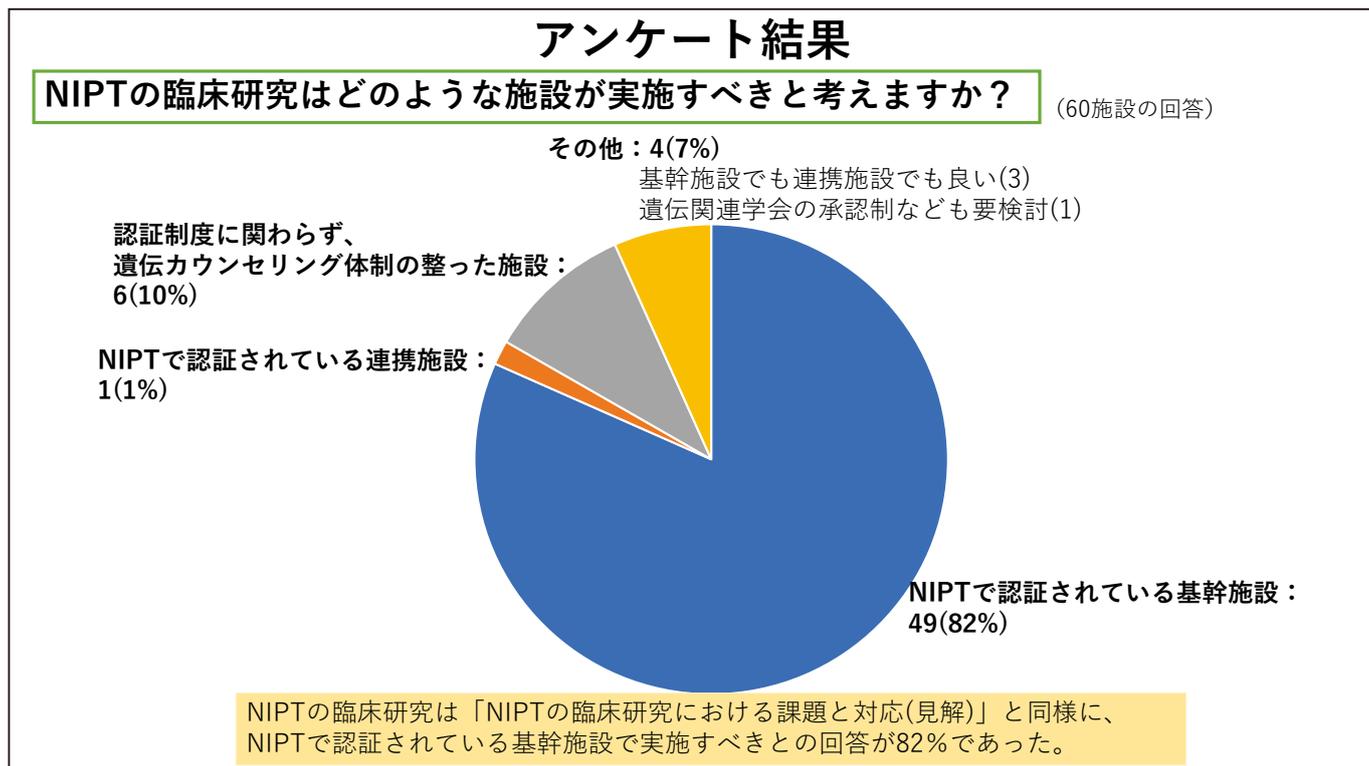
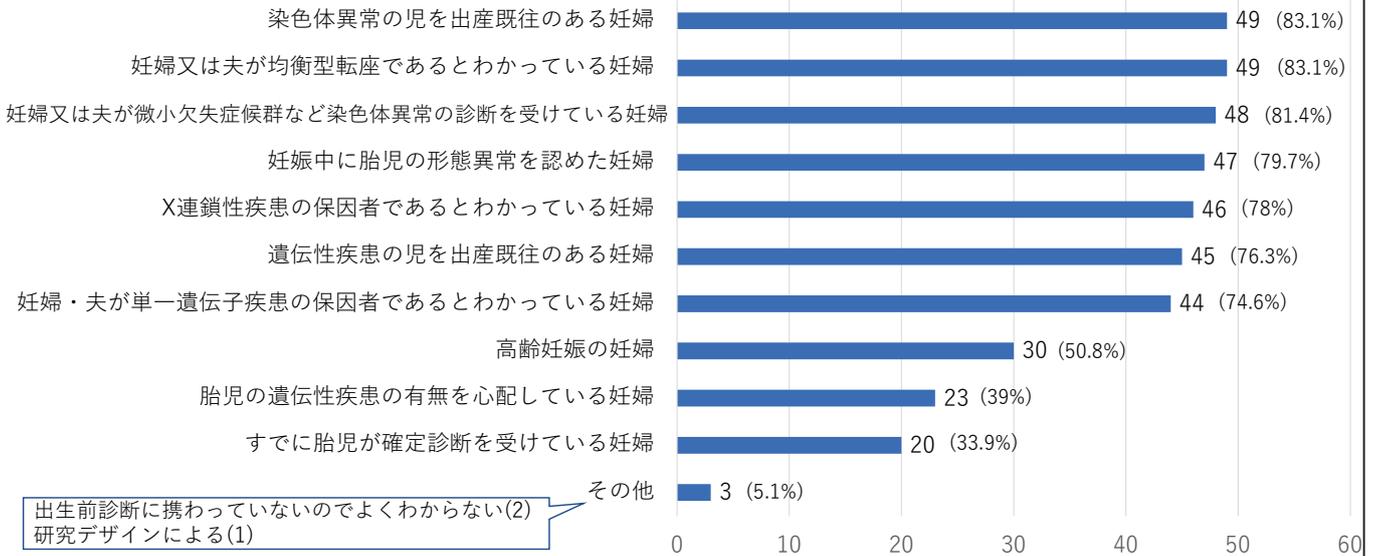


アンケート結果



NIPTの臨床研究の対象として適当と考えるものを全て選択してください

(59施設の回答)



出生前診断に携わっていないのでよくわからない(2)
研究デザインによる(1)

「NIPTの臨床研究における課題と対応(見解)」と同様に、全体の74.6～83.1%の施設が臨床上疾患を有する確率が高い妊婦を選択しており、それらの選択肢内で大きな差はない。一方で、胎児の遺伝性疾患の有無を心配している妊婦を選択した施設は39%であった。

アンケート結果のまとめ

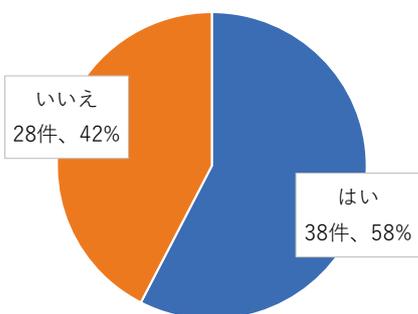
- NIPTの臨床研究は、“日本医学会出生前検査認証制度等運営委員会が認証する基幹施設(以下、基幹施設)”で実施すべきとの回答は82%であった。“認証制度に関わらず、遺伝カウンセリング体制の整った施設”との回答は10%であった。
- 倫理審査委員会の設置すべき場所については、“基幹施設”との回答が45%、“各関連学会（日本人類遺伝学会、日本産婦人科学会、日本小児科学会、日本医学会等）”との回答が48%であった。その他、施設内倫理委員会、大学、研究代表者が決めるとの意見(7%)もあった。
- 研究対象として適当と考えるものとして、74.6～83.1%の施設が“臨床上疾患を有する確率が高い妊婦”を選択し、50.8%の施設が“高齢妊娠の妊婦”を選択していた。“胎児の遺伝性疾患の有無を心配している妊婦”を選択した施設は39%であった。

アンケート結果の考察

- 令和 6 年 3 月に、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より「NIPTの臨床研究における課題と対応(見解)」(以下、見解)が発出された。しかし、NIPTの臨床研究について、実施施設や、倫理審査委員会の設置場所、対象疾患等について、各施設の認識には差があり、見解を周知する必要性が示唆された。

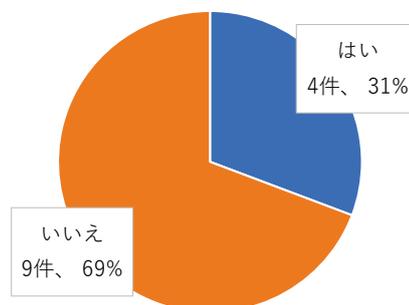
アンケート結果

PGT-Mを希望する方の遺伝カウンセリングを実施したことがありますか。(未申請を含む)



PGT-M希望者のカウンセリングを実施したことがある施設は58%、実施したことがない施設が42%を占めた。

(PGT-M認定施設において)
 これまでPGT-Mの症例申請をしたことがありますか



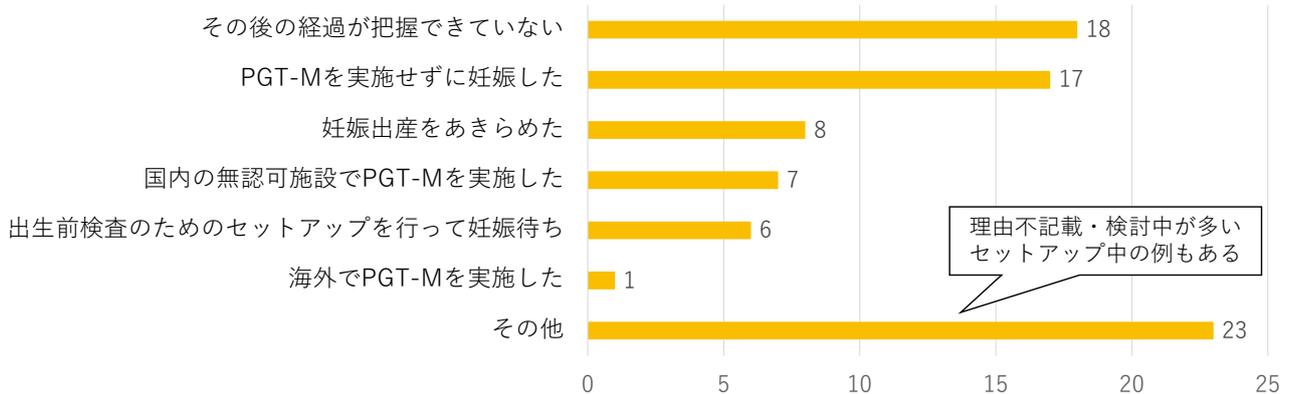
PGT-M認定施設であっても、これまで申請したことがある施設は31%にとどまっている。

**PGT-Mの情報提供や遺伝カウンセリングを実施したが、
PGT-Mを申請しなかった症例の理由（症例毎に最も該当するものを選択）**



最も多い理由は、「患者自身がPGT-Mを実施しなくてよいと判断したため」であった。「費用が高額であるため」、「申請・審査に時間を要するため」の理由も多かった。「患者」より「医療者」が承認される可能性が低いと判断した例が多かった

**PGT-Mを申請しなかった・申請したが不承認となった・申請を取り下げとなった症例の
転帰について教えてください。**

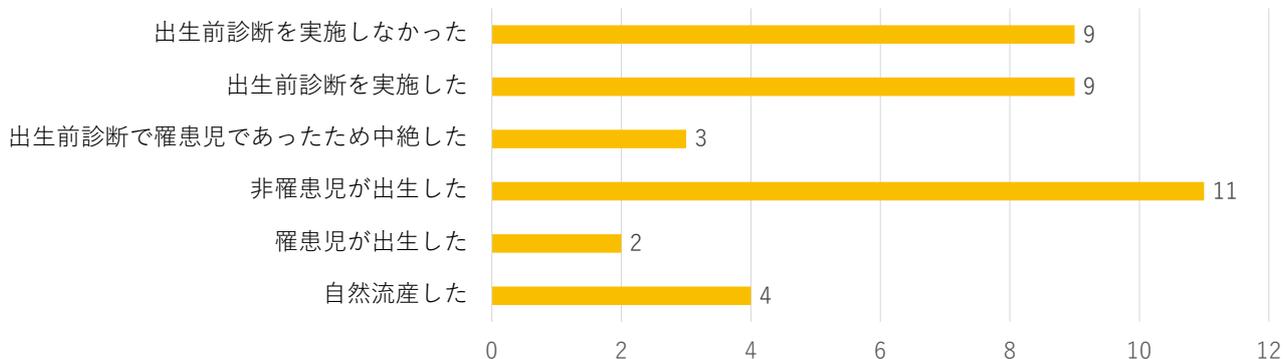


理由不記載・検討中が多い
セットアップ中の例もある

「その後の経過が把握できない」「PGT-Mを実施せずに妊娠した」が多かった
「妊娠出産をあきらめた」例もみられた
「無認可施設や海外でPGT-Mを実施した」例もみられた

PGT-Mを申請しなかった・申請したが不承認となった・申請を取り下げとなった症例の転帰について教えてください。

PGT-M実施せずに妊娠した例の転帰の内訳を教えてください。



PGT-Mを実施しなかった例が代替として全て出生前診断を選択したわけではなかった罹患児の出生した例、罹患児を中絶を選択した例も少ないが存在した

アンケート結果のまとめ

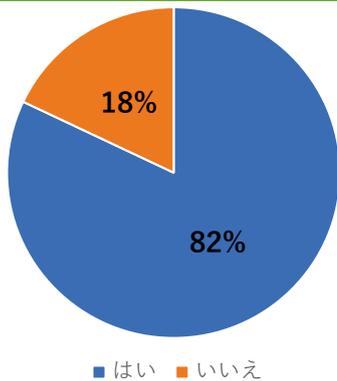
- PGT-Mの遺伝カウンセリングを実施したことがない施設が42%を占め、PGT-M認定施設でも日本産科婦人科学会へ申請したことのある施設は31%にとどまっていた。
- 遺伝カウンセリングによりPGT-Mを選択しなかった例は多かったものの、承認されないかもしれない不確実性や承認までの時間、高額な費用などが主な要因となり、日本産科婦人科学会へ申請に至らない例がみられた。
- PGT-Mを選択できないことで、挙児を諦めた例や出生前診断を選択し罹患児であったため人工妊娠中絶を選択した例、海外や国内の無認可施設で実施した例も一部存在することが明らかとなった。

アンケート結果の考察

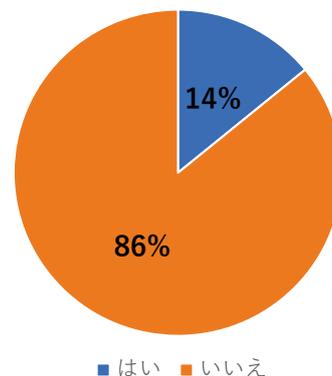
- 日本産科婦人科学会ではPGT-Mの啓発活動を行なってはいるが、PGT-Mに対する遺伝カウンセリングは、まだ広く行われているわけではなく、多くの症例が申請まで至っていないことが明らかになった。
- 遺伝カウンセリングを受けてPGT-Mを選択しなかったクライアントの多くは、自身の意思で検査を受けない選択をしていた。
- 医療者側、クライアント双方にとって、PGT-Mの審査基準が明確でないため承認されるかどうか予測できないこと、審査に長期間を要すること、費用が高額であることなどが、申請をあきらめる主な要因であると推測され、今後審査過程の透明化や提供情報の均一化などが必要と思われる。

アンケート結果

遺伝性腫瘍に関する
遺伝カウンセリング(GC)を行っているか？

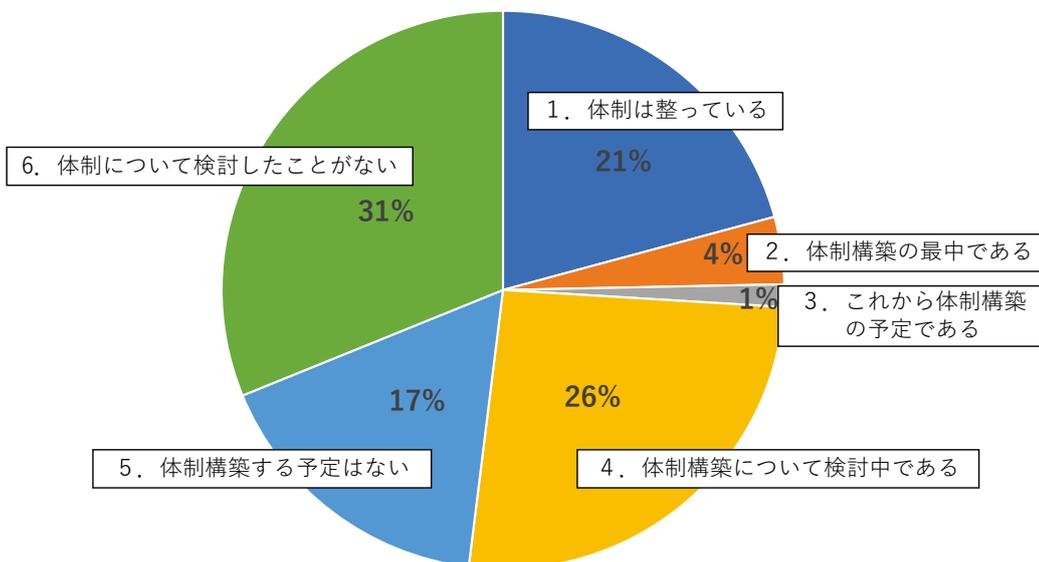


遺伝性腫瘍に関する着床前遺伝学的検査の
GCを実施したことがあるか？



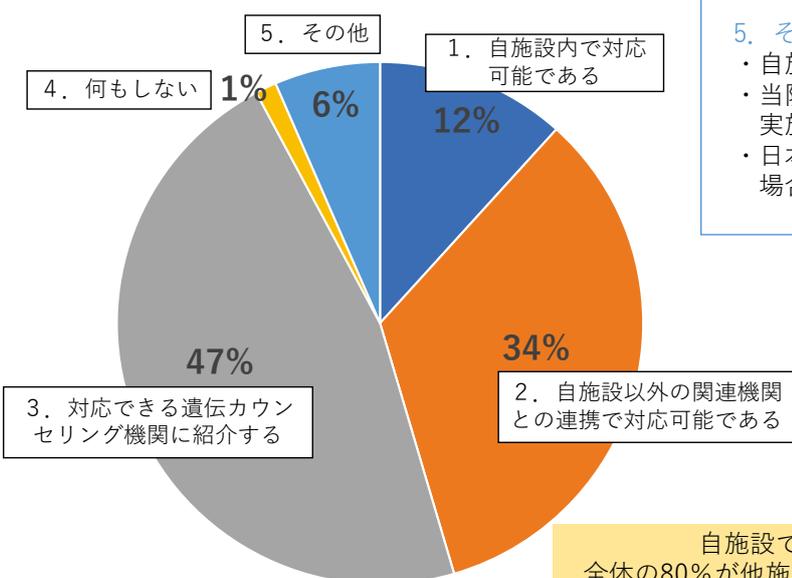
遺伝カウンセリングを実施した対象疾患
網膜芽細胞腫(3)、リフラウメニ症候群(3)、
Fanconi貧血(2)、HBOC(1)、リンチ症候群(1)、
家族性大腸腺腫症(1)、神経線維腫症Ⅰ型(1)、
ラブドイド腫瘍(1)

貴施設の遺伝性腫瘍の着床前遺伝学的検査体制（関連機関との連携含む）について教えてください。



体制が整っている施設は全体の21%、今後体制構築する予定はない、検討したことがない施設も48%を占めている。

現在、遺伝性腫瘍の患者あるいは家族から着床前遺伝学的検査希望があった場合の対応として該当するものを選択してください。



5. その他 での対応方法

- ・自施設で対応可能か検討する。(3)
- ・当院は情報提供を含めたGCのみ可能、実施は他施設へ依頼。
- ・日本での現状を説明した上で、強い希望がある場合には対応できる施設を紹介する。

自施設で対応可能な施設は全体の12%、全体の80%が他施設との連携や紹介での対応を行っている。

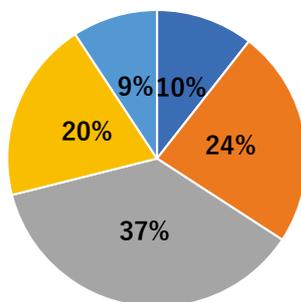
「遺伝性腫瘍が着床前遺伝学的検査の対象として含まれることに戸惑いを感じる」

そう思わない/全くそう思わない

- ・ ニーズがある
- ・ 海外でも実施している
- ・ クライアントが希望すればできる体制や選択肢が必要
- ・ PGTは胚の選別ではなく、将来の子の生活の質向上のための選択肢を提供するものと考えている

とてもそう思う/そう思う

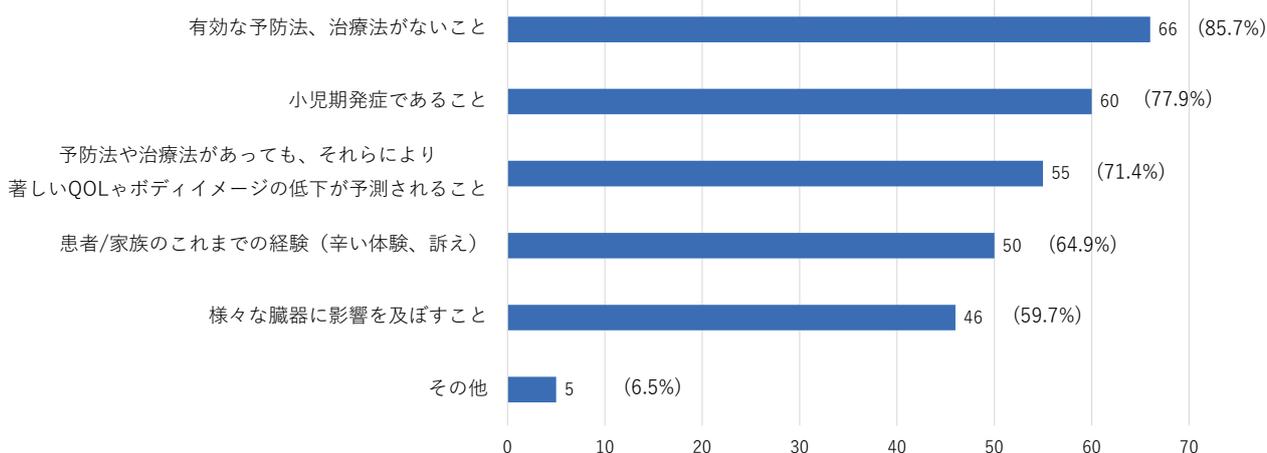
- ・ 浸透率が低い
- ・ 治療やサーベイランスがある
- ・ 成人発症であるものが多い
- ・ 体質がある人々の否定につながる可能性
- ・ 遺伝性腫瘍でなくても、関連がんを発症する可能性はある
- ・ これまでのPGT-M承認疾患と比較して重症度が異なる



- 1. とてもそう思う
- 2. そう思う
- 3. どちらとも言えない
- 4. そう思わない
- 5. 全くそう思わない

戸惑いを感じる人、感じない人の割合は大きく変わらない。
 感じる人は疾患の特徴や浸透率、重篤性の定義に該当するののかについて疑問をもち
 感じない人は、クライアントの思いや希望によって選択できる体制が必要であると考えている。

遺伝性腫瘍に関する着床前遺伝学的検査を承認するための根拠として考えられるものを全て選択してください。



- <その他の意見>
- ・ 往來のPGT-M見解の重篤性の基準を満たすもの
 - ・ 浸透率が99.9%であること
 - ・ 厳密なニュアンスは、最大限の治療によっても致命的である可能性が極めて高いもの。
 - ・ 「がんで死ぬかもしれない」という思いを常に抱いていることを他人が「重篤でない」とはいえないと考えるため。
 - ・ 承認の必要はない。

アンケート結果のまとめ

- (1) アンケート回答施設の中で、遺伝性腫瘍に対する遺伝カウンセリングを行っている施設は82%であるのに対し、遺伝性腫瘍に関する着床前遺伝学的検査の遺伝カウンセリングを行ったことがある施設は14%にとどまっている。
- (2) 遺伝性腫瘍のPGT-M検査体制が整っていると答えた施設は21%のみであり、体制整備の予定がない施設も48%を占めていた。検査まで自施設のみで対応可能な施設は全体の12%であり、80%の施設が他施設との連携や紹介などで対応している現状である。
- (3) 遺伝性腫瘍に対するPGT-Mのニーズの高まりは多くの施設が認識している一方、遺伝性腫瘍がPGT-Mの対象されることを妥当と考えている施設は30%程度にとどまっている。
- (4) (3)の理由として、日本産科婦人科学会がPGT-Mの対象となる疾患の重篤性について、「原則、成人に達する以前に日常生活を強く損なう症状が出現したり、生存が危ぶまれる状況になり、現時点でそれを回避するために有効な治療法がないか、あるいは高度かつ侵襲度の高い治療を行う必要がある状態」と定義しているため、アンケートでも「予防法、治療法がない」「若年発症」を条件とする回答が多く、リ・フラウメニ症候群や家族性大腸腺腫症など比較的若年で発症することの多い疾患を検査対象とすることに肯定的な意見が多かった。

アンケート結果の考察

- 遺伝性腫瘍についての遺伝カウンセリングを行なっても、遺伝性腫瘍に対するPGT-Mについての遺伝カウンセリングの経験がある施設は少なく、全国的にも一般に行われているとは言えない状況である。
- 遺伝性腫瘍の患者あるいは家族からPGT-Mの希望があれば、92%の施設は何らかの対応をとっているが、体制が整備されている施設は21%と限られている。
- 遺伝性腫瘍をPGT-Mの対象疾患とするかどうかについては、施設（担当者）間の温度差はあるものの、日本産婦人科学会が提示した疾患の重篤性の定義を踏まえて、検討しようとしている傾向が見られた。

レクチャースライド1



第22回全国遺伝子医療部門連絡会議

WS-1：出生前検査（NIPT、PGT-Mを中心に）の運用に向けて今すべきこと、考えるべきこと
2024年11月23日（土）9時00分-

生殖・周産期領域におけるゲノム医療の現状と課題 -NIPTとPGT-M-

長崎大学大学院医歯薬学総合研究科産科婦人科学

三浦清徳

スライド：1

本日の講演内容

1. 非侵襲性出生前遺伝学的検査(NIPT)
 - ・ 出生前検査と遺伝カウンセリング
 - ・ 確定的検査と非確定的検査
 - ・ NIPTの旧施設認証制度とその課題
 - ・ NIPTの新施設認証制度での対応
 - ・ 遺伝医療の実際
2. 重篤な遺伝性疾患を対象とした着床前遺伝学的検査（PGT-M）
 - ・ PGT-M審査の論点
 - ・ 新見解によるPGT-M審査体制と課題
 - ・ 公的プラットフォームの必要性

スライド：2

1. 出生前遺伝学的検査

- 出生前検査と遺伝カウンセリング
- 確定的検査と非確定的検査
- NIPTの旧施設認証制度とその課題
- NIPTの新施設認証制度での対応
- 遺伝医療の実際

スライド：3

生殖・周産期領域のゲノム医療に関する最近の指針・見解

NIPT等の出生前検査に関する専門委員会報告書

令和3(2021)年5月

厚生科学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

NIPT等の出生前検査に関する専門委員会報告書

日本医学会
出生前検査認証制度等運営委員会
2021年5月

NIPT等の出生前検査に関する情報提供及び施設（医療機関・検査分析機関）認証の指針

令和4年2月

日本医学会
出生前検査認証制度等運営委員会

NIPT等の出生前検査に関する情報提供及び施設（医療機関・検査分析機関）認証の指針

日本医学会
出生前検査認証制度等運営委員会
2022年2月

出生前に行われる遺伝学的検査に関する見解

2023年6月

日本産科婦人科学会

出生前に行われる遺伝学的検査に関する見解

日本産科婦人科学会
2023年6月

重篤な遺伝性疾患を対象とした着床前遺伝学的検査(PGT-M)に関する見解

2022年6月

日本産科婦人科学会

重篤な遺伝性疾患を対象とした着床前遺伝学的検査（PGT-M）に関する見解

日本産科婦人科学会
2022年6月

スライド：4



2023年8月発刊

ガイドライン産科編 CQ106-5

CQ106-5 出生前検査としての染色体検査・遺伝子検査の実施上の注意点は？

Answer

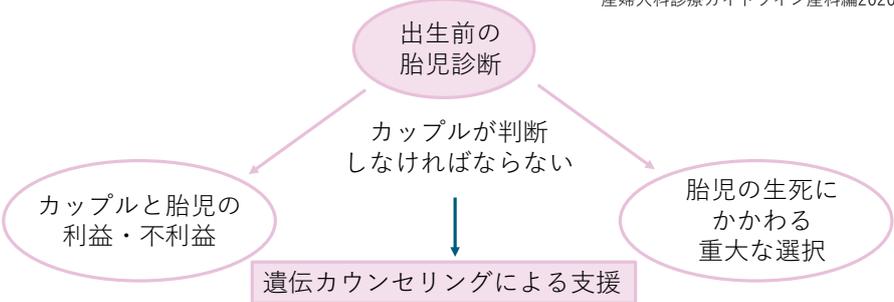
1. 染色体検査・遺伝子検査は、遺伝カウンセリングを行った後、インフォームドコンセントを得て実施する。(A)
2. 胎児染色体異常の検出に関する出生前遺伝学的検査について、検査を希望する妊婦・家族に説明する際は、以下の点に注意する。
 - 1) 羊水検査、絨毛検査、および臍帯血検査は確定的診断が可能である (CQ106-1 表 1 参照)。(B)
 - 2) 胎児超音波検査、母体血清マーカー検査および母体血を用いた非侵襲性出生前遺伝学的検査 (NIPT) は、非確定的検査である (CQ106-1 参照)。(B)
 - 3) NIPT の対象疾患は、2023 年 4 月時点では 21 トリソミー、18 トリソミー、および 13 トリソミーに限定されている。(A)
 - 4) マイクロアレイ解析法などの網羅的遺伝子解析の結果には、臨床的な意義が不確定なものが存在する。(B)
3. NIPT は日本医学会出生前検査認証制度等運営委員会の認定した基幹・連携施設で実施 (もしくは紹介) する。(A)

Key words : 出生前検査, 染色体検査, 遺伝子検査, 遺伝カウンセリング

スライド：5

出生前検査前後の遺伝カウンセリングは必須 (A)

産婦人科診療ガイドライン産科編2020



<検査前>

- 検査前に検査の意義や検査結果への対応などを十分に理解し熟考する必要がある。

<検査後>

- 時間の経過の中で検査前の考えが変化することがある。
- 結果が出るまでの間に多大な不安やストレスを生じることが多いため、継続的な支援が必要である。
- 確定的検査と非確定的検査の意味を再認識する必要がある。
- とくに罹患児であることが判明したときには、重大な選択を短期間で支援する必要がある。
- 陰性の場合でも、陰性の意味することを再認識する必要がある。

三浦清徳 助産学講座2 母子の基礎科学 (医学書院), 2020年

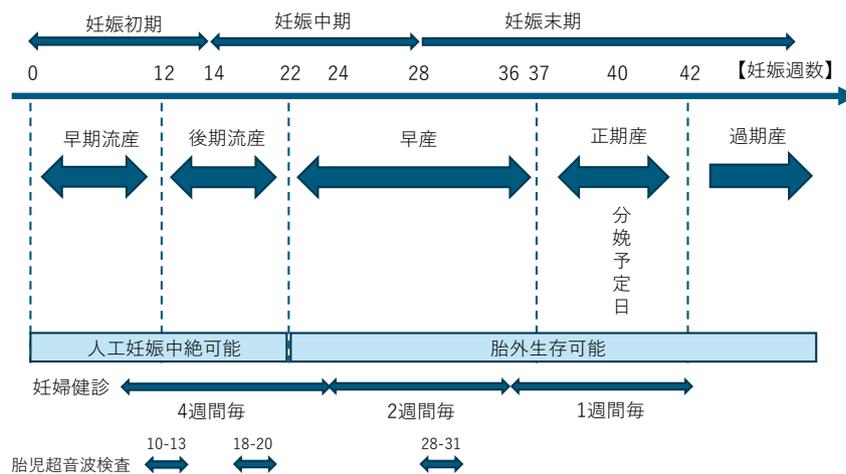
スライド：6

先天奇形、変形および染色体異常 (ICD-10)

診断時期	診断法	疾患数
出生後		808
出生前	画像診断 (超音波検査、MRI検査)	553
	遺伝子検査	189
	染色体検査	52
	合計	1602

H23-24年度日産婦学会周産期委員会「胎児診断の向上に関する小委員会」

スライド：7



妊娠週数と妊娠時期

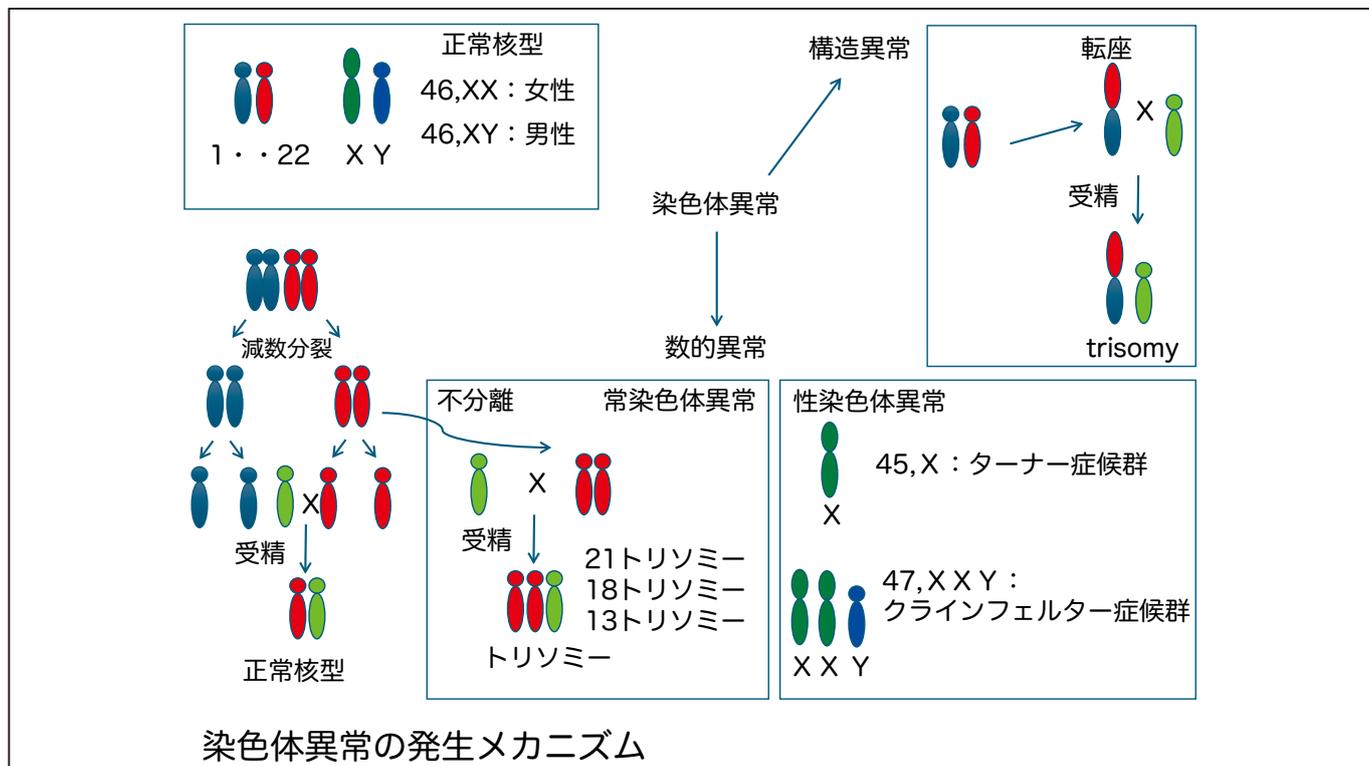
スライド：8

染色体検査を想定した出生前遺伝学的検査について
相談されたときの情報提供は？

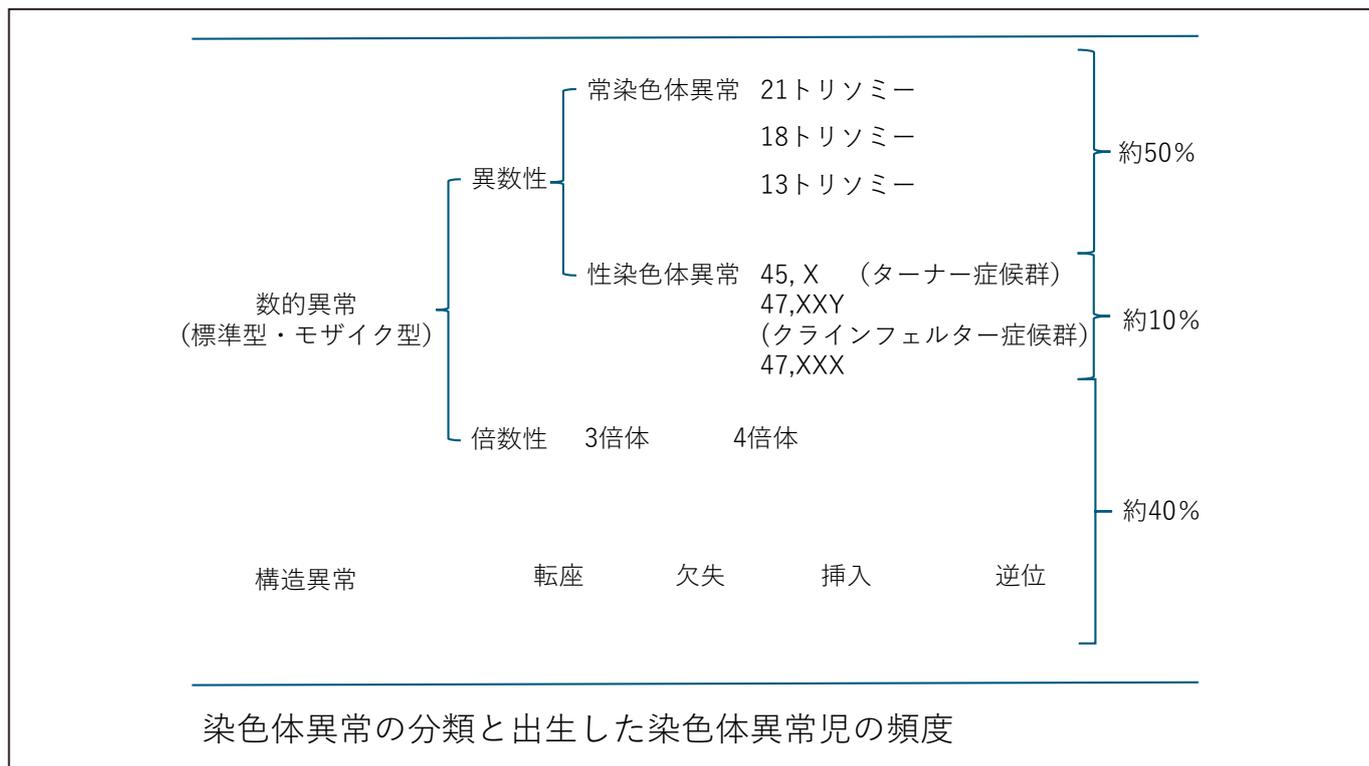
1. 出生前遺伝学的検査の適応
2. カップルが心配する疾患の概要
3. 検査法の概要
(手技・実施時期・診断の限界・危険性など)
4. 検査結果の解釈とその対応
5. 出生前遺伝学的検査の倫理的な問題点

9

スライド：9



スライド：10

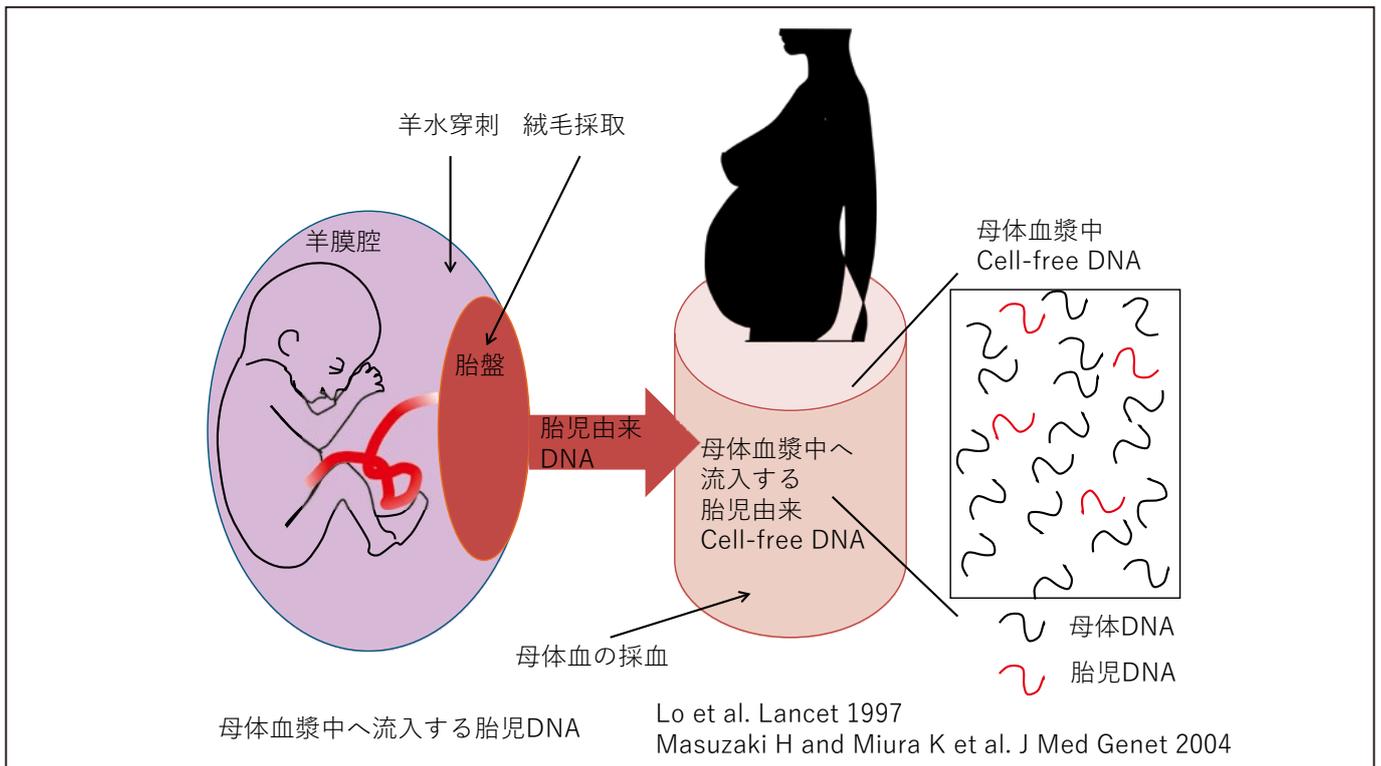


スライド : 11

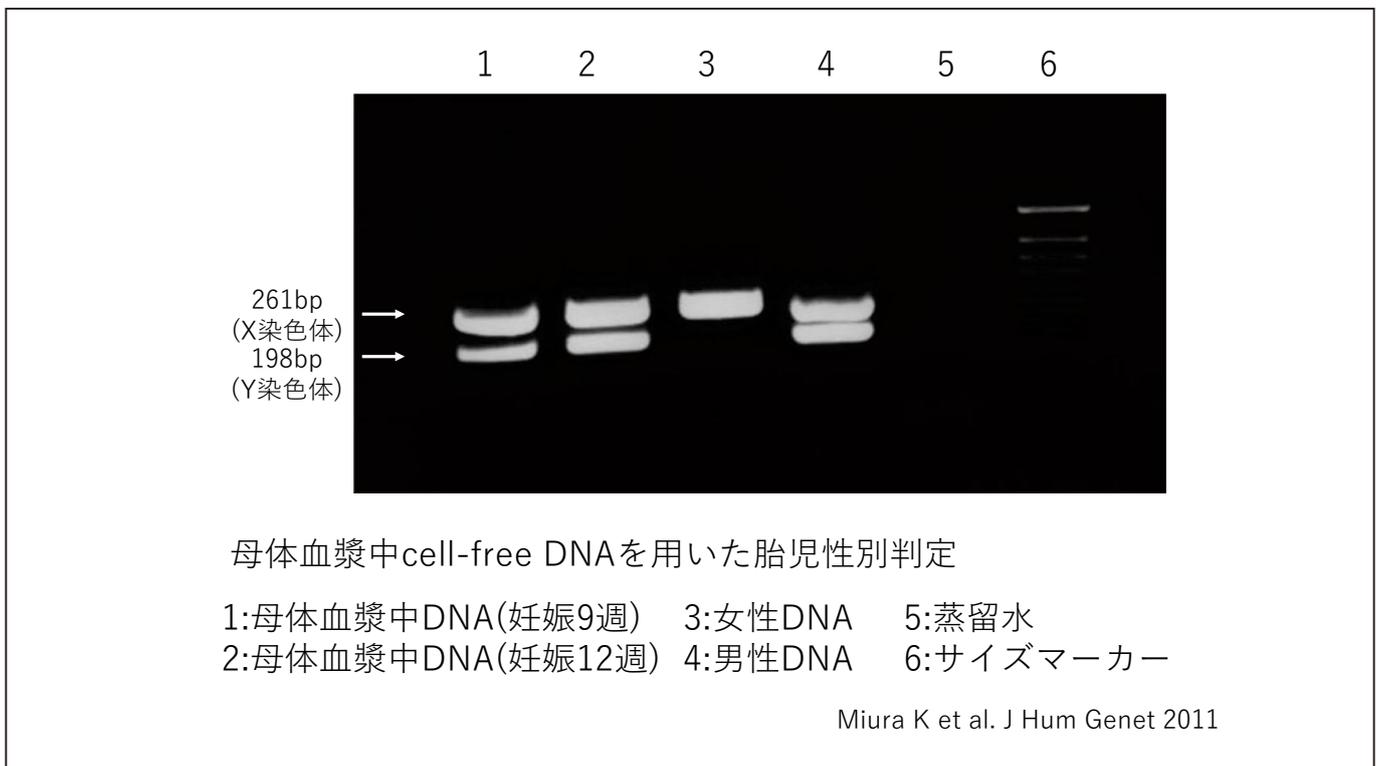
1. 出生前遺伝学的検査

- 出生前検査と遺伝カウンセリング
- 確定的検査と非確定的検査
- NIPTの旧施設認証制度とその課題
- NIPTの新施設認証制度での対応
- 遺伝医療の実際

スライド : 12



スライド : 13



スライド : 14

①母体血の採取
妊娠9週以降の母体血を10~20mL採取する。

胎児由来セルフリーDNA / 母体由来セルフリーDNA

...CCTGGCATACACGGCAG... → 1番
...GTTTCAGTGCGTCAATT... → 2番
...AAATGCCCATGTTTGCA... → 3番
...
...TGGTGCAGTACGCCGAC... → 21番
...AACTAGTGAGTACCCAG... → X

②母体血漿中のセルフリーDNAの調整
胎児由来セルフリーDNAの割合を高めるよう調整する。

③次世代シーケンス法
各断片のDNA配列を解読する。

④バイオインフォマティクス解析
各断片がどの染色体に由来するものを解析し、基準値と比較する。たとえば、21番染色体由来の断片の割合が基準より高い場合、21トリソミーと診断される。

染色体ごとの配列数
1 2 3 ... 21 22
正常 1.3% トリソミー 1.42%

三浦清徳 助産学講座2 母子の基礎科学 (医学書院) p114, 2020年

NIPT

スライド : 15

胎児染色体検査法とその目的

検査法	目的	検査時期	対象疾患	検査感度*
母体血清マーカー検査 + ソフトマーカーの組み合わせ (妊娠初期)	非確定的検査	妊娠11-13週	21トリソミー 18トリソミー	82-87%
母体血清マーカー検査 (妊娠中期)		妊娠15週以降	21トリソミー 18トリソミー 神経管開存症	69-81%
母体血を用いた胎児染色体検査 (NIPT)		妊娠10週以降	21トリソミー 18トリソミー 13トリソミー	99%
絨毛検査	確定的検査	妊娠11週以降	ほぼすべての染色体異常	100%
羊水検査		妊娠15週以降		100%
臍帯血検査		妊娠18週以降		100%

*21トリソミーの検出感度

「産婦人科診療ガイドライン—産科編2023」

スライド : 16

非確定検査の陽性適中率と陰性適中率（21トリソミー）

妊娠12週		超音波検査		組み合わせ検査		NIPT	
年齢	有病率	陽性 適中率	陰性 適中率	陽性 適中率	陰性 適中率	陽性 適中率	陰性 適中率
20歳	0.0009	1.60	99.991	3.31	99.995	47.17	99.999
25歳	0.0011	1.94	99.988	4.02	99.994	52.18	99.999
30歳	0.0016	2.80	99.983	5.74	99.992	61.36	99.999
35歳	0.0040	6.74	99.958	13.24	99.979	79.92	99.996
40歳	0.0147	21.17	99.843	36.18	99.924	93.66	99.987

小島 崇史, 赤石 理奈, 山田 崇弘
産婦人科の実際 (0558-4728)66巻4号 Page439-446

スライド : 17

1. 出生前遺伝学的検査

- 出生前検査と遺伝カウンセリング
- 確定的検査と非確定的検査
- **NIPTの旧施設認証制度とその課題**
- NIPTの新施設認証制度での対応
- 遺伝医療の実際

スライド : 18

- ・「母体血を用いた新しい出生前遺伝学的検査」に関する日本産科婦人科学会の指針
 - ・「母体血を用いた新しい出生前遺伝学的検査」についての共同声明（日本医師会、日本医学学会、日本産科婦人科学会、日本産婦人科医会、日本人類遺伝学会）（いずれも2013年）
- 母体血を用いた胎児染色体検査は非確定的検査であり、その対象疾患は21トリソミー、18トリソミー、および13トリソミーに限定されている。(A)

V-1 母体血を用いた新しい出生前遺伝学的検査を行う施設が備えるべき要件。

出生前診断、とくに 13 番、18 番、21 番染色体の数的異常例について、自然史や 支援体制を含めた十分な知識および 豊富な診療経験を有する産婦人科医師(産婦人科専門医)と小児科医師(小児科専門医)がともに常時勤務していることを要し、医師以外の認定遺伝カウンセラーまたは遺伝看護専門職が在籍していることが望ましい。

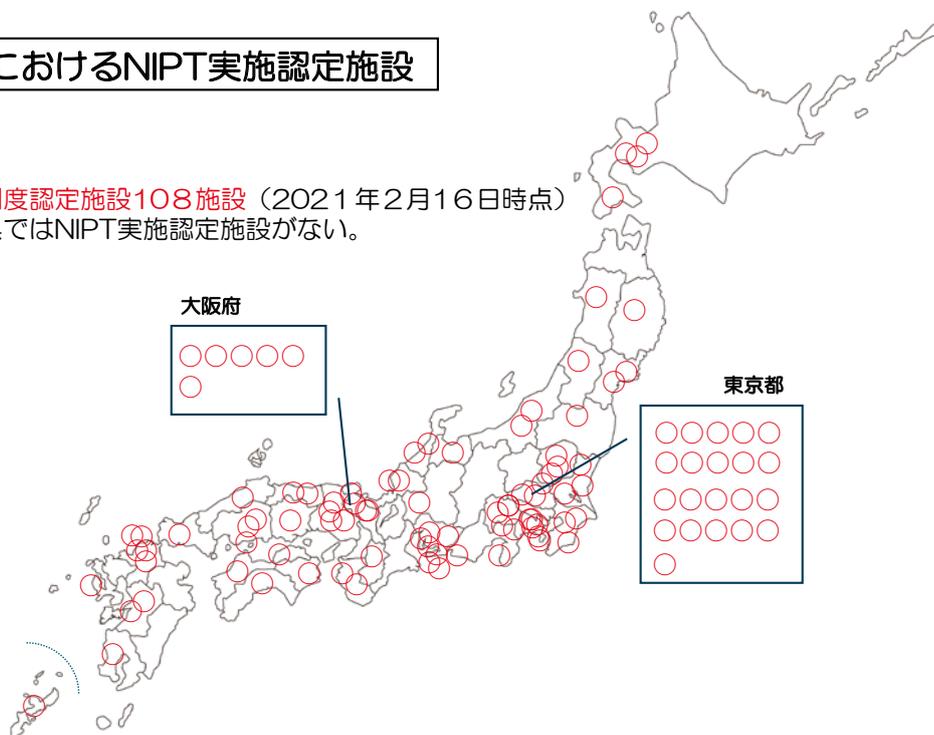
上記の産婦人科医師(産婦人科専門医)は臨床遺伝専門医であることが望ましく、上記の小児科医師(小児科専門医)は臨床遺伝専門医または周産期(新生児)専門医であることが望ましい。

上記の産婦人科医師(産婦人科専門医)、小児科医師(小児科専門医)の少なくとも 一方は臨床遺伝専門医の資格を有することを要する。

スライド : 19

国内におけるNIPT実施認定施設

前制度認定施設108施設 (2021年2月16日時点)
7県ではNIPT実施認定施設がない。



スライド : 20

レクチャースライド 1

1. 出生前遺伝学的検査

- 出生前検査と遺伝カウンセリング
- 確定的検査と非確定的検査
- NIPTの旧施設認証制度とその課題
- **NIPTの新施設認証制度での対応**
- 遺伝医療の実際

スライド：21

2021年11月：出生前検査認証制度等運営委員会（日本医学会）

委員長：岡 明



2022年2月：NIPT 等の出生前検査に関する情報提供及び施設(医療機関・検査分析機関)認証の指針

- 2022年3月：基幹施設の申請・審査
- 2022年6月：基幹施設の認定（7月1日開始）
- 2022年7月：連携施設の申請・審査
- 2022年9月：連携施設の認定（9月26日開始）
- 2023年1月：基幹施設・連携施設の申請・審査
- 2023年3月：基幹施設・連携施設の認定（4月1日開始）
- 2023年7月：基幹施設・連携施設の申請・審査
- 2023年9月：基幹施設・連携施設の認定（10月1日開始）
- 2024年1月：基幹施設・連携施設の申請・審査
- 2024年3月：基幹施設・連携施設の認定（4月1日開始）
- 2024年7月：基幹施設・連携施設の申請・審査
- 2024年9月：基幹施設・連携施設の認定（10月1日開始）

スライド：22

連携施設の概要および要件

- 地域の周産期医療体制として、**基幹施設**–**連携施設**が妊婦の対応を行い、必要に応じてNIPTを実施する。
- 時限措置として**暫定連携施設**も認証する。
- 各医療機関は、**出生前コンサルト小児科医^{*1}**と連携をすることが必須。

*1 日本小児科学会小児科専門医であり、おもに、NIPT等出生前診断の当該疾患の診療に従事する経験を有するもので、同学会が定める研修課程を修了したものである。また、臨床遺伝専門医資格を有する小児科専門医は、出生前コンサルト小児科医とみなす。

出生前コンサルト小児科医^{*1}

連携施設

基幹施設

出生前コンサルト小児科医

暫定連携施設

時限的措置 (2年間)

連携施設

○施設要件

- 産婦人科施設
- 原則分娩施設だが、基幹施設が認めれば非分娩施設も可

○人的要件

- 臨床遺伝専門医または、指定された研修^{*2}の修了認定
- 出生前コンサルト小児科医との連携

○遺伝カウンセリング

- 結果が陽性または判定保留時は、原則基幹施設で対応

*2日本産科婦人科遺伝診療学会が開催する研修

暫定連携施設 (時限的措置：2年間)

○施設要件

- 産婦人科施設
- 原則分娩施設だが、基幹施設が認めれば非分娩施設も可

○人的要件

- 周産期専門医 (日本周産期・新生児医学会認定)
- 出生前コンサルト小児科医との連携

○遺伝カウンセリング

- 検査前遺伝カウンセリングは、オンライン等で基幹施設が行う
- 結果が陰性時は、自施設で説明可

スライド：23

周産期講義の受講

第1回 日本産科婦人科遺伝診療学会研修会

周産期講義シリーズ
令和4年 10月28日(金)・29日(土)

講義スライドハンドアウト集

第2回 日本産科婦人科遺伝診療学会
遺伝カウンセリング
ワークショップ(1) 検査前コンサルト

研修 六三郎 純児 主幹

研修 日本産科婦人科遺伝診療学会
研修 日本産科婦人科遺伝診療学会

研修 日本産科婦人科遺伝診療学会
研修 日本産科婦人科遺伝診療学会



ロールプレイ

第2回 日本産科婦人科遺伝診療学会
遺伝カウンセリング
ワークショップ(1) 検査前コンサルト

研修 六三郎 純児 主幹

研修	研修時間	研修内容	研修
10:00-10:30	10:30-11:00	11:00-11:30	11:30-12:00
10:00-10:30	10:30-11:00	11:00-11:30	11:30-12:00
10:00-10:30	10:30-11:00	11:00-11:30	11:30-12:00

↓
筆記試験

合格率：平均60%
修了認定 (周産期) 488名

日本産科婦人科遺伝診療学会が開催する研修

スライド：24

公益社団法人 日本小児科学会 Japan Pediatric Society

会員専用ページへ

各種活動

HOME > 各種活動 > 出生前コンサルト小児科医

出生前コンサルト小児科医

概要

日本小児科学会では、NIPTをはじめとする出生前検査について、検査を受けるべきかどうか悩む妊婦や検査を受けた妊婦の相談を受けることができる小児科専門医を出生前コンサルト小児科医として認定しております。出生前コンサルト小児科医は、出生前検査の対象となる染色体疾患等について診療実績・専門知識などを有していることが認定要件となっています。

詳細は、[制度構想の経緯](#)、[出生前コンサルト小児科医に求められる要件と講習会など習得しておくべき内容](#)をご確認ください。

新規認定要件等は、[こちら](#)からご確認ください（会員専用ホームページ）。

[出生前コンサルト小児科医一覧](#) **出生前コンサルト小児科医（1,584名 2024年7月3日承認）**

スライド：25

資料 7-3 2024年10月1日（予定）

国内におけるNIPT認証基幹施設・連携施設分布地図

基幹施設：177施設
 連携施設：381施設
 合計：558施設

医療機関および検査分析機関の認証実績

	基幹施設	連携施設	暫定連携施設	検査分析機関
R4年 7月1日	169	0	0	27
9月26日	168	178	26	27
R5年 4月1日	173	211	30	32
10月1日	174	278	26	32
R6年 4月1日	176	320	6	35
10月1日(予定)	177	381	0	36

スライド：26

令和 4 年度(2022 年度)のNIPT実施状況

1) 遺伝カウンセリング実施総数および NIPT 受検数

	全体	基幹施設	連携施設
施設数	375	169	206
NIPT に関する遺伝カウンセリングを実施した総数	25,110	15,421/9 か月	9,689/6 か月
NIPT に関する遺伝カウンセリング後に NIPT を受けた妊婦数	20,639	13,061/9 か月	7,578/6 か月
	82.2%	84.7%	78.2%
		4.8/月	2.5/月

2) 検査総数および陽性数・陰性数・判定保留数の割合

検査分析機関				
医療機関数	378			
検査総数(初回検査+判定保留による再検査)	20,726			
結果	陽性数		陰性数	判定保留数
	318		20,237	171
	1.5%		97.7%	0.8%
	21T	18T	13T	
	184	98	36	
	57.9%	30.8%	11.3%	

スライド : 29

トリソミー 微小欠失症候群 単一遺伝子疾患

性染色体異常
微小欠失：
22 q、15 q、5 p、1 p 36

全染色体の
トリソミー、モノソミー
微小欠失

21トリソミー
22トリソミー
16トリソミー



2011
18トリソミー
13トリソミー
性別判定
多胎

2012
2013
2014
2015
2016

2013
微小欠失：
11 q、8 q、4 p

RESEARCH ARTICLE PRENATAL DIAGNOSIS

Maternal Plasma DNA Sequencing Reveals the Genome-Wide Genetic and Mutational Profile of the Fetus

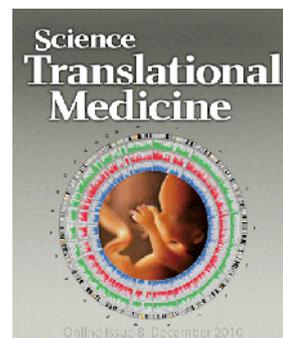
Y. M. Dennis Lo^{1,2*}, K. C. Allen Chan^{1,2}, Hao Sun^{1,2}, Eric Z. Chen^{1,2}, Peiyong Jiang^{1,2}, Fiona M. F. Lun^{1,2}, Yama W. Zheng^{1,2}, Tak Y. Leung¹, Tze K. Lau¹, Charles R. Cantor⁴ and Rossa W. K. Chiu^{1,2}

¹Centre for Research into Circulating Fetal Nucleic Acids, Li Ka Shing Institute of Health Sciences, The Chinese University of Hong Kong, Prince of Wales Hospital, Shatin, New Territories, Hong Kong SAR, China.

²Department of Chemical Pathology, The Chinese University of Hong Kong, Prince of Wales Hospital, Shatin, New Territories, Hong Kong SAR, China.

³Department of Obstetrics and Gynaecology, The Chinese University of Hong Kong, Prince of Wales Hospital, Shatin, New Territories, Hong Kong SAR, China.

⁴Sequenom Inc., San Diego, CA 92121-1331, USA.



NIPT検査技術の進歩

スライド : 30

染色体異常の頻度と診断の正確性

染色体異常	発症頻度	陽性適中率	偽陽性率
21トリソミー	1/185	93% (92/99)	7% (7/99)
18トリソミー	1/470	58% (14/24)	42% (10/24)
13トリソミー	1/1,500	45% (5/11)	55% (6/11)
Xモノソミー	1/2,000~3,000	23% (6/26)	77% (20/26)
22q11.2欠失症候群	1/3,000~6,000	0% (0/3)	100% (3/3)
1p36欠失症候群	1/25,000~40,000	100% (1/1)	0% (0/1)
5p欠失症候群	1/15,000~50,000	0% (0/1)	100% (1/1)

20% (1/5) 80% (4/5)

Meck JM et al. American Journal of Obstetrics and Gynecology, Volume 213, Issue 2, 2015, 214.e1-214.e5

スライド : 31

III NIPTの対象となる疾患と受検が選択肢となる妊婦について

【1】NIPTの対象となる疾患

本指針に基づくNIPTの対象は、13トリソミー、18トリソミー、21トリソミーとする^{*1}。

*1 これら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。

【2】NIPTの受検が選択肢となる妊婦

NIPTの受検を検討する妊婦に対しては、認証医療機関において適切な遺伝カウンセリングを通じて、出生前検査に関する十分な情報提供を行う。十分な理解が得られた上で、検査の希望があればNIPTが選択肢として提示される。

NIPTが受検の選択肢となる妊婦は、従来本検査の対象となる疾患の発生頻度が高くなる以下の状態である^{*2}。

- ・ 高齢の妊婦
- ・ 母体血清マーカー検査で、胎児が染色体数異常を有する可能性が示唆された妊婦
- ・ 染色体数異常を有する児を妊娠した既往のある妊婦
- ・ 両親のいずれかが均衡型ロバートソン転座を有していて、胎児が13トリソミーまたは21トリソミーとなる可能性が示唆される妊婦
- ・ 胎児超音波検査で、胎児が染色体数異常を有する可能性が示唆された妊婦

ただし、対象疾患の発生頻度によらず、適切な遺伝カウンセリング^{*3}を実施しても胎児の染色体数異常に対する不安が解消されない妊婦については、十分な情報提供や支援を行った上で受検に関する本人の意思決定が尊重されるべきである^{*4}。

*2 この状態にある妊婦に必ずしもNIPTを受検する必要があるわけではない。

*3 連携施設では、不安が解消されない妊婦について、専門性の高い遺伝カウンセリングが必要と判断される場合は、基幹施設と連携する。基幹施設と連携した遺伝カウンセリングについては、IV【2】を参照。

*4 NIPTは、マスキングとして一律に実施されるものではなく選択肢の一つであることを説明し、誘導的ではなく自律的な意思決定を促さなければならない。また、母体年齢が低下するほど陽性的中率は低下し、偽陽性例が増える等の検査の限界を十分に説明することが必要である。

スライド : 32

NIPT

3つのトリソミー（13トリソミー、18トリソミー、21トリソミー）以外の遺伝性疾患を対象としたNIPTをどのように運用するのか？



臨床研究

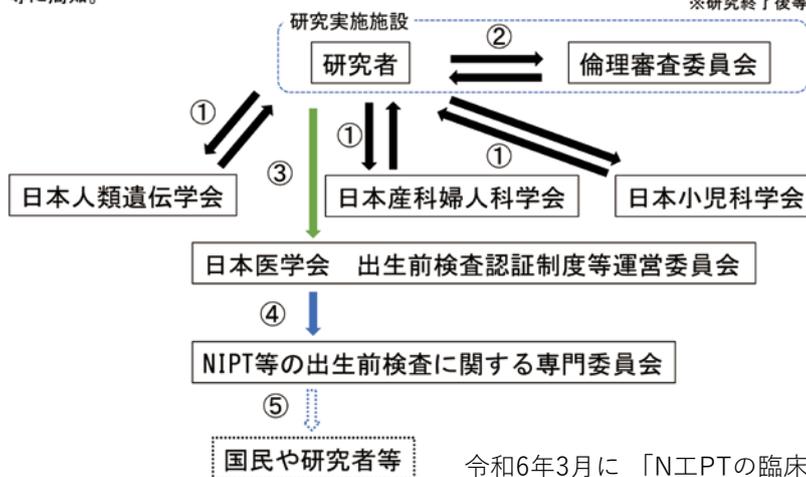
スライド：33

NIPTの臨床研究の実施に係る透明性の確保等に関するスキーム（イメージ）

別添

- ① 研究実施施設の倫理審査に先んじて、研究者は、研究計画等に対する意見を各学会に求め、各学会は、研究内容や倫理審査委員会の構成等について確認し、意見書を返す。
- ② 研究者は意見書を踏まえた必要な対応を行い、その後、研究実施施設の倫理審査委員会において審査。
- ③ 研究者は、研究実施施設の長の許可を得た臨床研究を日本医学会出生前検査認証制度等運営委員会へ報告※。
- ④ 日本医学会出生前検査認証制度等運営委員会は、NIPT等の出生前検査に関する専門委員会へ報告※。
- ⑤ 得られた知見・課題等について、必要に応じて検討を行い、臨床研究の意義やその結果について、国民や研究者等に周知。

※研究終了後等、適切な段階においても報告



令和6年3月に「NIPTの臨床研究における課題と対応（見解）」

スライド：34

1. 出生前遺伝学的検査

- 出生前検査と遺伝カウンセリング
- 確定的検査と非確定的検査
- NIPTの旧施設認証制度とその課題
- NIPTの新施設認証制度での対応
- 遺伝医療の実際

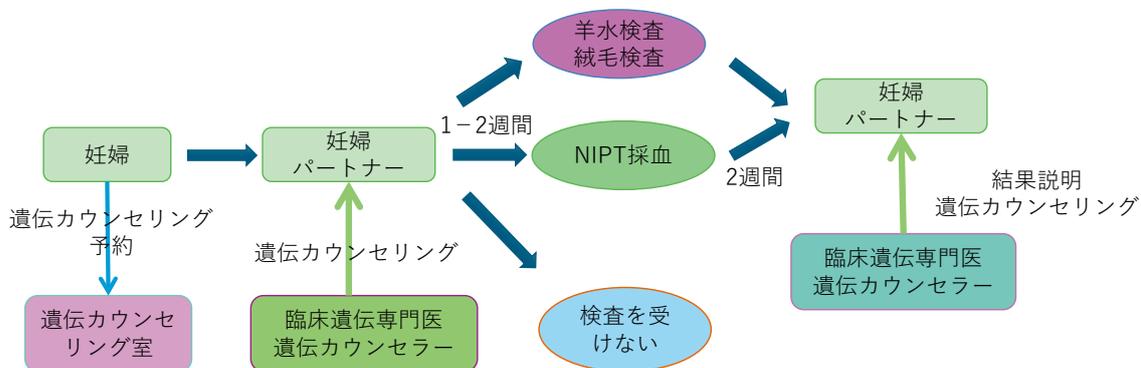
スライド：35



(長崎大学病院)

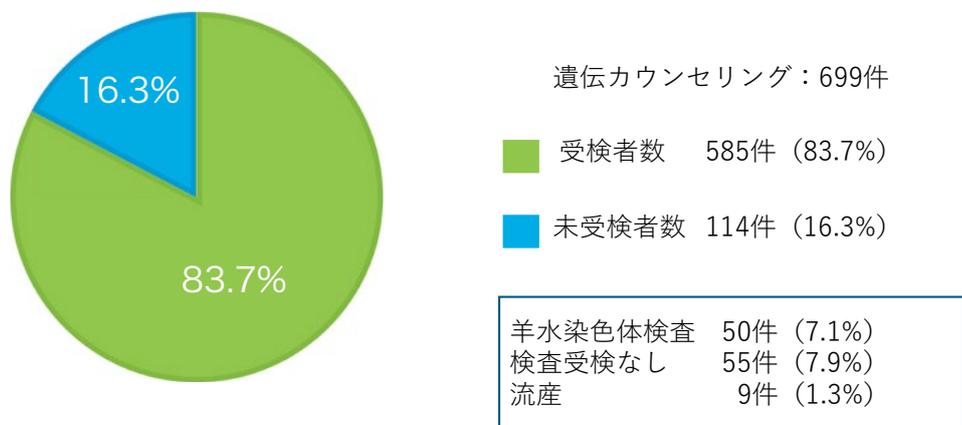
スライド：36

長崎大学病院におけるNIPT検査の流れ



スライド : 37

NIPTの遺伝カウンセリングと検査実施の割合 (長崎大学病院)



2013年4月から2023年3月

スライド : 38

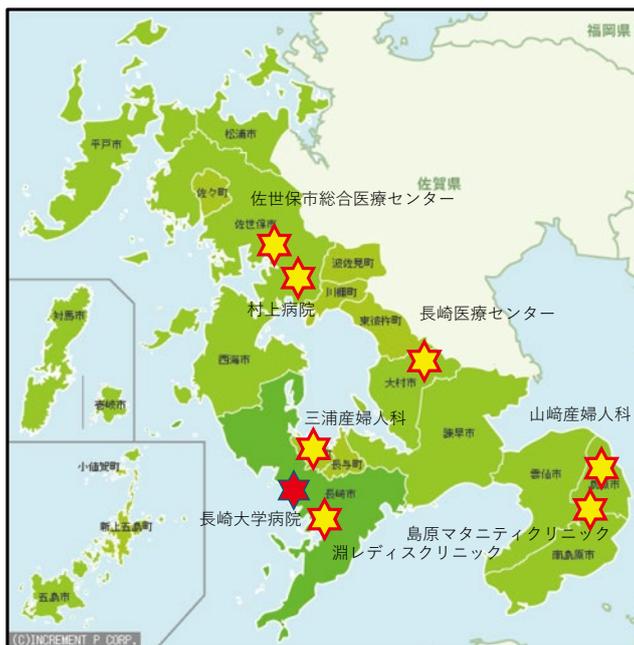
NIPT陽性例の転帰（長崎大学病院）

症例	NIPT	羊水検査	最終診断	転帰
1	21トリソミー	47,XX,+21	21トリソミー	人工妊娠中絶
2	21トリソミー	47,XX,+21	21トリソミー	人工妊娠中絶
3	21トリソミー	47,XY,+21	21トリソミー	人工妊娠中絶
4	21トリソミー	47,XY,+21	21トリソミー	人工妊娠中絶
5	21トリソミー	46,XX[53]/47,XX,+21[7]	モザイク型21トリソミー	妊娠継続
6	21トリソミー	46,XX[12]/47,XX,+21[8]	モザイク型21トリソミー	人工妊娠中絶
7	18トリソミー	47,XY,+18	18トリソミー	人工妊娠中絶
8	18トリソミー		47,XY+18（絨毛染色体）	IUFD（15w）
9	18トリソミー			IUFD（14w）
10	18トリソミー	48,XXY,+18	18トリソミー クラインフェルター症候群	人工妊娠中絶
11	18トリソミー	47,XY,+18	18トリソミー	人工妊娠中絶
12	13トリソミー	46,XY	正常核型	妊娠継続

2013年4月から2023年3月

スライド：39

長崎県におけるNIPT医療提供体制



- ★ 基幹施設
2013年4月～
- ★ 連携施設
2022年11月～

スライド：40

レクチャースライド 1

受診の流れ

- 1. 遺伝カウンセリング的**
ご自宅で電話相談へ御電話ください、もしくはお申込みの日に来院をお願いします。
- 2. 遺伝カウンセリング**
遺伝カウンセラーとご一緒に相談させていただきます。遺伝カウンセリングの料金は別途お見積りです。
- 3. NIPT検査**
同意書にご署名いただいたうえで検査を行います。
- 4. 結果説明**
パートナーとご一緒に確認していただきます。

長崎県内におけるNIPT認証施設

長崎県内には出生前検査認定制度等運営委員会より認証を受けている医療機関があります。

長崎県内の認証医療機関一覧は、長崎大学病院 遺伝カウンセリング部門 ホームページをご覧ください。

長崎大学病院 遺伝カウンセリング部門 ホームページ
<https://www.mh.nagasaki-u.ac.jp/igc/>
<https://npt.jp/>

【出生前検査に関するホームページ】
 出生前検査認定制度等運営委員会のウェブサイトです。出生前検査の流れや検査料金が掲載されています。

出生前検査認定制度等運営委員会
<https://jomeprenatal.jp/>



出生前診断 (NIPTなど)

出生前診断はすべての妊婦さんに必要な検査ではありません。私たちは、妊婦さんの出生前診断に対する悩みや不安に答えるために遺伝カウンセリングを行っております。遺伝カウンセリングは出生前診断専門医と認定遺伝カウンセラーが担当します。当院で主に実施している出生前検査はNIPT（非侵襲性出生前遺伝学的検査）と羊水検査（侵襲的胎児染色体検査）になります。出生前診断について、気になることがありましたらご連絡ください。

NIPT

当院は出生前検査認定制度等運営委員会より遺伝カウンセリングの認定を受けてNIPTを実施しています。当院の遺伝相談は無料のため、そのほかに当院の遺伝相談が5分無料となります。NIPTを検討されている方には、検査前にご夫婦・パートナーそろって遺伝カウンセリングを受けていただいております。

認証医療機関

連携施設でのNIPT・遺伝カウンセリングをご希望される方は各医療機関に直接お問い合わせください。

連携施設	遺伝相談
長崎大学病院	長崎大学病院
佐世保市総合医療センター	佐世保市総合医療センター
三浦屋敷内科	三浦屋敷内科
山崎屋敷内科	山崎屋敷内科
阿波ノスクリニック	阿波ノスクリニック
長崎医療センター	長崎医療センター
三浦屋敷内科	三浦屋敷内科
山崎屋敷内科	山崎屋敷内科
阿波ノスクリニック	阿波ノスクリニック



出生前検査に関する流れ

出生前検査を受けたい
 赤ちゃんのことで不安、悩みがあり、
 出生前検査について相談したい方

遺伝カウンセリング料、
 検査費用は別途お見積りです。

遺伝カウンセリング

NIPT
 (非侵襲性出生前
 遺伝学的検査)

羊水検査

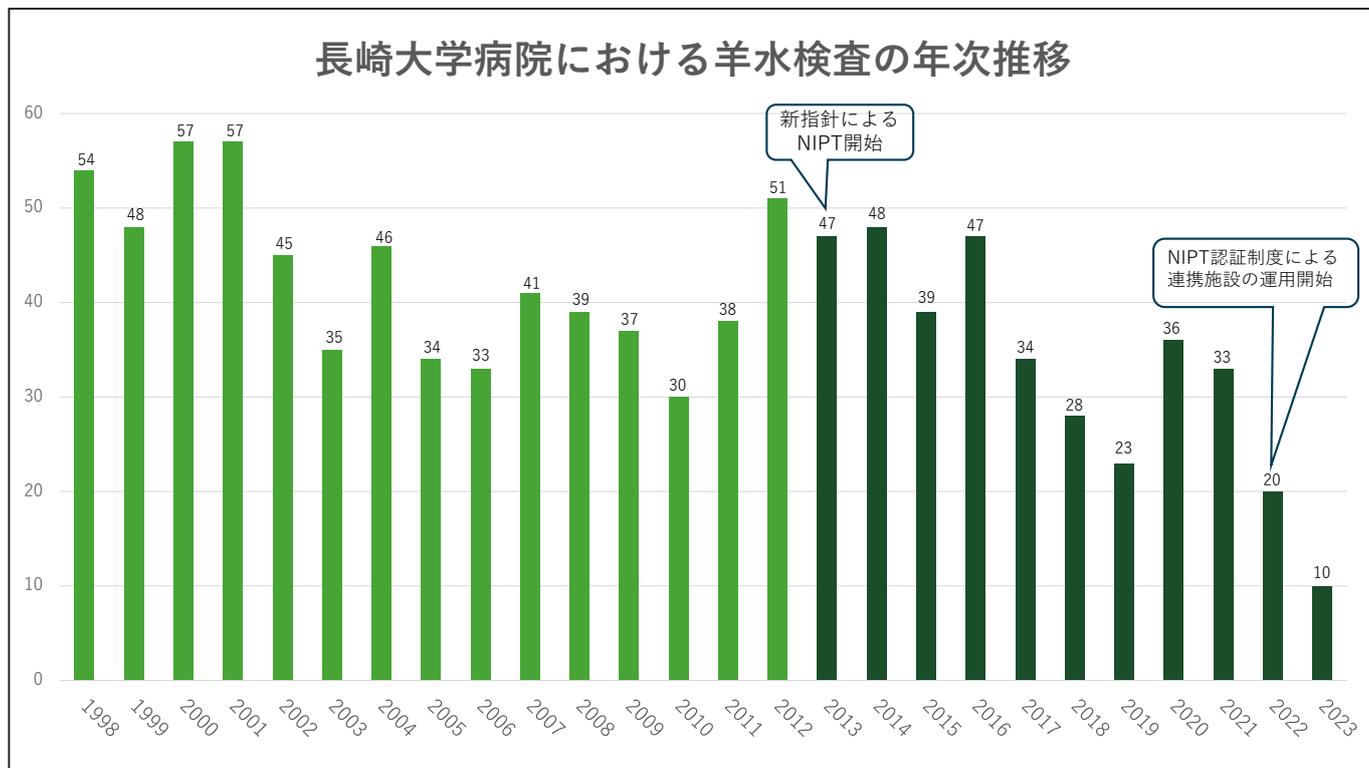
出生前検査は
 受けたい

【出生前検査のご案内】
 遺伝カウンセリング料、NIPTの羊水検査について詳しくはご説明いたします。お二人が互いに同意決定できるようにご説明いたします。可能な限り、パートナーと一緒に相談していただく。その他、お二人でよく話し合ってから最終的に検査を受けるかどうかご判断していただきます。

遺伝カウンセリング終了後、ご希望に応じて検査の予約をお取りします。



スライド : 41



スライド : 42

遺伝カウンセリング後の クライアントの感想 (NIPT陰性)

- ネットの情報など必ずしも正確ではなく、カウンセリング中に誤解がとけました。
- 初めは「カウンセリングはなくても…」とと思っていましたが、受けてみたら検査についての理解が深まったので受けて良かったと思いました。
- 先生やカウンセラーの方が検査に対して肯定的でも否定的でもなかったので自分たちが受けたいという気持ちを大事に出来た。
- 自分の知識だけでいきなり検査を受けるよりはカウンセリングを受けて専門の先生とお話できてよかったと思います。でも、やはり不安や罪悪感は消えません。検査をやめようと決心できなかった自分も嫌です。

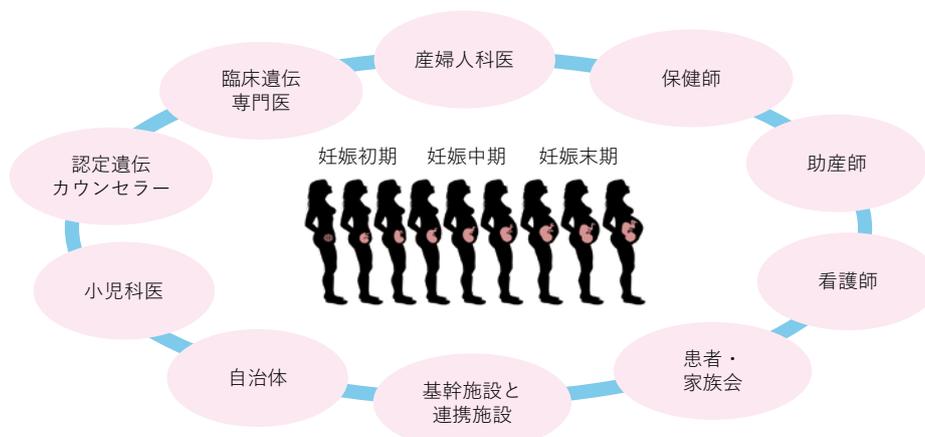
→検査だけでなく、妊娠期間を通じたサポート体制が必要である。

スライド：43

NIPT

～包括的な妊婦支援のため地域完結型の遺伝医療体制～

妊婦やその家族が、正しい情報に触れて、適切な判断ができるよう医療と社会福祉との連携が重要



スライド：44

小括 1

NIPTの施設認証制度により

- 全ての都道府県で専門家による遺伝カウンセリングが提供可能になった。
- 出生後の医療や社会支援（福祉や教育など）に関する情報提供がより充実した。
- NIPTの対象疾患は13トリソミー、18トリソミーおよび21トリソミーとされた。
- 出生前検査に不安や悩みを抱える妊婦が、年齢に関わらず認証施設での遺伝カウンセリングを受けやすくなった。
- 連携施設での遺伝カウンセリング体制は機能していると期待され、包括的な妊婦支援のための遺伝医療体制が整いつつある。
- NIPTの臨床研究の実施に際しては、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」で策定された「NIPTの臨床研究における課題と対応（見解）」（令和6年3月）を遵守する。

スライド：45

本日の講演内容

1. 出生前遺伝学的検査
 - 出生前検査と遺伝カウンセリング
 - 確定的検査と非確定的検査
 - NIPTの旧施設認証制度とその課題
 - NIPTの新施設認証制度での対応
 - 遺伝医療の実際
2. 重篤な遺伝性疾患を対象とした着床前遺伝学的検査（PGT-M）
 - PGT-M審査の論点
 - 新見解によるPGT-M審査体制と課題
 - 公的プラットフォームの必要性
3. NIPT/PGTの近未来（研究の話題）

スライド：46

PGT-M審査の現状と今後の課題

- ・ PGT-M審査の論点
- ・ 新見解によるPGT-M審査体制
- ・ 今後の課題とその対応

スライド：47

着床前遺伝学的検査の種類 (PGT : preimplantation genetic testing)

	対象疾患	検査目的	検査対象
PGT-M (PGT for monogenic/single gene defects)	重篤な遺伝性疾患	<ul style="list-style-type: none"> ・ 重篤な遺伝性疾患のある児の出生を回避する ・ 出生前検査後の妊娠中断による負担を回避できる 	遺伝子変異
PGT-SR (PGT for chromosomal structural rearrangements)	習慣流産/反復流産 重篤な遺伝性疾患	流産のリスク低減 重篤な遺伝性疾患のある児の出生を回避する	染色体構造異常
PGT-A (PGT for aneuploidies)	習慣流産/反復流産	流産のリスク低減	染色体異数性

48

スライド：48

PGT-Mに関する日本と海外における動向		
	日本	海外
1978年		イギリスにて世界初の体外受精-胚移植による児の出生
1980年		イギリスにてPGDに関する基礎的研究が始まる
1983年	日本国内発の体外受精-胚移植による児の出生	
1986年	日本産科婦人科学会「体外受精・胚移植」に関する見解 「体外受精・胚移植の臨床実施」の「登録報告制」 →「生殖補助医療実施医療機関の登録と報告に関する見解」	
1990年頃		Duchenne型筋ジストロフィー保因者(性別診断) cystic fibrosis(疾患遺伝子診断) に対する着床前診断(PGD)(A. Handysideら) →イギリスでは「Human Fertilization and Embryology Act 1990」が成立。その運用を行う独立管理運営機関としてHFEAが設立。
1993年		FISH法を用いた染色体異常数の診断 (S. Munneら) →PGSの臨床導入が進む
1998年10月	「着床前診断」に関する見解 適応：重篤な遺伝性疾患 重篤性の基準「成人に達する以前に日常生活を著しく損なう状態が出現したり、生命の存続が危ぶまれる状況になる状態」	
2004年6月	1例目(デュシェンヌ型筋ジストロフィー)の承認	

スライド：49

日本におけるPGT開始後の動向	
2004年7月23日	日本産科婦人科学会から国に対する要望書提出 (1) 国レベルで着床前診断の臨床実施の是非を決定していただきたい。 (2) もし着床前診断の臨床実施の許可がおりるのであれば、早急に着床前診断を含めた生命倫理全体の在り方について、政府全体で検討していただくことを要望。
2006年2月	染色体転座に起因する習慣流産を着床前診断の適応に追加
2010年6月	「着床前診断」に関する見解改定 →重篤な遺伝性疾患に加えて、均衡型染色体構造異常に起因すると考えられる習慣流産(反復流産を含む)も対象となる
2017年	PGD, PGSの用語からPGT-M, -SR, -Aへと変更： ICMART*を中心とした関連学会のコンセンサス *International Committee for Monitoring Assisted Reproductive Technologies
2017年1月-2018年6月	日産婦 PGT-Aパイロットスタディ実施
2018年12月	網膜芽細胞腫(RB)についてPGT-Mの申請 生命予後は良好だが身体機能の喪失を生じうる事例(当時の重篤性の判断基準では不承認) 網膜芽細胞腫ピアサポートの会：115件の意見(大多数はRBへの実施承認を求める意見)
2020年1月	PGT-Mに関する倫理審議会 1年間で3回実施
2020年1月-現在	反復ART不成功, 反復・習慣流産, 染色体構造異常例を対象としたPGT-A/-SRの特別臨床研究
2022年1月	PGT-M, -SR, -Aに関する新見解の発表 →PGT-Mの検査対象は重篤な遺伝性疾患 重篤性の判断基準「原則、成人に達する以前に日常生活を強く損なう症状・・・」

スライド：50

重篤な遺伝性疾患を対象とした着床前遺伝学的検査（PGT-M）の見解における疾患重篤性の定義

原則、成人に達する以前に日常生活を強く損なう症状が出現したり、生存が危ぶまれる状況になり、現時点でそれを回避するために有効な治療法がないか、あるいは高度かつ侵襲度の高い治療を行う必要がある状態

- 「原則、成人に達する以前に」
→ 「原則」が加わることで成人期以降発症の疾患も議論する
- 「日常生活を強く損なう症状」
→ 生命予後は良好でも身体機能喪失を生じうる事例も議論する。
- 「有効な治療法」「高度かつ侵襲度の高い治療」
→ 重篤性について治療法に関わる判断など多面的に議論する。



- 同じ遺伝性疾患でも重篤性の捉え方は個々のカップルによって様々であり、第三者がその重篤性を判断することは難しい。
- また、生殖医療の専門医、遺伝性疾患の専門医、治療の専門医、生命倫理や法律の立場から遺伝性疾患の捉え方は異なる。
→ したがって、専門家によっても重篤性の判断が一致するとは限らない。

51

スライド：51

PGT-Mにおける論点

- 遺伝性疾患の重篤性を誰がどのように判断するのか
- 疾患のある受精卵（胚）を廃棄し、正常な受精卵（胚）を残す選択は許されるのか

反対

- 疾患のある人を減らそうという考えが優生思想につながる不安
- 産まれてこようとする命を胚に異常があるからという理由で廃棄するのは人間の勝手だ。
- 治療可能なものも含めてあらゆる疾患に検査の適応が広がる懸念

賛成

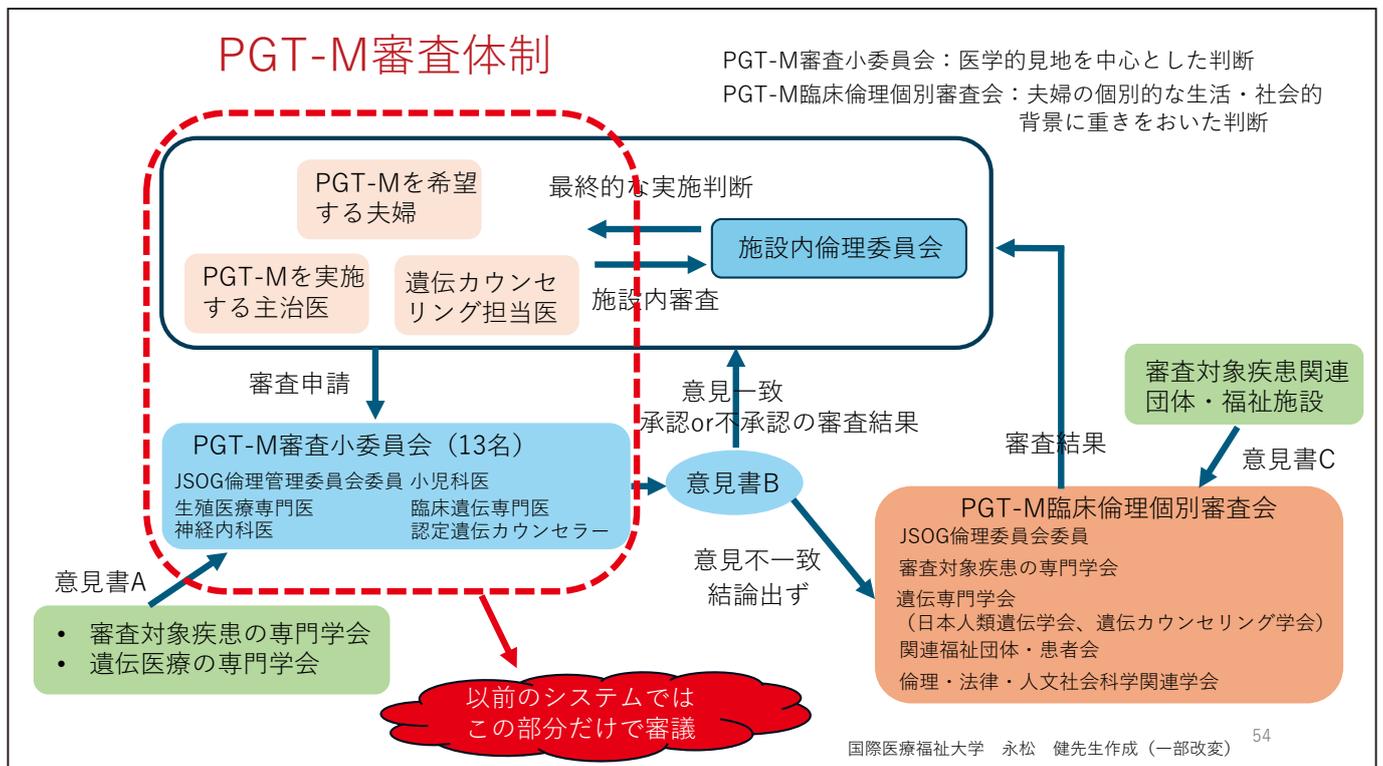
- 親が子どもの健康を願うことは当然である。
- 妊娠中断による精神的・肉体的負担を回避できる。
- 同じ病気でも重篤性の判断は様々である。選択するのは患者自身であるべきだ。

スライド：52

PGT-M審査の現状と今後の課題

- ・ PGT-M審査の論点
- ・ 新見解によるPGT-M審査体制
- ・ 今後の課題とその対応

スライド : 53



スライド : 54

PGT-Mに関する動画の視聴 (日本産科婦人科学会作成)

「着床前遺伝学的検査 (PGT-M) をお考えのご夫婦に」 (第1部)

着床前遺伝学的検査 (PGT-M) をお考えのご夫婦に

※この動画の著作権は日本産科婦人科学会に帰属しております。お取り扱いには十分にご注意ください。

内容 ※動画の黒いバーの右から2つ目の三本線「チャプターアイコン」をクリックすると、好きなところから視聴いただけます。

1. はじめに
2. 生まれる前に行う検査～着床前遺伝学的検査と出生前検査～
3. PGT-Mの流れと費用
4. PGT-Mを希望する前に知っておきたいこと
5. PGT-Mにおける遺伝カウンセリングの重要性
6. PGT-Mをめぐる倫理的・社会的課題
7. おわりに

「着床前遺伝学的検査 (PGT-M) をお考えのご夫婦に」 (第2部)

着床前遺伝学的検査 (PGT-M) をお考えのご夫婦に
WHAT IS PGT-M?

※この動画の著作権は日本産科婦人科学会に帰属しております。お取り扱いには十分にご注意ください。

内容 ※動画の黒いバーの右から2つ目の三本線「チャプターアイコン」をクリックすると、好きなところから視聴いただけます。

1. PGT-Mを受ける前に知って頂きたいこと
2. PGT-Mの実態 - 生殖医療と胚(受精卵)の検査法-
3. PGT-Mの申請と承認までの流れ
4. PGT-Mの申請にあたっての留意点
5. 日本産科婦人科学会から

PGT-Mの概要に加え、PGT-M以外の選択肢、中立的な遺伝カウンセリング（第3者機関における遺伝カウンセリング）の必要性などについて知ってもらう。

スライド：55

PGT-Mに関する 審査小委員会における 審査

(従来の重篤性の基準*で審査経験のある申請以外)

*「成人に達する以前に日常生活を著しく損なう状態が出現したり、生命の存続が危ぶまれる状況になる状態」

PGT-Mに関する 審査小委員会委員+意見書A1 (疾患と関連する臨床学会) +意見書A2 (遺伝関連学会) **

1.症例の要点・意見書A1・A2の説明
2.委員からの質疑・コメント

検討項目 (細則)

- 予測される症状の発症年齢、重症度、浸透率の程度、家系内の発症者の重症度、罹患者数
- 治療可能性の有無
- 罹患者・保因者の判断の確実性
- 着床前遺伝学的検査で得られる結果の確実性
- 検査を希望する夫婦の生活費、置かれた立場・考え

検討項目を中心に以下の項目に関して審議・投票 (承認・不承認) する。

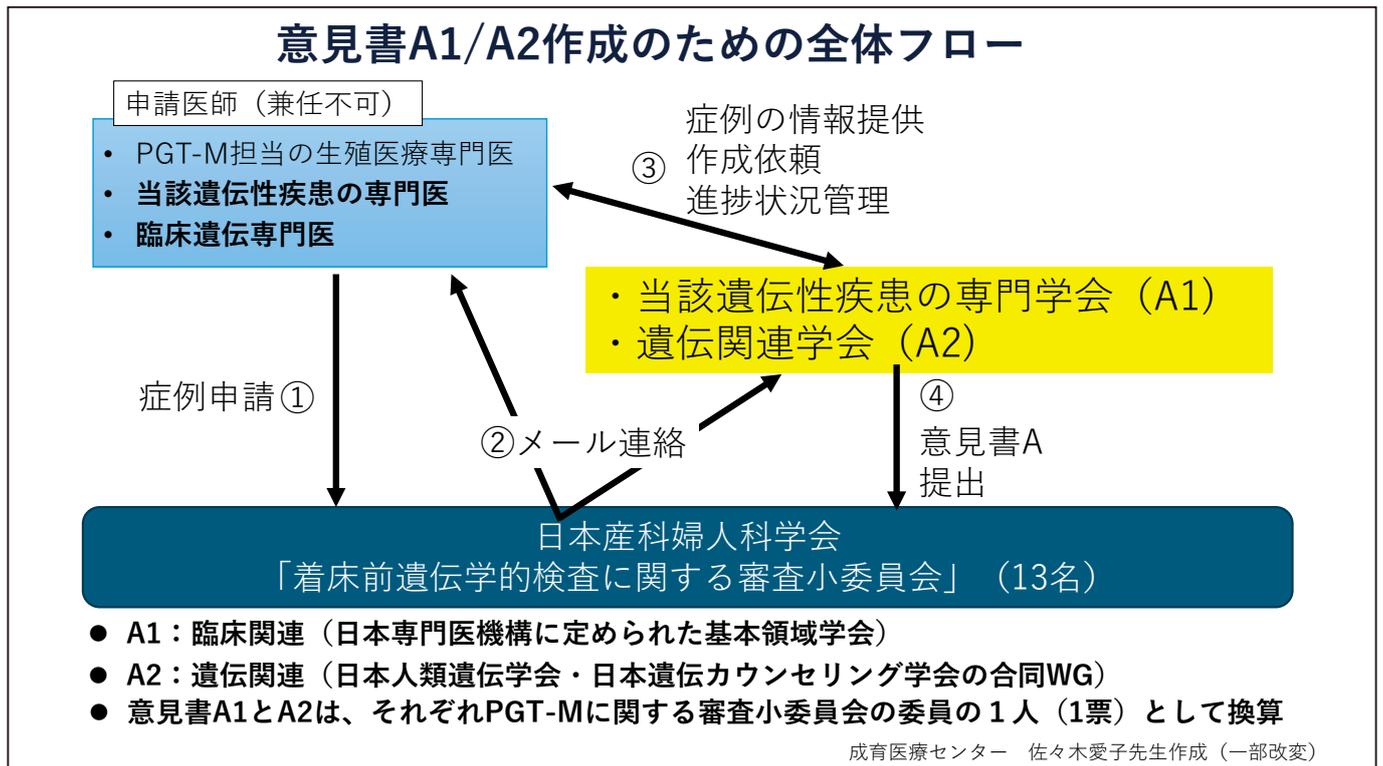
1. 医学的視点：検査の正確性 (合意が得られなければ不承認)
 2. 医学的視点：重篤性の基準
- 項目1および2の上で
3. 総合判断：検査を希望するカップルの状況・考え方・生活背景などを含めて

全員承認 → 承認
全員不承認 → 不承認
判断不一致 → 個別審査会

➡ 意見書B作成

**意見書A1とA2は、それぞれPGT-Mに関する審査小委員会の委員の1人 (1票) として換算

スライド：56



スライド：57

PGT-M審査の現状と今後の課題

- ・ PGT-M審査の論点
- ・ 新見解によるPGT-M審査体制
- ・ 今後の課題とその対応

スライド：58

PGT-M審査小委員会での議論・PGT-Mに関する課題

- **PGT-Mにおける地域差について**
→PGT-Mへのアクセスが困難な地域、あるいは実施できない地域がある
- **第三者遺伝カウンセリングについて**
→遺伝カウンセリングの質担保についての問題
- **遺伝子バリエーション評価について**
→申請している遺伝子バリエーションが本当に疾患原因遺伝子なのか確認していないケースもある
- **PGT-M審査結果の公開について**
→事前アンケート、本年8月28日に公開
- **プロフェッショナルオートノミーの限界**
→ 申請資料の確認・修正依頼などの業務をPGT-M小委員会幹事4名で担当

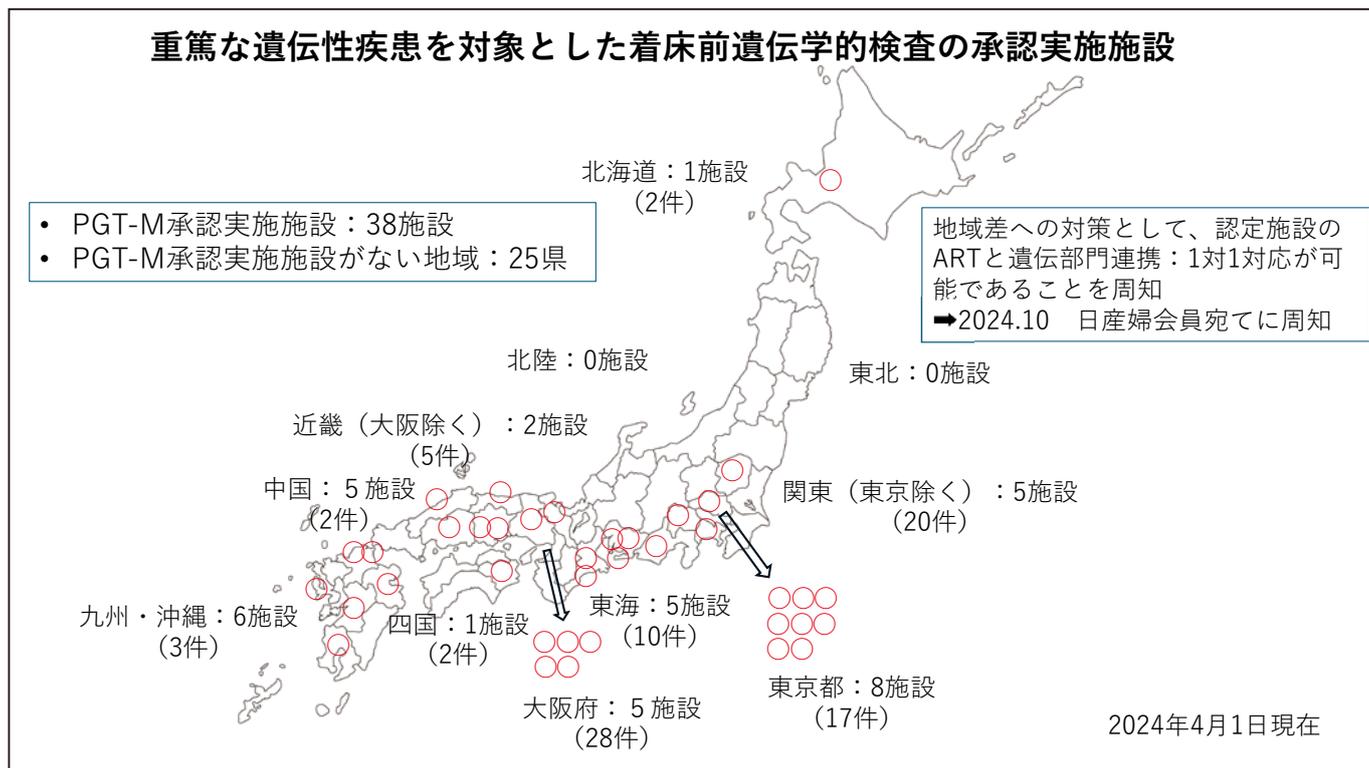
スライド：59

PGT-M審査小委員会での議論・PGT-Mに関する課題

- **PGT-Mにおける地域差について**
- 第三者遺伝カウンセリングについて
- 遺伝子バリエーション評価について
- PGT-M審査結果の公開について
- プロフェッショナルオートノミーの限界

スライド：60

レクチャースライド1



スライド：61

PGT-M審査小委員会での議論・PGT-Mに関する課題

- PGT-Mにおける地域差について
- **第三者遺伝カウンセリングについて**
- 遺伝子バリエント評価について
- PGT-M審査結果の公開について
- プロフェッショナルオートノミーの限界

スライド：62

重篤な遺伝性疾患を対象とした着床前遺伝学的検査の見解・細則に関するQ&A

Q5. 症例申請において求められている第三者による遺伝カウンセリングについて、それを実施する臨床遺伝専門医の選定について何に留意すべきでしょうか？

A5. 第三者による遺伝カウンセリングを実施する臨床遺伝専門医は、以下の条件が満たされている必要があります。

- ・着床前遺伝学的検査実施施設および遺伝学的検査受託機関のいずれにも利益相反状態がない。
- ・倫理審査を外部機関に委託している認定施設からの症例申請審査では、その倫理審査を行う外部機関との間に利益相反状態がない。

Q6. 第三者の立場から遺伝カウンセリングを行う臨床遺伝専門医は、PGT-M実施施設と異なる施設の所属である必要がありますか？

A6. 第三者の立場での遺伝カウンセリングでは非指示的カウンセリングの機会の確保が前提となりますが、その独立性を担保することの重要性から、PGT-M申請施設とは異なる施設で実施されることが望ましいと考えております。そのため、現段階の運用上、大学病院や総合病院などにおいてPGT-M実施部門と遺伝カウンセリング担当部門が分かれている場合であっても、第三者の立場としては認められないとの判断に至りました。また、第三者の立場での遺伝カウンセリングを行う臨床遺伝専門医は、PGT-M申請施設に常勤もしくは非常勤として所属していないことが必要となります。

現行の第三者の立場での遺伝カウンセリングの条件（下記2項目を満たす）

1. PGT-M申請施設と異なる施設で実施する
2. 遺伝カウンセリングを担当する臨床遺伝専門医は、PGT-M申請施設に常勤もしくは非常勤として所属していない

なお、Q4およびQ5に関して、第三者の立場からの遺伝カウンセリングを担当する臨床遺伝専門医には遺伝医療と生殖医療のそれぞれについての知識と高い遺伝カウンセリング能力が求められるため、関連する専門学会と連携しながら、研修機会の確保や人材育成に努めていきたいと考えております。

小委員会での審査における第三者遺伝カウンセリングに関する議論と課題

- ・ 利益相反状態への疑義
- ・ しかし、当該遺伝性疾患に精通した専門医は地域によっては限定される。
- ・ その場合、第三者による遺伝カウンセリングを受けるため、遠方の施設を受診する必要がある。
- ・ 生殖遺伝に関わる専門家の人材確保が重要である。

2023.11.29改

スライド：65

PGT-M審査小委員会での議論・PGT-Mに関する課題

- ・ PGT-Mにおける地域差について
- ・ 第三者遺伝カウンセリングについて
- ・ **遺伝子バリエーション評価について**
- ・ PGT-M審査結果の公開について
- ・ **プロフェッショナルオートノミーの限界**

スライド：66

遺伝子バリエーション評価の重要性

とくに研究レベルで評価された遺伝子バリエーションは、最新のデータベースを用いて再評価する必要がある。

例)

解析時点のデータベース評価：
疾患原因遺伝子（病気を発症する）



最新のデータベースで再評価：
疾患感受性遺伝子（体質、環境要因など）

日本産科婦人科学会 臨床倫理監理委員会
 重篤な疾患を対象とした
 着床前遺伝学的検査に関する小委員会
 PGT-M認定施設向け
 遺伝子バリエーション評価に関する講習会

2024年12月15日(日) 9:00~12:00
 会場:MEETING SPACE AP東京八重洲 11階 Kルーム

プログラム

9:00~9:30
 ヒトの遺伝子バリエーションと疾患（総論）
 講師 黒澤健司先生（国立成育医療研究センター 遺伝診療センターセンター長）

9:30~10:20
 バリエーションの影響をコンピューターで評価する
 講師 才津浩智先生（浜松医科大学医化学講座 教授）

10:20~10:50
 バリエーション評価と遺伝カウンセリング
 講師 竹内千仙先生（東京慈恵会医科大学 遺伝診療部 講師）

11:00~12:00
 模擬事例を使用したバリエーション評価（実習）

会場アクセス

MEETING SPACE AP東京八重洲
 〒104-0031
 東京都中央区京橋1-10-7 KPP八重洲ビル
 TEL:03-6228-8109
<https://goo.gl/maps/dMhARnyE1DMUsh7>
 ■京浜東北線 京橋駅 徒歩4分
 ■有明線 日本橋駅 徒歩5分
 ■有明線 京橋駅 徒歩4分

お問い合わせ：日本産科婦人科学会 臨床倫理監理委員会 PGT-M審査小委員会 運営事務局
 〒104-0031 東京都中央区京橋2-2-8 明治屋京橋ビル3階 E-Mail:put-x@jsoq.or.jp

スライド：67

PGT-M審査小委員会での議論・PGT-Mに関する課題

- PGT-Mにおける地域差について
- 第三者遺伝カウンセリングについて
- 遺伝子バリエーション評価について
- PGT-M審査結果の公開について**
- プロフェッショナルオートノミーの限界

スライド：68

重篤な遺伝性疾患を対象とした着床前遺伝学的検査 (PGT-M) 2023年 症例審査結果報告書

審査症例：72例

Table with 5 columns: 疾患名, MIM, 症例数, 疾患名, MIM, 症例数. Lists various genetic conditions and their associated MIM numbers and case counts.

日本産科婦人科学会 2024年8月28日

審査結果：承認 58例

Table with 6 columns: 疾患名, MIM, 症例数, 疾患名, MIM, 症例数. Lists approved genetic conditions and their associated MIM numbers and case counts.

審査症例：不承認 3例

Table with 6 columns: 疾患名, MIM, 症例数, 疾患名, MIM, 症例数. Lists non-approved genetic conditions and their associated MIM numbers and case counts.

審査継続中：9例

Table with 6 columns: 疾患名, MIM, 症例数, 疾患名, MIM, 症例数. Lists ongoing review genetic conditions and their associated MIM numbers and case counts.

スライド：69

情報公開のあり方についてアンケート実施
対象：PGT-M実施施設38施設
実施期間：2024年5月21日～2024年5月31日

PGT-M 認定施設へ向けた審査結果の公開に関するアンケートについて

平素から重篤な遺伝性疾患を対象とした着床前遺伝学的検査 (PGT-M) 小委員会の審査等に関してご協力を賜り感謝申し上げます。

PGT-M の申請例に対する審査小委員会ならびに個別審査会における審査結果の公開に関してご意見をいただきたく、今回 PGT-M 認定施設へ向けたアンケートを実施いたします。

PGT-M 申請例における審査は、症例毎に重篤性と診断の正確性を個別に判断し、慎重に実施しております。症例の背景なども含めた審査であるため、同一疾患であっても審査結果が異なることがあります。対象となった遺伝性疾患名と審査結果を紐づけて認識されることや、個人が特定されることがないような配慮が重要であると考えます。一方で、審査結果の情報を公開することは、様々な遺伝性疾患に対する PGT-M の選択肢について知る機会を提供することに繋がる側面もあります。

承認または不承認となった遺伝性疾患症例に関しては、年1回(8月)の学会からの年次報告で情報を公開し、学会からの情報公開までは申請施設からの公表(他の患者や施設との情報共有、学会発表など)は控えていただく方針を検討しておりますが、情報公開に関してさまざまなご意見を頂いております。

そこで、審査結果に関する情報公開の制限や学会からの公開の時期などに関し、認定施設からご意見をいただきたくアンケートを実施いたします。認定施設の実施責任者、ART 担当者ならびに遺伝カウンセリング担当者からのご意見を反映できるよう、施設内での周知をお願いいたします。

皆様のご意見を参考に情報公開の方法を検討させていただきますので、ご回答いただきますようお願い申し上げます。

< Google フォームの内容 >

はじめに、ご回答者についてお聞きします。

- 1. 認定施設名
2. 回答者のこれまでの PGT-M 申請の有無、申請の主体となる施設内の担当部門を一つ選択してください。
① 申請あり ART 担当医
② 申請あり 遺伝カウンセリング担当医
③ 申請なし ART 担当医
④ 申請なし 遺伝カウンセリング担当医
⑤ 認定遺伝カウンセラー・遺伝看護専門看護師

質問1. 学会からの審査結果の情報公開について

学会からの審査結果の情報公開の時期や内容(遺伝性疾患名)などに制限が必要と考えますか、一つ選択してください。

- ① 情報公開には制限が必要であり、今後も緩和すべきでない
② 情報公開に制限が必要だが、制限は徐々に緩和すべき
③ 情報公開に制限が必要だが、制限は至急緩和すべき
④ 情報公開に制限はいらない
⑤ その他(自由記載)

質問2. 申請施設からの審査結果の公表について

現在、申請施設からの審査結果の公表を一定期間差し控えてもらうことをお願いしております。申請施設からの審査結果の公表(他の患者や施設との情報共有、学会発表など)の時期はいつが妥当と考えますか、一つ選択してください。

- ① 学会からの審査結果の公開後
② 学会からの審査結果の公開に関わらず、審査結果の通知から公表までの期間を設定する(少なくとも3カ月や6カ月など)
③ 審査結果の公表を制限せず、学会からの審査結果の公開を待つ必要もない
④ その他(自由記載)

質問3. 学会から審査結果を公開する頻度はどのくらいが望ましいと考えますか、一つ選択してください。

- ① 年に1回
② 年に2回
③ 年に3回
④ その他(自由記載)

質問4. 審査結果の情報公開に関するご意見があれば入力ください。

自由記載

スライド：70

集計結果

アンケート対象

PGT-M認定施設のART担当医・遺伝カウンセリング担当医・遺伝カウンセラー

回答者数 23名

回答施設数 19施設（PGT-M認定施設38施設のうち50%）

回答者の所属

遺伝カウンセリング担当医 10名

ART 担当医 11名

認定遺伝カウンセラー・遺伝看護専門看護師 2名

PGT-M申請の有無（医師のみ）

申請経験あり 16名（ART担当医 8名 遺伝カウンセリング担当医 8名）

申請経験なし 5名（ART担当医 3名 遺伝カウンセリング担当医 2名）

スライド：71

審査結果の情報公開に関するご意見

- 審査に申請するまで多くの時間をかけています。審査に関しても審査員が慎重に行っています。以上のことは、審査した医師しか理解できません。審査結果の公表の際には、上記に関して触れていただきたい。
- 遺伝性疾患で大変辛い思いをされている方はたくさんいらっしゃいます。PGT-Mができない事で子供を諦めたりされる方もいます。現在はPGT-Mの検査承認は各症例毎に学会で行っていますが、学会がそのご夫婦が検査をしても良いかを学会が判断する事は難しいのではないのでしょうか？患者がPGT-Mを希望されるようなら、受けられるような日本になれば、と思います。不妊治療は高年になると異数性胚が増えます。数ヶ月でも早く移植してあげたいです。今のシステムを継続するなら、なるべく迅速に審査していただきたいです。例えば、筋強直性ジストロフィーなど疾患の診断がついていけばよいような疾患などあれば申請を省けるなど、疾患毎で方針を決められるものは決めていただきたいです。
- 審査の議事録は、発言者個人が特定されないようにして、公開すべきです。特に、個別審査会などの議論の内容は重要です。どのような議論の末に、結論が出たかがわかるようにする必要があります。
- 審査結果のみの公開も意義深いものですが、審査経過も含めた情報公開がより意義深いと考えます。
- 情報公開は患者のためになるので即時公開すべきであると考えている

スライド：72

PGT-M審査小委員会での議論・PGT-Mに関する課題

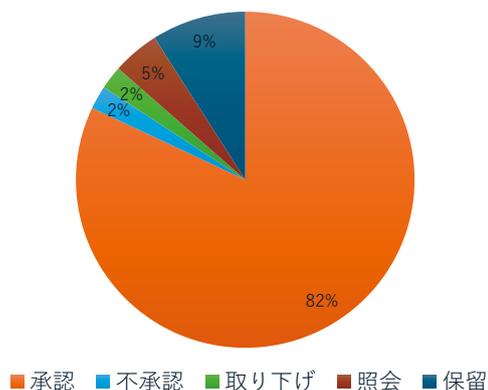
- PGT-Mにおける地域差について
- 第三者遺伝カウンセリングについて
- 遺伝子バリエーション評価について
- PGT-M審査結果の公開について
- **プロフェッショナルオートノミーの限界**

スライド：73

PGT-Mに関する新見解による審査状況 (2022年6月以降申請)

学術団体による審査作業

- 小委員会での審査：1回/1-2ヶ月
一回で20件以上を審査
- 承認実施施設数：38施設
- 個別審査会：5回



プロフェッショナルオートノミーの限界

- 審査側の作業負担増（幹事4名で審査資料を査読）
申請書の不備・照会、意見書A/B作成
→審査資料の査読を担う幹事8名を増員した（次世代を担う若手医師、バリエーション評価に精通など）。
- 申請施設・患者からの審査迅速化の要望など
→患者から学会や小委員会への直接的アプローチは慎んで頂きたい。

スライド：74

英国

HFEA(Human Fertilization & Embryology Authority)

Condition name	Status	OMIM number	Documents
Loeys-Dietz syndrome Type 3	approved	613795	▼
3-Hydroxyisobutyryl-CoA Hydrolase Deficiency (HIBCHD)	approved	250620	▼
3-Methylcrotonyl-CoA Carboxylase 1 Deficiency, MCC1D	approved	210200	▼
3-Methylcrotonyl-CoA Carboxylase 2 Deficiency, MCC2D	approved	210210	▼
4EXY Sex Reversal 6 (SRXN6)	approved	613762	▼
Aarskog-Scott Syndrome	approved	305400	▼
Abetalipoproteinemia (also known as acanthocytosis, microsomal triglyceride transfer protein deficiency and Basson-Komweg syndrome)	approved	200100	▼
Achondrogenesis Type 1a	approved	200600	▼
Achondrogenesis Type 1b	approved	600972	▼
Achondrogenesis Type 2	approved	200610	▼
Achondroplasia (ACH)	approved	100800	▼
Achromatopsia 2 (ACHM2)	approved	216900	▼
Achromatopsia 3 (ACHM3)	approved	262300	▼
Achromatopsia 4 (ACHM4)	approved	613856	▼
Achromatopsia 5 (ACHM5)	approved	613093	▼

スライド : 75

PGT-M実施体制（日本と海外）

	日本	イギリス	フランス	ドイツ
機関	日本産科 婦人科学会	ヒト受精・胚研究認可庁 (HFEA)	生物医学庁 (Agence de la biomédecine)	連邦保険省
関連法律	なし	1990年 ヒト受精および胚研究に 関する法律	1994年 生命倫理法	1990年 胚保護法 2011年 胚保護法(改定)
実施条件	<ul style="list-style-type: none"> • 重篤な遺伝性疾患 • 両親の保因者診断 • カップルへの遺伝カウンセリング • 実施機関での倫理委員会 • 施設認定 	savior siblingの条件付き 容認 (PGT-HLA)	<ul style="list-style-type: none"> • 不治の重篤な遺伝的 疾患の可能性 • 両親の保因者診断 • 両親の書面承諾 • 施設認定 	<ul style="list-style-type: none"> • 重篤な遺伝性疾患 • 親の保因者診断 • 妊婦への遺伝カウンセリング • 実施機関での倫理委員会 • 認定施設/医師
禁止例		医学的理由によらないヒト胚の性選別	疾患の検査、予防、治療目的以外の理由	

諸外国における出生前診断・着床前診断に対する法的規制について
国立国会図書館 ISSUE BRIEF NUMBER 779(2013. 4. 2.)

成育医療センター 佐々木愛子先生作成

スライド : 76

まとめ

- 同じ遺伝性疾患でも重篤性の捉え方は個々のカップルによって様々であり、専門家によっても重篤性の判断が一致するとは限らないため、第3者がその重篤性を判断することは難しい。
- 新見解によるPGT-M審査体制（施設審査と症例審査）が確立され、その運用と課題への対策が行われている。
- 今後は、日本でも生殖医療に関わる課題を統轄して監理する公的プラットフォームの設立が望まれる。

77

スライド：77

レクチャースライド 2

第22回全国遺伝子医療部門連絡会議
ワークショップ1

「出生前検査(NIPT、PGT-Mを中心に)の運用
に向けて今すべきこと、考えるべきこと」

東京女子医科大学大学院医学研究科先端生命医科学系専攻遺伝子医学分野/
東京女子医科大学ゲノム診療科

山本俊至

発表に関するCOI開示
開示すべきCOIなし

スライド：1

演者の立場

- 小児科専門医
 - > 未診断疾患のゲノム解析
- 日本小児科学会前倫理委員会委員長(すでに交代済)
 - > PGT-Mの意見書作成
 - > 小児科学会から日産婦のPGT-M審査小委員会委員に
 - > 出生前コンサルト小児科医制度を創設
- 日本人類遺伝学会・日本遺伝カウンセリング学会
 - > 両学会共同設置のPFT-M小委員会委員長

スライド：2



The image is a screenshot of an NHK broadcast poster. At the top left is the NHK logo. Below it are navigation links: 概要 (Overview), 放送予定 (Broadcast Schedule), 配信 (Distribution), 取材ノート (Interview Notes), and 過去のエピソード (Past Episodes). On the top right, there are icons for 新型コロナ (New Coronavirus), ニュース (News), and 受診料の窓口 (Clinic Fee Counter). The main title is '出生前検査 NIPT' (Prenatal Testing NIPT) in large white characters. Below the title is a photograph of a person's arm with a blood draw. A red banner at the bottom of the photo says '2021年2月10日(水)放送' (Broadcast on Wednesday, February 10, 2021). To the right of the banner is a circular portrait of a man in a suit. Below the photo, there is a red banner with white text: '採血だけで安易に受検' (Easy testing with just blood collection). At the bottom left, there is a small text box: 「広がる出生前検査 その課題は?」 (Expanding prenatal testing, what are the challenges?).

スライド : 3

非認証施設の何が問題なのか？

- 誤った情報提供がなされている事例
- 適切な遺伝カウンセリングが提供されていない事例

考えられるだけの疾患名を羅列して、全ての先天性疾患もわかる、
といった誇大広告を出している施設もある

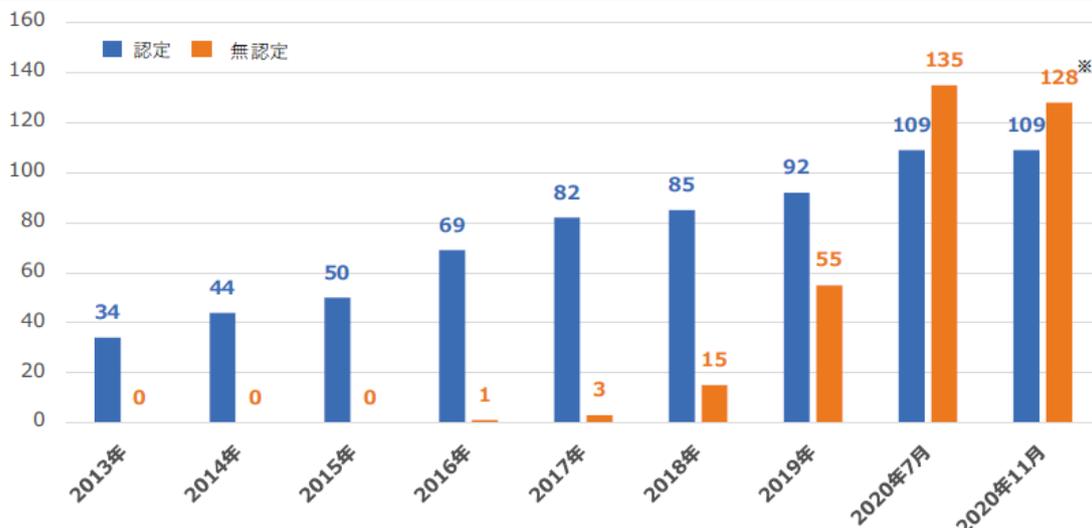


不利益を被った妊婦の事例が多く判明している
妊婦の不安をあおって集客している

スライド : 4

NIPT実施施設数の推移

厚生労働省「NIPT等の出生前検査に関する専門委員会」三上委員資料より
(https://www.mhlw.go.jp/stf/newpage_16088.html)



NIPTコンソーシアムの調査

※：2020年11月27日時点

スライド：5

無認定施設での検査で妊婦が不利益を被った事例

厚生労働省「NIPT等の出生前検査に関する専門委員会」三上委員資料より
(https://www.mhlw.go.jp/stf/newpage_16088.html)

適切な遺伝カウンセリングと産科的な対応の必要性を示す事例

- NIPTの結果が「モノソミーX陽性（モノソミーXの感度95%）」であったことについて、「トリソミーではなくターナー症候群ですので羊水検査の必要はありません」と説明をうけて相談に来院。
- NIPTの結果はターナー症候群疑いで、羊水検査（SNPアレイ）を受け、ターナー症候群ではなかったが、染色体の部分重複が検出された。「このような事例は世界のどこにもないから大丈夫」と説明を受けたが、ネットで調べると重篤な病気があるようで心配になって来院。
- 超音波所見では、cystic hygromaなどの胎児異常を認める症例にNIPT（対象疾患は13,18,21トリソミーのみ）を実施（結果陰性）し、その結果に対して適切に対応してくれないことで心配になって来院。
- NIPTを受検し、結果が出る前に別施設で行った超音波検査で染色体疾患のリスクを指摘され、結果の説明時にそのことを話すと、「NIPT（結果は陰性）以外の結果はわからない」と対応してくれず、心配になって専門機関とのことで来院。胎児に心奇形が認められた。
- NIPTの結果、13トリソミー疑いの結果が郵送されてきたので電話で問い合わせたところ「内容はネットで調べてください」、「羊水検査ならお安くできますよ」との返答で不安になり相談のために来院。

検査管理体制が不適切であることによる事例

- 検査結果の翻訳ミスのある報告書を交付。再診して説明を求めると他の疾患の可能性があると言われ、心配になって来院。

- 12 -

(2018年10月NIPTコンソーシアムの調査)

スライド：6

演者の経験

- 「障害児のことをダウン症と呼ぶのだと思っていた。」
- 「このような検査が提供されているということは、中絶されるべき疾患だということですね？」
- 「兄弟児のことを思うとダウン症の子は産めない」
- 「自分たちには育てられない。」
- 「障害のある子が生まれると経済的にやっていけない」
- 「自分たち親が先に亡くなるので
最後まで面倒を見ることができない。」

- 染色体異常を持つ子どもはある一定の頻度で必ず生まれてくる
- 染色体異常を持つ子どもを産んだ母親に対して、社会から同調圧力がかかる恐れ
- 差別が助長される危険

小児科医として間違った認識・理解が助長しないよう、
社会のリテラシーの向上に努める責務

スライド：7

一般の妊婦の立場

染色体異数性のリスクを強調されると

他の妊婦は皆検査を受けているのだから、
自分だけ検査を受けず、
もしおなかの子に染色体異数性があったとしたら、
とても産み育てることは難しい、という無言の同調圧力となる

- でも、自分自身のおなかの中に生きている子をそのまま産んであげたいと思う気持ちは、本来誰にでもあるはず
- せっかく生を受けた児を中絶することはしたくないと思う妊婦は必ずいる(中絶に他する拒否感・罪悪感)

スライド：8

不安を煽られる妊婦の立場

採血だけでできる検査があって、多くの妊婦が受けているとなると



同調圧力

染色体異数性について、中途半端な知識だけが提供されると

- 養育への不安
養育費、社会への受け入れ、親亡き後の問題など
- 「障害」に対する無理解・誤解
> 「障害」というものへのえも言われぬ不安だけが先行

スライド：9

そもそも妊娠出産にはリスクを伴う

1つでもリスクを減らしたい？

- 簡単な検査を受けてちょっとした安心を得ているだけ、
- ほんの表面的な安心にすぎず、
- 安産祈願の延長にある通過儀礼化しているのではないか？

NIPTでは、可能性のある一部の疾患について高い陰性的中率で調べることができるという科学的根拠を受け、本当に必要な検査かどうか、冷静に判断する必要

スライド：10

患者家族の立場

すでに染色体異数性を持つ児を育てている家族にとって、

リスクを避けたいと言われることは、
すでにリスクを負ってしまった人と烙印を押されているに等しい
染色体異数性があった場合、その子を自然に産んで育ててあげることがいけないことのように言われることは受け入れがたい

NIPTの普及は染色体異数性のある児を産み、育てる人に対する
無言の圧力・肩身の狭い思い



障害者差別なのか？

スライド：11

海外はどうか？

アイスランドではNIPTによってDown症候群が根絶されたと言われている

米国の産婦人科学会では3つの染色体トリソミー以外のNIPTは
推奨されていない

> それ以前に中絶そのものが禁止されている州がある

イスラエルの医師曰く、NIPTなんか一部しかわからないから、全妊婦
にマイクロアレイ染色体検査を実施している

スライド：12

母体血を用いた新しい出生前遺伝学的検査の問題点

「母体血を用いた新しい出生前遺伝学的検査」についての共同声明

公益社団法人 日本医師会 会長 横倉義武
 日本医学会 会長 高久史磨
 公益社団法人 日本産科婦人科学会 理事長 藤井知行
 公益社団法人 日本産婦人科医会 会長 木下勝之
 一般社団法人 日本人類遺伝学会 理事長 松原洋一 (代) 監事 福岡義光

母体血を用いた新しい出生前遺伝学的検査 (NIPT) について、日本産科婦人科学会では、1) 妊婦が十分な認識を持たずに検査が行われる可能性があること、2) 検査結果の意義について妊婦が誤解する可能性のあること、3) 胎児の疾患の発見を目的としたマススクリーニング検査として行われる可能性のあること、等から、十分な遺伝カウンセリングを実施することができると認定・登録された施設でのみ臨床研究として実施できることを骨子とした「母体血を用いた新しい出生前遺伝学的検査に関する指針」¹⁾ を策定し、2013年3月9日に公表しました。NIPTは産婦人科領域にとどまらないことから、同日 (3月9日)、日本医師会、日本医学会、日本産科婦人科学会、日本産婦人科医会および日本人類遺伝学会は、「母体血を用いた新しい出生前遺伝学的検査」について、関係者は日本産科婦人科学会による同指針を遵守すべきであるという共同声明²⁾ を発表し、NIPTを実施する施設の認定・登録を日本医学会臨床部会運営委員会「遺伝子・健康・社会」検討委員会の下に設置する「母体血を用いた出生前遺伝学的検査」施設認定・登録部会で行うこととしました。これを受け、厚生労働省も2013年3月12日の閣議後記者会見で田村憲久厚生労働大臣 (当時) から趣旨説明と周知依頼が発せられ、また、2013年3月13日には同省の雇用均等・児童家庭局母子保健課から「母体血を用いた新しい出生前遺伝学的検査」の指針等について (周知依頼) (雇児母発0313第1号)³⁾ が全国の都道府県・政令指定都市・中核都市の母子保健主管部 (局) 長宛、および全国関係機関に宛て発出されています。平成28年10月12日現在、母体血を用いた出生前遺伝学的検査に関する臨床研究施設として認定された全国75施設においてNIPTが実施されています⁴⁾。

スライド : 13

日本でのNIPTなどの動き

小児科学会は参加していない

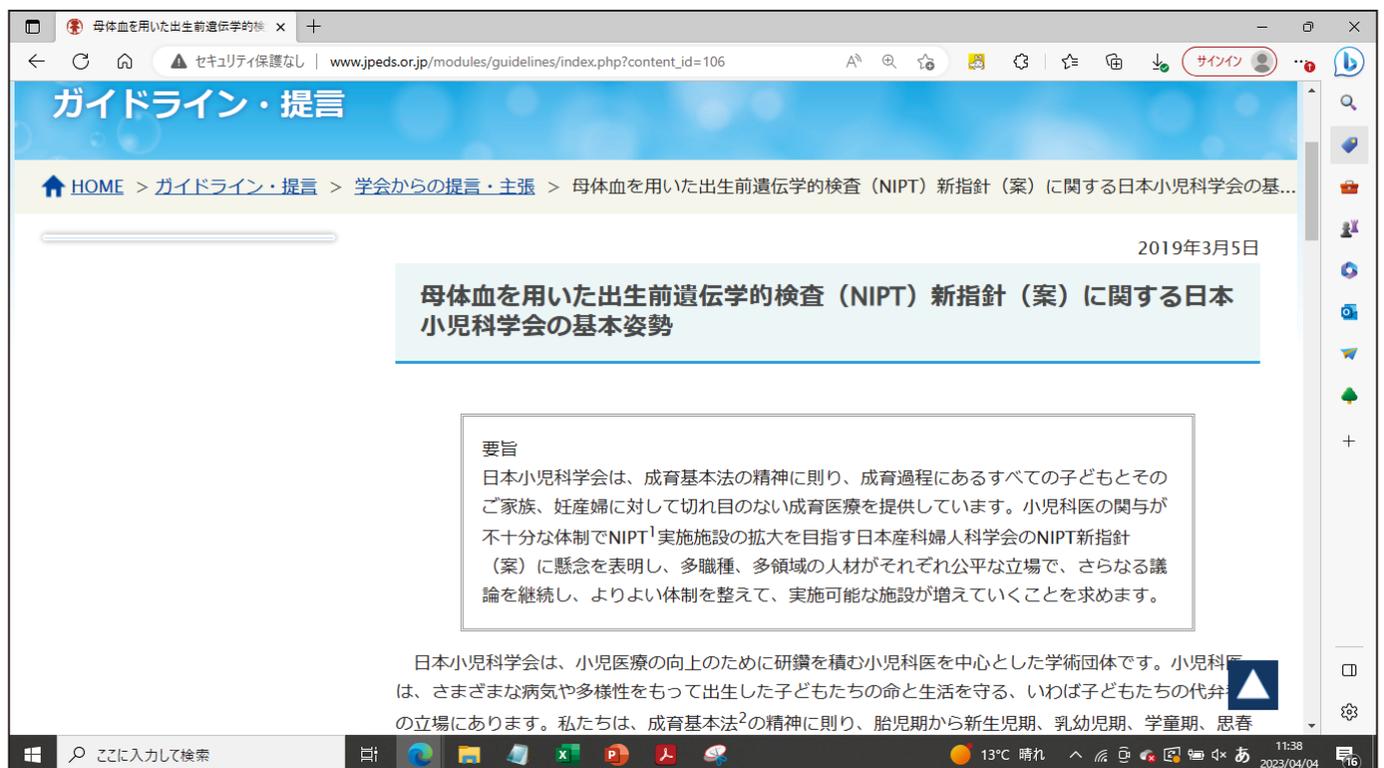
- **1999年** 厚生科学審議会専門委員会「母体血清マーカー検査に関する見解」公表
- **2012年** 日本産科婦人科学会JSOG「検討委員会」設置。
- **2013年3月** 指針公表、同時に、**日本医学会、日本産科婦人科学会、日本人類遺伝学会、日本医師会、日本産婦人科医会の関係5団体が共同声明発表。**
- **2013年3月** 厚生労働省母子保健課課長から通知。
- **2013年4月** 日本国内で (NIPT) が開始。
- **2016年ころより無認可施設での検査が行われるようになり問題発覚**
- **2018年** JSOG倫理委員会内に検討委員会設置。
- **2019年6月** JSOG新たな指針公表。
- **2019年6月21日** JSOG理事長宛てに厚生労働省母子保健課から要望書「国においてもNIPTに関する審議会を設置し必要な議論を行うので、実施についてはその議論を踏まえて対応されたい」。—JSOG指針凍結 (国の関与)
- **2021年5月** NIPT等の出生前検査に関する専門委員会 報告書
- **2021年8月** 医学会運営委員会設置

三上ら. Vita 41;1:2024.

スライド : 14



スライド : 15



スライド : 16



スライド : 17



スライド : 18

小児科医の使命

生まれてきた児はどんなことがあっても救命する
疾患の有無に関わらず、治療に専念する



小児科医として出生前診断・中絶とかには関わりたくない

出生前コンサルト小児科医というのは、
小児科医として自己矛盾ではないか？

スライド：19

小児科医にとっての出生前・着床前診断

小児科医は生まれてきた全てのこ
どもの命を守ることが使命なので、
出生前診断や着床前診断には賛成
できないし、興味・関心もない！

とは言え、すでに疾患を持ったご夫婦については
その苦労を最もよく知りうる立場であり、次子について心配する心情はよく理解できる

スライド：20

現状を放置して良いのか？

NIPTの無秩序な普及



倫理の欠如・崩壊

染色体異数性を持つ児は中絶の対象である
との考えが固定化する恐れ

この状況を放置すると、

我々小児科医が救命しようとしている染色体異数性を持つ
こども達、そしてその家族にとって生きづらい世の中に
なってしまう

スライド：21



スライド：22

リテラシー向上を目指して



「世界ダウン症の日」関連イベント

無料 公開シンポジウム どなたでもご参加いただけます

出生前診断

を受ける前に考えて欲しいこと

日時 2018/3/24(土) 13:00~15:30

会場 東京女子医科大学弥生記念館
東京都港区三田5-1-1
 都立大江戸線 若松河田駅南口 / 有明線 都立大駅 徒歩5分
 都立新線 都立大駅 A2出口より 徒歩8分

聯合発表 東京女子医科大学附属遺伝子医療センター 山本 俊彦 教授

1. 新型出生前診断 (NIPT) の現状と課題

- ・日本における NIPT コンソーシアムの現状 (講演人 小川 正樹 教授)
- ・東京女子医科大学附属遺伝子医療センターの体制 (遺伝子医療センター 松岡 真理 講師)
- ・日本における出生前診断の現状と今後 (京都府立医科大学 三宅 秀樹 講師)
- ・出生前診断海外の現状 (遺伝子医療センター 渡辺 善子 遺伝子医療センター)

2. パネルディスカッション

テーマ：これから NIPT を受けやすくなるかもしれないカナル次第へのメッセージ

司会 山本 俊彦 (社会福祉士)

出演 松岡 真理 (遺伝子医療センター 助産師)

出演 渡辺 善子 (NPO 法人アール・ド・フューブル 理事)

MC 野々村 美穂 (ゲノム医療のコーディネーター)

事前申し込みフォーム <https://ws.formzu.net/fgen/S77925150/>



東京女子医科大学附属遺伝子医療センター、NPO法人アール・ド・フューブル 共にコンシェルジュ

公益財団法人日本ダウン症協会

NPO法人アクセプションズ、一般社団法人3コマプロジェクト

©2018 東京女子医科大学 遺伝子医療センター



スライド：23



日本小児科学会主催



日本小児科学会は
健やか親子21を
推進しています!

第12回 日本小児科学会倫理委員会 公開フォーラム —出生前診断を考える—

WEB
開催

令和3年 3月7日 (日) **13時~16時50分**

12時30分よりサイトをオープンします

定員：400名 (どなたでもご参加できます)
参加費：無料 (事前申込制)

申込方法
 学会HPからお申込みください。
 右記QRコードよりアクセスできます。
 「各種活動」→「各種研修会・講習会など」→「倫理委員会公開フォーラム」



申込締切 令和3年3月4日 (木)
(申込締切前に関わらず、定員に達した場合は申込を締め切らせていただく場合がございます。)

スライド：24

何とも言い表せない違和感

産婦人科医師から「染色体異数性を持つ子どもが生まれたら養育できない」と言っているのだから、中絶させてあげればよいじゃないか？

これから生まれてくる子供に絶対障害がないと保証することはそもそもできない。「染色体異数性を持つ子どもは養育できない」という考え方は優性思想そのものであり、差別や虐待に繋がる恐れがあり、とうてい容認できない。

スライド：25

現状の放置は小児科医としての職務放棄である

染色体異数性を持つ児は中絶の対象である
との考えが固定化することに反対の立場を明らかに

安楽死を認めている国においては、自殺者が多いという矛盾

染色体異常の中絶を容認することは、
染色体異常を持つ子ども達が生きる権利を軽視する
ことに繋がる恐れ

転げやすい坂道

スライド：26

NIPTに対する小児科学会の考え方

小児科医はあくまでもこどもの代弁者であり、
たとえ染色体異数性をもって生まれてきたとしても、
全力で児とその家族を支える立場である

NIPTを推進する立場にはない

でもそれを必要とする考え方も理解し受け入れている

ただ、出生前診断を前に、中絶はしたくない、自然に産んであげたい、
と願う妊婦を全面的に支えたい

スライド：27

出生前コンサルト小児科医の役割

出生前コンサルト小児科医の任務は、
連携施設における行き過ぎたNIPT勧奨に対するブレーキ役
中絶を前提とする出生前診断に否定的な妊婦、
自然のままに産みたいと願う妊婦を支援する役割

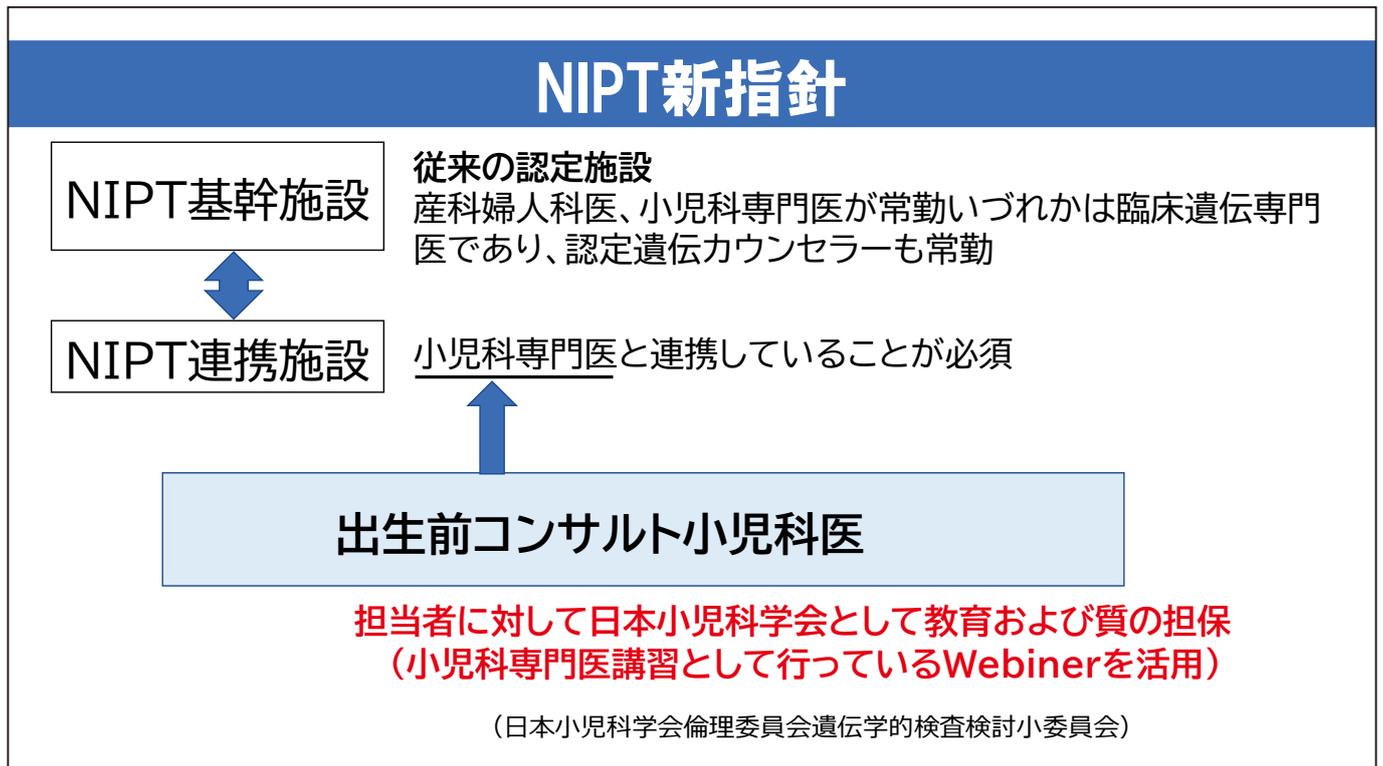
生まれてきた全てのこどもを受け入れ、
救命することが使命である小児科医であるからこそ担える役割

染色体異数性をもって生まれてきた仲間
(決して孤独ではないこと)

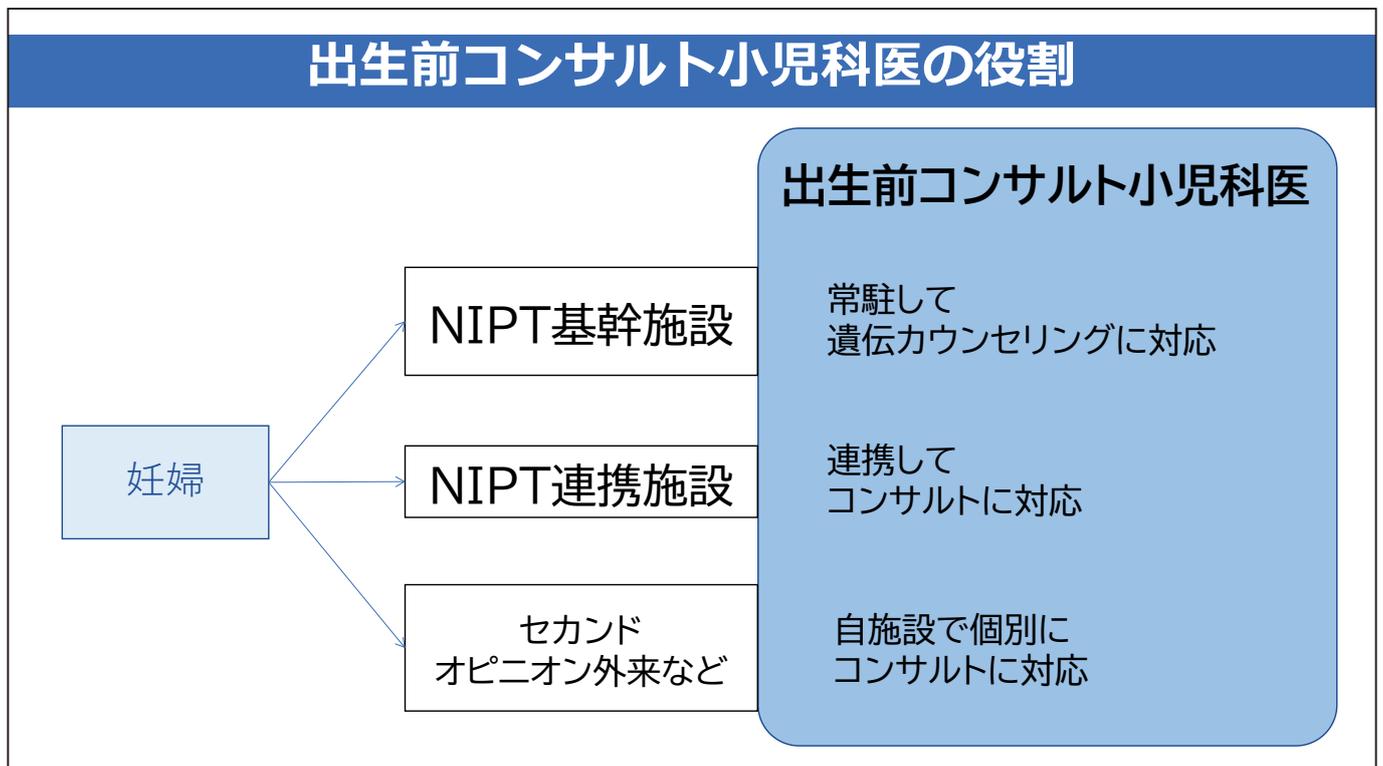
もしもおなかの子が染色体異数性をもって生まれてきたとしても
小児科医として全力で支援すること

染色体異数性をもって生まれてくるこどもたちの現状
(成育経過、社会での生活、福祉サポートの現実など)の説明

スライド：28



スライド : 29



スライド : 30

日本でのNIPTなどの動き

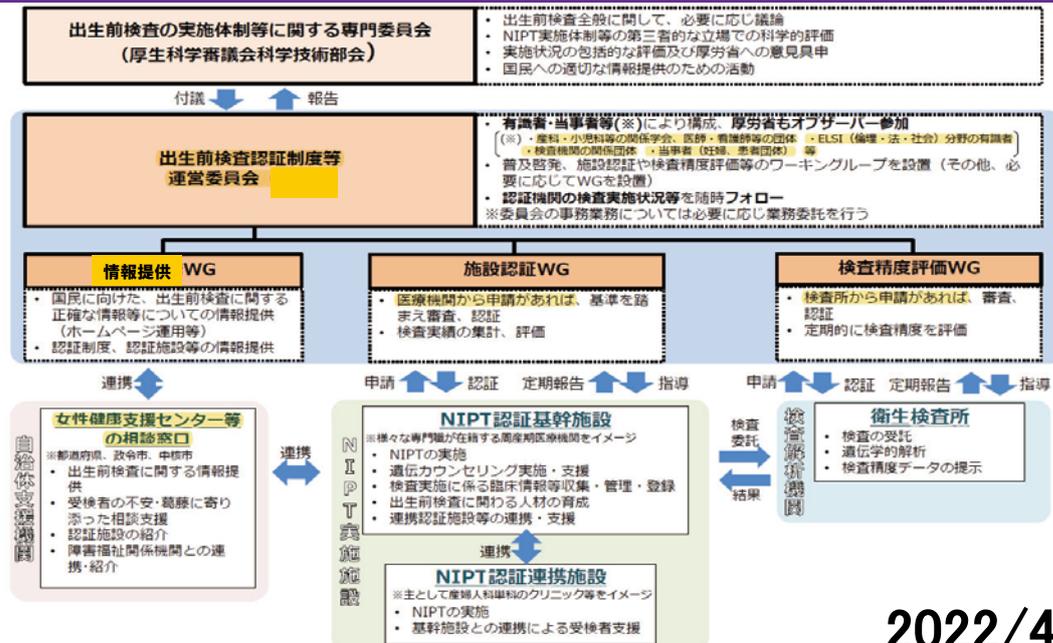
小児科学会は参加していない

- 1999年 厚生科学審議会専門委員会「母体血清マーカー検査に関する見解」公表
- 2012年 日本産科婦人科学会JSOG「検討委員会」設置。
- 2013年3月 指針公表、同時に、[日本医学会](#)、[日本産科婦人科学会](#)、[日本人類遺伝学会](#)、[日本医師会](#)、[日本産婦人科医会の関係5団体](#)が共同声明発表。
- 2013年3月 厚生労働省母子保健課課長から通知。
- 2013年4月 日本国内で(NIPT)が開始。
- **2016年ころより無認可施設での検査が行われるようになり問題発覚**
- 2018年 JSOG倫理委員会内に検討委員会設置。
- 2019年6月 JSOG新たな指針公表。
- 2019年6月21日 JSOG理事長宛てに厚生労働省母子保健課から要望書「国においてもNIPTに関する審議会を設置し必要な議論を行うので、実施についてはその議論を踏まえて対応されたい」。—JSOG指針凍結(国の関与)
- **2021年5月 NIPT等の出生前検査に関する専門委員会 報告書**
- **2021年8月 医学会運営委員会設置**

三上ら. Vita 41;1:2024.

スライド : 31

出生前検査に係る検査実施体制



2022/4

医療関係者（産婦人科、小児科、臨床遺伝科、看護師等）、法学・生命倫理の専門家、障害者福祉分野の専門家（患者団体・支援施設など）が参画

スライド : 32

スライド : 33

NIPT臨床研究

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

スライド : 34

こども家庭庁の見解

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、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。

スライド：35

見解の抜粋

I 考慮すべき倫理的・社会的課題

- ・ 妊婦の自律的な意思決定と、そのための生活かつ十分な情報提供
- ・ 障がいのある者の生きる権利や声明、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懸念
- ・ 優性思想が入り込むことのないよう
- ・ なし崩し的に広がる懸念

II 施設の体制

- ・ 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)
- ・ 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

III 倫理審査委員会の構成

- ・ 「人を対象とする生命科学・医学系研究に関する倫理指針」における倫理審査委員会の成立要件

IV 臨床研究の対象

- ・ 出生前検査をマスキ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

V 臨床研究の実施に係る透明性の確保等

- ・ 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ること
- ・ 研究者は当該意見書を踏まえた必要な対応を行うこと

VI その他必要な対応

- ・ 倫理的・社会的課題を主眼においた検討
- ・ 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

スライド：36



スライド : 37

小児科学会の基本姿勢（抜粋）

- 科学的合理性の担保のみならず、倫理的・社会的影響を踏まえた配慮が必要
- 子どものいのちや権利を現在の大人の価値観で取捨選択するものとなり得る
- 研究であるからこそ、その目的や結果の曖昧性・不確実性も含めた正しい知識や多視点による途切れない支援の提供がなお一層求められる
- 研究を通じて得た検査データが研究参加者である妊婦およびパートナーに開示される場合には、その妊婦の妊娠継続に関わる判断に影響を及ぼす可能性がある
- 技術的に高い精度で疾患を診断できることが確認されたとしても、ただちに対象を拡大した検査として実用化することが倫理的・社会的に許容されるわけではない
- 頻度が低い疾患にまで検査対象の範囲を広げることで偽陽性が増え、確認のための羊水穿刺による不要な流産を却って増やすことにもなりかねない
- 一旦研究や検査の対象とされた疾患は排除すべきもの、あるいはそのような疾患を持つ赤ちゃんを産まないために検査は受けるべきもの、という考え方を社会の中に生みかねない
- 病や障害の有無に関わらず、どのようないのちも等しく尊び、支え合い、共に生きる社会の実現を目指すノーマライゼーションの理念に反する懸念
- 将来的に排除が目的となるような先天性疾患のスクリーニングに繋がることを懸念
- 社会を脅かす優生思想を拒み、どのようないのちも尊重される医療の発展と社会の土壌づくりにこそ、より積極的に努力することが極めて重要
- NIPT臨床研究の申請については、多角的な視点をもって厳正な姿勢で臨む体制

スライド : 38

NIPT臨床研究に対する考え方

- 対象者が無制限に広がる恐れのある計画
(すでに胎児に異常が見つまっている場合、夫婦が疾患の保因者である場合)
- 結果開示が中絶に繋がる恐れがあるもの
(特に陽性的中率が低く、却って確定のための羊水検査が増加する恐れ)

非認証施設で行われているような網羅的なNIPTは容認できない

スライド：39

自施設におけるPGT-M

東京女子医科大学はPGT-M実施施設である

これまでに17例の希望カップルを受け入れている

スライド：40

PGT-M未申請例

疾患を持つ子どもを育てる苦労を一番よく理解している立場

保因者であることがわかったカップルに対する次子への対応

出生前診断とPGT-Mという2つの選択肢を同時に示す場合がほとんどであり、PGT-Mをあきらめたという例を把握するのは難しい

ジレンマ

男性が筋緊張性ジストロフィー症のカップル

なぜPGT-Mを希望するのか？
承認を得るのは簡単ではないが、
なぜ出生前診断ではだめなのか？

スライド：41

遺伝性腫瘍に対するPGT-M

PGT-Mを希望するということは、
その時点でat riskであることがわかっているカップル

女性側が30代で、カップルの一方が遺伝性腫瘍の体質を
持っていることがわかっているケース

- ・ 若年発症のがんで、治療のため卵子凍結保存を行っている
- ・ 上の世代が遺伝性腫瘍の体質を持っていることがわかっていて、発症前診断を受けた

>クライアント自身ががんを発症していない状態では
PGT-Mの必要性がどの程度認識されているか疑問

その遺伝性腫瘍の発症年齢(小児期に発症するかどうか)によって判断が異なる

スライド：42

事前アンケート 1

WS 1 : 「出生前検査 (NIPT、PGT-M を中心に) の運用に向けて今すべきこと、考えるべきこと」

リーダー：三浦清徳先生 (長崎大学医学部産婦人科学教室・教授)

山本俊至先生 (東京女子医科大学ゲノム診療科・教授)

【セクション 1】 NIPT の臨床研究における課題や対応

非侵襲性出生前遺伝学的検査 (以下、NIPT[Non Invasive Prenatal Testing]) は、厚生科学審議会の「NIPT 等の出生前検査に関する専門委員会報告書」に基づいて日本医学会内に設置された「出生前検査認証制度等運営委員会」による NIPT の認証制度のもとで、令和 4 年 7 月 1 日よりの新たに検査が開始されました。現在の認証制度では、21 トリソミー、18 トリソミー、13 トリソミーを検査対象としています。「NIPT 等の出生前検査に関する専門委員会報告書」によると、今後、NIPT の新たな検査法の導入や検査対象疾患の拡大がなされる場合には、臨床研究として実施することと規定されており、令和 6 年 5 月には、同専門委員会から「NIPT の臨床研究における課題と対応 (見解)」が発出されました。

今後、新たな検査法の導入や検査対象疾患の拡大が進められるとするならば、医学的意義のみならず倫理的・社会的影響についてさらに考慮する必要があることから、実施するための課題の整理が必要となると考えられます。

上記を踏まえ、今回のアンケートでは NIPT の臨床研究における課題や必要な体制を明らかにすることを目的としています。なお、今後、得られた成果については、学会等で報告させていただく場合がございます。本アンケートを回答いただいた時点でアンケートの趣旨および学会等での報告につきまして同意されたものとさせていただきます。

以下は、人類遺伝学会の HP にて掲載された、見解についてのお知らせです。ご参照ください。

<https://jshg.jp/news/9202/>

**基本情報****○属性、出生前診断の実施状況についてお伺いします。**

(1) 貴施設に当てはまるものを選択してください。

1. 大学病院
2. 総合病院
3. クリニック
4. その他 ()

(2) 貴施設では出生前診断を行っていますか？

1. 実施している → (3) へ
2. 実施していない

【(2)の設問で1. 実施していると回答した場合、以下(3)~(5)についてお答えください】

(3)貴施設に所属している医師の専門医、認定医等取得状況

(以下より当てはまるものを全て選択してください)

- 日本産婦人科遺伝診療学会による周産期遺伝認定医
- 超音波専門医
- 周産期(新生児)専門医
- 周産期(母体・胎児)専門医
- 小児科専門医
- 産婦人科専門医
- 臨床遺伝専門医

(4)貴施設は出生前検査認証制度等運営委員会の認証施設かどうか以下より選択してください。

- 1. 基幹施設
- 2. 連携施設
- 3. 認証施設ではない

(5)貴施設の出生前診断の実施状況について 2023 年度の各実施件数を教えてください

- ・ NIPT(13・18・21 トリソミー) () 件
- ・ 絨毛染色体検査 () 件
- ・ 羊水染色体検査 () 件
- ・ 羊水単一遺伝子検査 () 件
- ・ その他 () () 件

NIPT の臨床研究に関する考えについて

○貴施設における NIPT の臨床研究の検討状況を教えてください

- 1. すでに検討している
- 2. 今後検討していく予定
- 3. 検討していない

○NIPT の臨床研究はどのような施設が実施すべきと考えますか？

- 1. NIPT で認証されている基幹施設
- 2. NIPT で認証されている連携施設
- 3. 認証制度に関わらず、遺伝カウンセリング体制の整った施設
- 4. その他 ()

* 上記で選んだ理由について教えてください (自由記載)

()

事前アンケート 2

WS 1 : 「出生前検査 (NIPT、PGT-M を中心に) の運用に向けて今すべきこと、考えるべきこと」

リーダー：三浦清徳先生 (長崎大学医学部産婦人科学教室・教授)

山本俊至先生 (東京女子医科大学ゲノム診療科・教授)

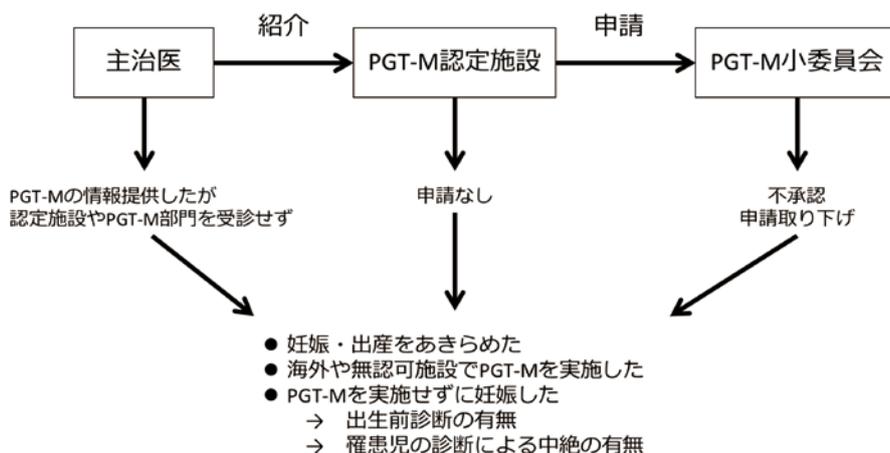
【セクション 2】重篤な遺伝性疾患を対象とした着床前遺伝学的検査 (PGT-M) の未申請例等の転帰に関する実態調査

PGT-M を希望するクライアントは、日本産科婦人科学会へ申請し症例毎に審査が実施され、審査で承認された例が PGT-M を実施することが可能となります。しかし、PGT-M を希望しても、重篤性の点だけでなく様々な理由により、申請に至らない例も存在していることが考えられます。これまで PGT-M を希望したが申請に至らなかった未申請例や申請後に不承認となった症例の実態調査を実施したことはありません。承認された症例の転帰のみでなく、未申請や不承認例の経過を明らかにすることで、現在の審査体制の全体像を把握することに繋がると考えられます。申請ができない状況や不承認となることがクライアントや社会へ及ぼす影響を抽出し、この結果を現在の審査体制へ反映させ、さらに今後の公的プラットフォーム構築の参考としたいと考えます。

本調査の目的は、PGT-M を希望したが申請に至らなかった症例の申請しなかった理由とその後の転帰を調査すること、申請後に不承認もしくは申請を取り下げた例のその後の転帰を把握することです。遺伝診療部門で遺伝カウンセリングを実施した例だけでなく、遺伝カウンセリングまで至らず相談のみ、医療従事者間での情報共有のみであった例なども含め、できるだけ多くの情報を提供いただけますと幸いです。

なお、今後、得られた成果については、学会等で報告させていただく場合がございます。本アンケートを回答いただいた時点でアンケートの趣旨および学会等での報告につきまして同意されたものとさせていただきます。

調査の概要



※以降各項目における言葉は以下のように定義させていただきます。

- ・「**遺伝カウンセリング**」は、申請を前提とした第 3 者遺伝カウンセリングは含めず、PGT-M を検討する目的でのカウンセリングとしてご回答ください。
- ・「**相談**」は、遺伝カウンセリングのみならず、遺伝カウンセリング以前の相談や外来での質問対応、主治医による相談後の情報共有等を想定して回答してください。

現状の確認

○PGT-M を希望する方の遺伝カウンセリングを実施したことがありますか。(未申請例を含む。)

1. はい→(1)へ
2. いいえ

(1)施設内で PGT-M の遺伝カウンセリングを担当している臨床遺伝専門医の専門分野を全て選択してください。

- 産婦人科
- 小児科
- 内科(専門分野:)
- 外科(専門分野:)
- その他()

○PGT-M に関する直近 1 年間の相談件数はどのくらいですか。

1. 1～5 件程度
2. 5～10 件程度
3. 10～20 件程度
4. 20～30 件程度
5. 30 件以上
6. これまで実施していない

○貴施設での診療体制において PGT-M の情報提供に対する印象に最も近いものを教えてください。

1. 積極的に情報提供を行っている
2. 重篤性の定義に該当する場合、情報提供を行うようにしている
3. クライアントからの希望や質問があった場合に、情報提供を行っている
4. 情報提供は行っていない
5. その他()

○貴施設で PGT-M を希望するクライアントが、日本産科婦人科学会の審査へ申請しない/申請できない理由として考えられる要因として多いものを選択してください。(複数回答可)

- 遠方など地理的な要因により PGT-M 認定施設を受診できないため
- 費用面の要因により PGT-M 認定施設を受診できないため
- 申請から承認までに時間を要するため
- 承認されない可能性があるため
- 海外や無認可施設で PGT-M を実施する方にメリットがあるため (理由: _____)
- その他 (_____)

○貴施設は PGT-M 認定施設ですか。

1. はい → (1) へ
2. いいえ → (2) へ

(1) - 1 これまでに PGT-M の症例申請をしたことがありますか。

1. はい
2. いいえ

(1) - 2 PGT-M の相談例の中で、実際に PGT-M を申請する割合はどのくらいですか。

1. 10%未満
2. 10%～30%未満
3. 30%～50%未満
4. 50%～80%未満
5. 80%以上
6. これまで相談例がない

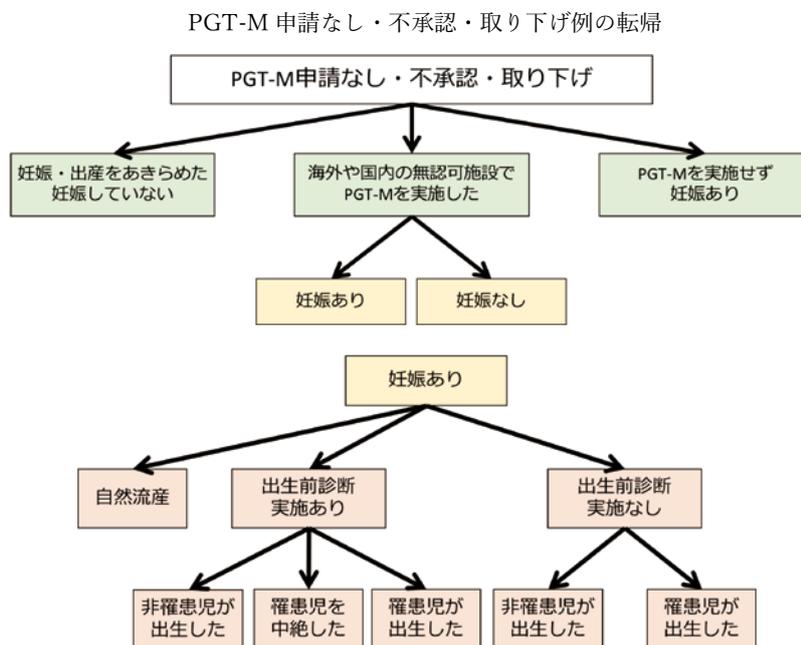
(2) PGT-M の相談例の中で、実際に認定施設へ紹介する割合はどのくらいですか。

1. 10%未満
2. 10%～30%未満
3. 30%～50%未満
4. 50%～80%未満
5. 80%以上
6. これまで相談例がない

これまでの PGT-M 未申請例の転帰について

PGT-M の遺伝カウンセリング実施の有無にかかわらず、他の遺伝カウンセリングや外来等での情報提供、主治医による説明があったことを貴部門と情報共有している症例など、貴部門において把握している範囲で症例数を回答いただけますと幸いです。

2019 年 4 月 1 日～2024 年 3 月 31 日までに該当する症例をご回答ください。



○各症例数と内訳についてお伺いします。

(**貴施設で実施していない場合、該当症例がない場合は 0 とご記載ください。**)

- (1) PGT-M の情報提供や遺伝カウンセリングを実施したが、PGT-M を申請しなかった症例数
() 例 → 症例がある場合はア.を答えてください
- (2) PGT-M を申請したが不承認となった症例数
() 例
- (3) PGT-M の申請が取り下げとなった症例数
() 例

ア. (1)の症例数において、PGT-M を申請しなかった理由の内訳について教えてください。複数該当する場合は最も該当するものとしてください。

- ・ PGT-M まで実施しなくてよいと患者自身が判断したため () 例
- ・ 申請・審査に時間を要するため () 例
- ・ 申請が煩雑であるため () 例
- ・ 費用が高額であるため () 例
- ・ PGT-M 認定施設が遠方のため受診できないため () 例
- ・ 医療者が申請しても承認される可能性が低いと判断したため () 例
- ・ 患者が申請しても承認される可能性が低いと判断したため () 例
- ・ 医療者が出生前遺伝学的検査が良いと判断したため () 例
- ・ 患者が出生前遺伝学的検査が良いと判断したため () 例
- ・ その他 (理由:) () 例

(4)PGT-M を申請しなかった・申請したが不承認となった・申請を取り下げとなった症例((1)~(3)で回答した症例)の転帰について教えてください。

- ①PGT-M を実施せずに妊娠した () 例 → 該当する場合ア
- ②妊娠出産をあきらめた () 例
- ③海外で PGT-M を実施した () 例 → 該当する場合イ
- ④国内の無認可施設で PGT-M を実施した () 例 → 該当する場合イ
- ⑤出生前検査のためのセットアップを行って妊娠待ち () 例
- ⑥その後の経過が把握できていない () 例
- ⑦その他 () () 例

ア. ①PGT-M 実施せずに妊娠した例の転帰の内訳を教えてください

- ・ 自然流産した () 例
- ・ 出生前診断を実施した () 例
- ・ 出生前診断を実施しなかった () 例
- ・ 出生前診断で罹患児であったため中絶した () 例
- ・ 罹患児が出生した () 例
- ・ 非罹患児が出生した () 例

イ. ③、④海外や無認可施設で PGT-M を実施した例の転帰の内訳を教えてください

- ・ 妊娠した () 例 → 該当する場合 i
- ・ 妊娠しなかった () 例

i. 妊娠した例の転帰

- ・ 自然流産した () 例
- ・ 出生前診断を実施した () 例
- ・ 出生前診断を実施しなかった () 例
- ・ 出生前診断で罹患児であったため中絶した () 例
- ・ 罹患児が出生した () 例
- ・ 非罹患児が出生した () 例

事前アンケート 3

WS 1：「出生前検査（NIPT、PGT-M を中心に）の運用に向けて今すべきこと、考えるべきこと」

リーダー：三浦清徳先生（長崎大学医学部産婦人科学教室・教授）

山本俊至先生（東京女子医科大学ゲノム診療科・教授）

【セクション 3】 PGT-M の対象疾患として遺伝性腫瘍を検討する際の課題

現在、PGT-M の適応となる重篤な遺伝性疾患の“重篤”の定義は、「原則、成人に達する以前に日常生活を強く損なう症状が出現したり、生存が危ぶまれる状況になり、現時点でそれを回避するために有効な治療法がないか、あるいは高度かつ侵襲度の高い治療を行う必要がある状態」となっています。

2022 年の見解改訂後、拡大前には認められなかった網膜芽細胞腫の承認例も話題となり、遺伝性腫瘍の PGT-M の選択肢についても議論が行われるようになってきました。

しかしながら、現状においては 2023 年度の遺伝性腫瘍の PGT-M の申請は数件であり、これは、希望者がなかっただけでなく、これまで検査の適応でなかった疾患の申請において何らかの困難が生じているのではないとも考えます。また、遺伝性腫瘍は疾患によって表現型や発症年齢は様々であり、PGT-M の適応となる“重篤”をどのように考えていくかについても検討される必要があると考えます。

そこで今回、遺伝性腫瘍における PGT-M の現状や課題を明らかにし、PGT-M の対象疾患として遺伝性腫瘍を検討する際に今すべきこと、考えるべきことを明らかにすることを目的とします。なお、今後、得られた成果については、学会等で報告させていただく場合がございます。本アンケートを回答いただいた時点でアンケートの趣旨および学会等での報告につきまして同意されたものとさせていただきます。

2023 年度 PGT-M 審査結果承認された遺伝性腫瘍
網膜芽細胞腫
Fanconi 貧血（Wilms 腫瘍）
ラブドイド腫瘍好発症候群

現状の確認

貴施設において、該当する選択肢を選択してください。

○遺伝性腫瘍に関する遺伝カウンセリングを行っている

→ 「いいえ」次問「遺伝性腫瘍に関する着床前遺伝学的検査の GC を実施したことがありますか」へ

→ 「はい」

(1) 遺伝性腫瘍に関する遺伝カウンセリングの中で、着床前遺伝学的検査の情報提供をしたことがある

→ 「いいえ」次「遺伝性腫瘍に関する着床前遺伝学的検査の GC を実施したことがありますか」へ

→ 「はい」

ア. クライアントから質問されて説明をしたことがある

→ 「はい」

a. 何の遺伝性腫瘍で行いましたか？ ()

イ. 医療者側から着床前遺伝学的検査の説明をしたことがある

→ 「はい」

a. 何の遺伝性腫瘍で行いましたか？ ()

○**遺伝性腫瘍に関する着床前遺伝学的検査の遺伝カウンセリングを実施したことがありますか？**

→ 「いいえ」次問「貴施設の遺伝性腫瘍の着床前遺伝学的検査体制（関連機関との連携含む）について～」へ

→ 「はい」

(1)何の遺伝性腫瘍で行いましたか？

()

(2)遺伝カウンセリング後の転帰はどうなりましたか？

1.PGT-M を申請した

→ア. 結果はどうだったでしょうか？

①承認された

②承認されなかった

→承認されなかった理由を教えてください。

()

2.PGT-M を申請しなかった

→しなかった理由を教えてください。

()

○**貴施設の遺伝性腫瘍の着床前遺伝学的検査体制（関連機関との連携含む）について教えてください。**

1. 体制は整っている
2. 体制構築の最中である
3. これから体制構築の予定である
4. 体制構築について検討中である
5. 体制を構築する予定はない
6. 体制について検討したことがない

○**現在、遺伝性腫瘍の患者あるいは家族から着床前遺伝学的検査希望があった場合の対応として該当するものを選択してください。**

1. 自施設内で対応可能である
2. 自施設以外の関連機関との連携で対応可能である
3. 対応できる遺伝カウンセリング機関に紹介する
4. 何もしない
5. その他 ()

○以下の各疾患の適応について貴施設の考えに最も近いものを選択してください。

「着床前遺伝学的検査をクライアントが希望している場合に検査対象と考える」

・HBOC（遺伝性乳がん卵巣がん）」

1. とてもそう思う
2. そう思う
3. どちらとも言えない
4. そう思わない
5. 全くそう思わない
6. わからない

その理由は何ですか？ご自由にお答えください。

()

・リンチ症候群

1. とてもそう思う
2. そう思う
3. どちらとも言えない
4. そう思わない
5. 全くそう思わない
6. わからない

その理由は何ですか？ご自由にお答えください。

()

・リフラウメニ症候群

1. とてもそう思う
2. そう思う
3. どちらとも言えない
4. そう思わない
5. 全くそう思わない
6. わからない

その理由は何ですか？ご自由にお答えください。

()

・家族性大腸腺腫症

1. とてもそう思う
2. そう思う
3. どちらとも言えない
4. そう思わない
5. 全くそう思わない
6. わからない

その理由は何ですか？ご自由にお答えください。

()

○遺伝性腫瘍の GC において、「着床前遺伝学的検査の希望」があるクライアント以外で、どのようなクライアントに着床前遺伝学的検査の説明が必要とご思いますか。何でもご自由にお答えください。

()

○遺伝性腫瘍における着床前遺伝学的検査の体制・連携において困難に思うことがありますか。

1. ある 具体的にどのような困難がありますか。何でもご自由にお答えください。

()

例：人員不足、経験不足、関連診療科が消極的、など

2. ない

○遺伝性腫瘍の着床前遺伝学的検査を実施する上で、日本産科婦人科学会にどのような情報公開を望みますか。何でもご自由にお答えください。

()

○遺伝性腫瘍における着床前遺伝学的検査 (PGT-M) について、考えておられること、感じておられることがございましたら、何でもご自由にお書きください。

()