

# 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

## 目次

|   |    |
|---|----|
| はじめに  | 2  |
| I 基本的な考え方                                     | 3  |
| II 出生前検査に関する情報提供・遺伝カウンセリングについて                | 4  |
| 【1】自治体における情報提供・支援体制                           | 4  |
| 【2】医療機関における出生前検査への対応                          | 6  |
| 【3】NIPT の遺伝カウンセリングについて                        | 9  |
| 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             | 13 |
| 【1】NIPT の対象となる疾患                              | 13 |
| 【2】NIPT の受検が選択肢となる妊婦                          | 13 |
| IV NIPT を実施する医療機関の認証について                      | 14 |
| 【1】NIPT を実施する医療機関全体の体制                        | 14 |
| 【2】遺伝カウンセリング、確定的検査とその後の対応に関する<br>基幹施設と連携施設の関係 | 15 |
| 【3】基幹施設が備えるべき要件                               | 17 |
| 【4】連携施設が備えるべき要件                               | 19 |
| V NIPT を受託する検査分析機関の認証について                     | 21 |
| 【1】NIPT に係る検査分析機関の認証基準                        | 21 |
| 【2】参考資料                                       | 25 |
| おわりに  | 26 |

## はじめに

### 1. 出生前検査認証制度等運営委員会について

非侵襲性出生前遺伝学的検査（以下「NIPT」(Non Invasive Prenatal genetic Testing) という。)をはじめとした出生前検査についての検討を目的として、厚生労働省厚生科学審議会科学技術部会の下に、NIPT 等の出生前検査に関する専門委員会（以下「専門委員会」という。）が設置され、

- ・ 出生前検査の適切な在り方
- ・ 妊婦への情報提供等の相談支援体制の在り方
- ・ 胎児期からの切れ目のない小児医療や福祉施策との連携の在り方
- ・ その他、出生前検査に関わる課題
- ・ 上記課題等に対応するための実施体制等

について、計6回にわたって議論を重ね、令和3年（2021年）5月にNIPT等の出生前検査に関する専門委員会報告書（以下「報告書」という。）がとりまとめられた。

報告書において、「幅広い関係者が参画する形で、NIPT 実施施設等の認証制度を新設すべきである」とされたことを受け、産婦人科や小児科、遺伝医学等の関係学会、医師・看護師等の団体、ELSI（倫理・法・社会）分野の有識者、障害者福祉の関係者、患者当事者団体、検査分析機関の関係者等幅広い関係者を構成員とし、厚生労働省関係課も参画する出生前検査認証制度等運営委員会（以下「運営委員会」という。）が、令和3年（2021年）11月に日本医学会に設置された。

### 2. 本指針について

運営委員会では、

(1) 妊婦等に対する出生前検査の正しい情報の提供及び認証機関における受検を推奨するための広報啓発を行うとともに、出生前検査実施医療機関や検査分析機関の認証基準の策定及び実施医療機関や検査分析機関に対する認証制度の運用等の事業を行う。

(2) 出生前検査の認証は、NIPT を対象とする。

こととされ、運営委員会とその下に設置された情報提供ワーキンググループ、施設認証ワーキンググループ、検査精度評価ワーキンググループにおいて、議論を重ね、本指針を作成した。

本指針では、情報提供については出生前検査全般を対象とし、医療機関や検査分析機関の認証についてはNIPTのみを対象とした。

日本医学会として、NIPT の実施のために必要な情報提供や施設認証のあり方を示し、出生前検査に関わる者が遵守すべきものとして示すものである。

### 3. 本指針内の用語について

認証医療機関：運営委員会が認証したNIPTを実施する医療機関。

基幹施設：IV【3】を満たし、運営委員会に当該施設として認証されたNIPTを実施する医療機関。

連携施設：IV【4】を満たし、運営委員会に当該施設として認証されたNIPTを実施する医療機関。

## I 基本的な考え方

- 本指針は、以下に示されている専門委員会の報告書の基本的な考え方に従う。
1. 出生前検査は、胎児の状況を正確に把握し、将来の予測をたて、妊婦及びそのパートナーの家族形成の在り方等に係わる意思決定の支援を目的とする。
  2. ノーマライゼーションの理念を踏まえると、出生前検査をマススクリーニングとして一律に実施することや、これを推奨することは、厳に否定されるべきである。
  3. 妊婦等が、出生前検査がどのようなものであるかについて正しく理解した上で、これを受検するかどうか、受検とした場合にどの検査を選択するのが適当かについて熟慮の上、判断ができるよう妊娠・出産・育児に関する包括的な支援の一環として、妊婦等に対し、出生前検査に関する情報提供を行うべきである。
  4. 出生前検査は、その特性に鑑みて、受検する際には、十分な説明・遺伝カウンセリングを受けることが不可欠である。
  5. 出生前検査は、妊娠・出産に関する包括的な支援の一環として提供されるべきものであることから、いずれの検査手法による出生前検査についても、妊娠から出産に至る全過程において包括的に産科管理・妊婦支援を行う知識や技能、責任を有する産婦人科専門医の適切な関与のもとで実施されるべきである。
  6. 一方で、受検前後の説明・遺伝カウンセリングを含め出生前検査を受検する妊婦等への支援は、産婦人科専門医だけでなく、小児科専門医や臨床遺伝専門医をはじめとした各領域の専門医、助産師、保健師、看護師、心理職、認定遺伝カウンセラー、社会福祉関連職、ピアサポーターなど多職種連携により行う必要がある。
  7. 出生前検査の正確性を担保するため、出生前検査については、十分な知識経験を有する検査担当者により、常に適正な検査手順に基づいて行われる必要があり、検査分析機関等においては、定期的に検査分析機器等の精度管理を行うなど、検査の質を確保する必要がある。
  8. 出生前検査の受検によって胎児に先天性疾患等が見つかった場合の妊婦等へのサポート体制として、各地域において医療、福祉、ピアサポート等による寄り添った支援体制の整備等を図る必要がある。
  9. 出生前検査の実施体制については、検査実施のみならず妊婦等への事前の情報提供、遺伝カウンセリング・相談支援、検査分析機関の質の確保、検査後の妊婦等へのサポートなど一体的な体制整備が不可欠であり、検査手法によっては、適正な実施体制を担保するために、認証制度を設ける必要がある。

## Ⅱ 出生前検査に関する情報提供・遺伝カウンセリングについて

### 【1】自治体における情報提供・支援体制

市町村の母子保健窓口、子育て世代包括支援センター等が、妊娠・出産・子育て全般に関わる包括的な支援の一環として、出生前検査に関する情報提供等を実施する際の留意事項を、運営委員会として以下に示す。各自治体で参照頂きたい。

#### 1. 自治体における出生前検査に係る情報提供の内容

運営委員会作成の母子健康手帳交付時等の情報提供チラシ（以下「チラシ」という。）の内容を踏まえ、妊娠・出産に関する包括的な支援の一環として、情報提供を行う。当該情報提供は、出生前検査の受検を勧奨するものではなく、妊婦等が出生前検査について不安を抱えることがないように、産婦人科医療機関もしくは認証医療機関等と連携して支援するために、下記の（1）～（3）について必要に応じて情報提供を行うものである。

なお、出生前検査に関してより詳細な情報を求めた妊婦等には、産婦人科医療機関や認証医療機関等、支援機関等につなぐことを念頭におくこと。

#### （1）出生前検査を考える前に必要となる正しい情報

- ・ 出生前検査は必ずしも全ての妊婦が受ける検査ではないこと
- ・ 出生前検査でわかる病気は一部であること
- ・ よく考え、受検するかどうかを決めることが大切であること
- ・ 受検する場合には適切な時期があること
- ・ 産まれながらに病気があった場合、様々なサポートが受けられること
- ・ 産まれながらの病気の有無やその程度と本人及びその家族の幸、不幸は本質的には関連がないこと

#### （2）正しい出生前検査の情報に行きつくための情報

- ・ 自治体等の相談窓口
- ・ 運営委員会が作成・推奨するホームページ

#### （3）必要に応じて、認証医療機関等につながるための情報

- ・ 地域における認証医療機関等、遺伝カウンセリングを行っている医療機関とその受診方法等

#### 2. 情報提供の方法

- 市町村の母子保健窓口等で行う母子健康手帳交付時等において、妊婦及びそのパートナーが適切な支援を得ながら自律的に受検するかどうかを考えていけるよう、誘導とならない形で、チラシを用いて情報提供を行う。
- 情報提供を望まない妊婦には、今後不安が生じた時には相談してほしいことのみを伝えるにとどめる。
- チラシの活用については、原則対面が望ましい。母子保健に関する専門知識を有する医療専門職（保健師、助産師、看護師等）によって対話を通じて情報提供する。必要に応じて、運営委員会が作成・推奨するホームページを活用する。
- 母子健康手帳交付時は、妊婦及びそのパートナーと出会う貴重な機会であることから、母子健康手帳の使用法の説明と併せて行う妊婦健康診査の説明とともに情報提供する。

- 対話のプロセスにおいて、出生前検査等の悩みや不安を聞き取った場合は、かかりつけ産婦人科医療機関との連絡調整を行い、継続的に支援する。なお、遺伝カウンセリングが必要な妊婦等には出生前検査に関する遺伝カウンセリングを実施する認証医療機関等に速やかにつなぐことができるように、かかりつけ産婦人科医療機関と連携を図る。また、関係機関とは定期的に連絡をとり、必要な情報を共有する。
  - 情報提供を行うにあたっては、日頃から地域の産婦人科医療機関と妊婦等の実態を把握し、課題を共有するとともに連携体制を構築しておく。なお、地域における認証医療機関等について情報を収集し把握する。(NIPT等の出生前検査に対する専門的な相談支援、関係者の連携体制の調整等を行う都道府県等と適宜連携する。)
3. 妊娠・出産・育児に係る様々な選択の尊重と支援体制の充実に向けて
- 妊娠と同時に、嬉しさや期待とともに、不安や産み育てることへの躊躇等が生じることがある。自治体においては、中立的な立場から対応し妊婦等が熟慮の上で出生前検査の受検や検査後に選択したことを尊重する。
  - それと同時に、多様性が尊重される社会の実現のため、先天性疾患があった場合においても妊娠期から子育て期に切れ目のない支援があることを具体的に示すことができる相談支援が求められる。
  - そのためには、疾病等のある子どもの子育て等についてイメージができるように、医療・福祉サービスとともに、疾病等のある子ども達の暮らしぶりや成長過程、家族との関わりや育児等について具体的に情報提供できるように情報収集し、相談支援に活用する。
  - また、出生前検査に関する悩みや不安をもつ妊婦やその家族の支援に向けて、日頃から産婦人科・小児科等の医療機関、福祉関係機関、児童発達支援センター、ピアサポート団体、地域団体等と出生前検査等に関する状況を共有しておく。
  - 流産・子宮内胎児死亡や早期新生児死亡が起きる場合や妊娠の中断が選択される場合もある。そのような場合においては、家族を支援するという姿勢での寄り添った援助が重要となることから、グリーフケア等の提供やピアサポートを活用した支援を検討する。必要に応じて、産前・産後サポート事業等の利用や医療機関等との連携により支援する。

## 【2】医療機関における出生前検査への対応

### 1. 出生前検査に対して医療機関が示すべき姿勢

出生前検査においてはそもそも、疾患をもつ人の人生の排除に利用される懸念や、生命の尊厳にかかわる倫理的問題の包含も指摘されている。したがって出生前遺伝学的検査は日本医学会が定める「医療における遺伝学的検査・診断に関するガイドライン」\*1を遵守し、適切な遺伝カウンセリングを通じて行われるべきである。

遺伝カウンセリングとは、クライアント（依頼者である患者や家族）のニーズに対応する遺伝学的情報等を提供し、クライアントがそれらを十分に理解した上で自らによる意志決定ができるように援助する行為である\*2。したがって提供すべき情報は、単なる遺伝性疾患の医学的情報や検査内容だけではなく、社会的な支援体制や倫理的問題等も含めた広汎なものとなり、心理的な対応技術も必要となる。非指示的な、共感的理解を伴う受容的な態度が重要であり、このような対応の中で、クライアント自身が問題解決能力を高めていくコミュニケーションプロセスが遺伝カウンセリングといえる。

出生前検査に関する遺伝カウンセリングは臨床遺伝専門医\*3 や一定のトレーニングを受けて運営委員会に認められた医師\*4、またその医師の指導の下で認定遺伝カウンセラー\*5 や遺伝看護専門看護師\*6 が対応することが望ましい。一方で、出生前検査には、通常の妊婦健康診査（以下「妊婦健診」という。）で行われる内容も関わってくるため、専門職だけで全てに対応することはできない。そのため、専門資格を持たない一般の産婦人科医をはじめとする医療従事者も「遺伝カウンセリング」の本質を理解し、可能な限り「遺伝カウンセリングマインド」\*7 をもって出生前検査に関わることが求められる。

### 2. 出生前検査の定義

出生前検査とは、母体内の胎児の状況を把握するために行われる検査をいう。広義には羊水、絨毛、その他の胎児試料等を用いた細胞遺伝学的、遺伝生化学的、分子遺伝学的、細胞・病理学的方法、及び超音波検査等を用いた画像診断的方法等がある。これらはそれだけでは診断を確定できない「非確定的検査」と検査結果に基づいて診断を確定できる「確定的検査」に大別される。

### 3. 出生前検査に関わる医療従事者の心構え

出生前検査においては、胎児の成長を確認するために行う胎児の超音波検査が、出生前診断に直結する場合もあるが、いわゆる出生前検査については、それを実施するかどうか等の自己決定は、個人の自律的な判断で行われるべきであり、その自己決定に寄り添うのが遺伝カウンセリングである。専門職ではない場合においても、「遺伝カウンセリングマインド」をもって対応することが求められる。そのため、非専門職の医療従事者においても、遺伝カウンセリングとはどういうものかの最低限の理解は必要であり、運営委員会による資料等を常に参照し、最新の知識や指針等に触れる自助努力が必要である。また、関連学会の学術講演会等で正しくかつ最新の知識を常にアップデートすること等が求められる。

### 4. 医療機関ごとの役割

出生前検査は専門職が在籍する医療機関だけで行われるものではない。妊婦

健診では妊婦が抱える様々な不安に関連した相談を受けることがあるが、その不安の一つに児の先天性の疾患についてのことがあり、出生前検査について質問されることがある。また、妊婦健診における胎児の超音波検査において、ソフトマーカー（染色体異常と関連する超音波所見であるが、確定診断とはならないもの）や形態異常等が判明することによって、出生前検査に関する質問ないし相談に即対応しなければならないこともある。そのような場合、一般の医療機関においても「遺伝カウンセリングマインド」をもって妊婦の不安に対して傾聴する対応が重要であり、このような対応を初期対応と定義する。妊婦にとっての不安の多くはこの初期対応によって解決するが、出生前検査に関して初期対応の際の医師の言葉がその後の判断に大きく影響することも多いことから、この初期対応のための心構えは妊婦に対応する医療機関の全ての医療従事者が知り、実践すべき事項である。

また、妊婦等が出生前検査を考慮している際に、一定の時間をかけて遺伝カウンセリングを行うことを専門対応、臨床遺伝専門医<sup>\*3</sup>等の臨床遺伝の専門家が多職種と連携し、単一遺伝子疾患、染色体構造異常、希少疾患等のより専門性の高い遺伝カウンセリングを行うことを高次対応、と定義する。

従来一部の医療機関において、初期対応の延長上で、出生前検査が実施されてきたが、「遺伝カウンセリングマインド」をもって出生前検査に対応しなければならない。その上で同施設においてNIPT以外の出生前検査を実施する場合には、あらためて遺伝カウンセリングが必須であり、同施設で専門対応を行うこととなる。遺伝カウンセリングは学会が認定する専門職が担うことが望ましいが、そうでない場合であっても、一定の遺伝カウンセリングの素養を身につけた者が対応すべきである。

NIPTについては、専門委員会の報告書に基づき、運営委員会が認める認証医療機関で専門対応あるいは高次対応をしなければならない。認証されていない医療機関では初期対応を行った後、妊婦がNIPTを希望する場合には認証医療機関に紹介する。初期対応を行った施設が認証医療機関である場合は、引き続き専門対応あるいは高次対応としてNIPTに関する遺伝カウンセリングを行う。

認証医療機関においては専門対応、あるいは高次対応が可能でなければならず、それらの施設においては専門職の医師（臨床遺伝専門医<sup>\*3</sup>、一定のトレーニングを受けて運営委員会に認められた医師<sup>\*4</sup>）とその医師の指導の下で専門職（認定遺伝カウンセラー<sup>\*5</sup>、遺伝看護専門看護師<sup>\*6</sup>）が遺伝カウンセリングを担当する。

#### （1）初期対応の心構えと実践

初期対応においては、非専門職であっても「遺伝カウンセリングマインド」をもって対応しなければならない。妊婦に出生前検査の希望がある場合や、胎児の所見から妊娠継続に強い不安を持つような場合、非指示的な態度で出生前検査に対応しなければならない。NIPTを希望する場合や、検査についてより専門的に相談が必要と判断した場合、専門対応あるいは高次対応が可能な施設につなげる。初期対応は連携施設や基幹施設においても行われる。

#### （2）専門対応の心構えと実践

専門対応とは染色体疾患についての出生前検査を考慮する場合等の遺伝カウンセリングを扱う場合が想定される。通常の妊婦健診とは異なる30～45分



程度の専門外来を設定し、自施設や他施設で実施可能な出生前遺伝学的検査に関する遺伝カウンセリングを行う。いわゆる認証医療機関である NIPT 基幹施設あるいは連携施設が担当する。

### (3) 高次対応の心構えと実践

高次対応が可能な施設は臨床遺伝専門医<sup>\*3</sup>や認定遺伝カウンセラー<sup>\*5</sup>等が在籍する病院であり、いわゆる基幹施設である。臨床遺伝の専門家と当該疾患を管理する診療科医師、及びその診療に関連する多職種が連携して遺伝カウンセリングに対応する。

- \*1 日本医学会「医療における遺伝学的検査・診断に関するガイドライン」  
<https://jams.med.or.jp/guideline/genetics-diagnosis.html>
- \*2 日本遺伝カウンセリング学会「出生前遺伝カウンセリングに関する提言」  
[http://www.jsgc.jp/files/pdf/teigen\\_20160404.pdf](http://www.jsgc.jp/files/pdf/teigen_20160404.pdf)
- \*3 日本人類遺伝学会・日本遺伝カウンセリング学会認定臨床遺伝専門医
- \*4 日本産科婦人科遺伝診療学会による認定等
- \*5 日本人類遺伝学会・日本遺伝カウンセリング学会認定遺伝カウンセラー
- \*6 日本看護協会認定遺伝看護専門看護師
- \*7 出生前検査に関わる「遺伝カウンセリングマインド」とは、妊婦の不安をくみ取りながらしっかりと受け止め、非指示的な態度で妊婦の自律的な決定プロセスに寄り添う姿勢のことをいう。

### 【3】NIPTの遺伝カウンセリングについて

#### 1. 検査前の遺伝カウンセリングの方法と内容

NIPT実施前の遺伝カウンセリングは、NIPT受検を検討している妊婦を対象として以下の方法で実施する。そのパートナーに対しても可能な限り同時に行う。

##### (1) 遺伝カウンセリングの方法

###### ① 検査前の遺伝カウンセリングにおける態度

NIPTを受検するか否かに対して非指示的なアプローチで行うことに留意し、NIPTを受検する、受検しない、のいずれにも誘導してはならないこと。

###### ② 文書による同意取得

同意取得は、運営委員会が指定した資料を渡して十分に説明した後に行うこと。連携施設においては、当該資料に施設における出生前コンサルト小児科医<sup>\*1</sup>の連絡先を必ず記載すること。NIPTに関する理解が得られたことを確認したあとに、検査を受けることについて文書による同意を得て、その同意文書を保管すること。

###### ③ NIPTを受けない選択をした妊婦への対応

NIPTに関する情報提供と遺伝カウンセリングの結果、NIPTを受けない選択をした妊婦に対し、その妊婦の要請がある場合には、妊娠の終了まで胎児に関する相談に応じること。連携施設の場合、相談の内容によっては、連携する基幹施設に紹介してもよいこと。

##### (2) 遺伝カウンセリングの内容

###### ① 説明資料の内容

説明内容は以下とする。

- ・ NIPTの概要(3種類の染色体トリソミーを対象にする検査であること、検査の精度等)
- ・ 染色体の概要
- ・ NIPTの限界(陽性的中率、確定的検査の重要性を含む。特に母体年齢が下がるほど陽性的中率が下がること。)
- ・ 母体年齢と異数性の関係
- ・ 多様性と先天性疾患
- ・ 検査対象となる疾患の特徴
- ・ 検査対象となる疾患のある児の一般的な自然歴や社会福祉サポート体制等

###### ② 追加の説明

- ・ 連携施設で実施された検査の結果が陽性である場合、その後のNIPTに関わる遺伝カウンセリングは、IV【2】で示される方法になること。
- ・ 連携施設では、妊婦が産婦人科医師を介さず直接に、連携する出生前コンサルト小児科医<sup>\*1</sup>と面接することができる機会を保障するために、連携する出生前コンサルト小児科医<sup>\*1</sup>の氏名と連絡先を必ず妊婦に伝えること。さらに、施設外でも出生前コンサルト小児科医<sup>\*1</sup>による

相談対応窓口があることについて、妊婦に対して情報提供<sup>\*2</sup>を行うこと。

- ・ 妊娠中断の処置には相応の医療上のリスクが伴うことに言及すること。

## 2. NIPT 結果開示における遺伝カウンセリングの方法と内容

NIPT 実施後に結果を開示する際の遺伝カウンセリングは妊婦を対象として以下の方法で実施する。そのパートナーに対しても可能な限り同時に行う。

### (1) 遺伝カウンセリングの方法

#### ① NIPT の結果説明における態度

結果（陰性、陽性、判定保留）について妊婦に寄り添う姿勢で行うこと。検査前に説明した項目について、妊婦及びそのパートナーから希望があった場合には再度説明すること。

#### ② NIPT の結果が陽性の場合の手順

連携施設で実施された NIPT の結果が陽性の場合、原則としてIV【2】で示された方法で遺伝カウンセリングを行うこと。NIPT の結果に関わらず出産を希望する場合は必ずしも確定診断は要しないことを説明すること。

#### ③ 確定診断に関する手順

確定診断としての侵襲を伴う検査（絨毛検査または羊水検査）を受けるか、または受けないかの方針決定については、十分な NIPT に関わる遺伝カウンセリングの下での妊婦及びそのパートナーによる決定を尊重すること。また、実施する場合には、同意文書に署名を得た上で保管すること。

#### ④ 判定保留の場合の手順

- ・ 連携施設で実施された検査の結果が判定保留である場合、その後の NIPT に関わる遺伝カウンセリングは、原則としてIV【2】で示される方法になること。
- ・ 結果が判定保留の場合、妊娠週数を勘案して再検査を受けるか、確定的検査を受ける等の選択肢を提示して説明すること。

#### ⑤ 継続的な支援

NIPT の結果が陰性であっても、基幹施設の臨床遺伝専門医<sup>\*3</sup>である産婦人科医師と小児科医師（及び認定遺伝カウンセラー<sup>\*4</sup>または遺伝看護専門看護師<sup>\*5</sup>）及び連携施設の産婦人科医師は、当該妊婦の妊娠帰結まで担当医と連携して当該妊婦の相談に応じること。また、当該妊婦の妊娠帰結後も、当該妊婦の要望があれば、遺伝カウンセリングに応じること。

### (2) 遺伝カウンセリングの内容

#### ① NIPT の結果の解釈についての説明内容

- ・ 結果が陽性の場合、対象とする染色体トリソミーのみられる可能性は各々の事前確率と検査の感度・特異度から計算された陽性的中率に応じて高くなるため、確定的検査を受ける相当の理由となること。ただし、

偽陽性がありうるため、この結果をもって対象とする染色体トリソミーの診断を確定させることにはならないこと。

- 結果が判定保留の場合、再検査を行うこと、または、侵襲を伴う検査を行うことが選択肢であること。
- 結果が陰性の場合、対象とする染色体トリソミーのみられる可能性がきわめて低いという意味であること。したがって、あえて侵襲的な確定的検査を行う理由は原則的にはないということ。ただし、偽陰性となることがありうるため、対象とする染色体トリソミーがないことを確定させることにはならないこと。
- 陰性または陽性と出た結果を再確認するための NIPT 再検査は意味がないとされていること。

### 3. 確定的検査後における遺伝カウンセリングの方法と内容

確定的検査後に結果を開示する際の遺伝カウンセリングは妊婦を対象として以下の方法で実施する。そのパートナーに対しても可能な限り同時に行う。

#### (1) 遺伝カウンセリングの方法

##### ① 確定診断後の遺伝カウンセリングにおける態度

結果について妊婦に寄り添う姿勢で行うこと。検査前に説明した項目について、妊婦及びそのパートナーから希望があった場合には再度説明すること。

##### ② 染色体トリソミーが確定した場合の手順

妊婦及びそのパートナーの気持ちに寄り添い、非指示的なアプローチで意思決定をサポートするとともに、その決断を支持すること。

##### ③ 継続的な支援

基幹施設の臨床遺伝専門医<sup>\*3</sup>である産婦人科医師と小児科医師及び認定遺伝カウンセラー<sup>\*4</sup> または遺伝看護専門看護師<sup>\*5</sup> 及び連携施設の産婦人科医師は、確定的検査の結果に関わらず、当該妊婦の妊娠帰結まで担当医と連携して当該妊婦の臨床遺伝学的な相談に応じること。また、当該妊婦の妊娠帰結後も、当該妊婦の要望があれば、グリーンケアも含めた遺伝カウンセリングに応じること。

#### (2) 遺伝カウンセリングの内容

##### ① 染色体トリソミーが確定した場合の説明内容

染色体トリソミーのある児の一般的な自然歴や社会福祉サポート体制等について再度説明するとともに、出産後も継続的な医療・福祉のサポートや患者会等のピアサポートが受けられることを説明すること。妊婦が希望すれば患者会や、出生前コンサルト小児科医<sup>\*1</sup> 等を紹介すること。妊娠を継続しない結論に至った場合、妊娠中期における妊娠中断の処置には相応の医療上のリスクが伴うことを説明するとともに、妊娠を継続しない結論に至った妊婦をサポートする行政の窓口や民間団体の存在等の情報提供も必要に応じて行うこと。

## ② 陰性が確定した場合の説明内容

結果について科学的に説明するとともに、検査の限界についても再度説明すること。さらに妊婦の心理的葛藤にも注意を払うこと。

- \*1 出生前コンサルト小児科医は、日本小児科学会が認定する。出生前コンサルト小児科医は、日本小児科学会小児科専門医であり、おもに、NIPT 等出生前検査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。
- \*2 出生前コンサルト小児科医の情報提供は、運営委員会が指定した資料に記載すること。
- \*3 日本人類遺伝学会・日本遺伝カウンセリング学会認定臨床遺伝専門医
- \*4 日本人類遺伝学会・日本遺伝カウンセリング学会認定遺伝カウンセラー
- \*5 日本看護協会認定遺伝看護専門看護師

### 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。

- ・ 高年齢の妊婦
- ・ 母体血清マーカー検査で、胎児が染色体数的異常を有する可能性が示唆された妊婦
- ・ 染色体数的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、胎児が染色体数的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的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 を受検する必要性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、マススクリーニ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。

## IV NIPT を実施する医療機関の認証について

### 【1】NIPT を実施する医療機関全体の体制

本認証制度に基づく NIPT は、基幹施設とその支援を受ける連携施設とで構築される地域ごとの体制の下で実施される。基幹施設に必要な要件は【3】に定める。基幹施設は施設内で NIPT の実施と検査後の妊娠帰結までに必要となる全てに対応可能であることが求められる。一方で連携施設は、基幹施設と密接な連携をとり、遺伝カウンセリング及び陽性の結果の妊婦に対するその後の対応について基幹施設による支援の下で NIPT を実施する。そして、連携施設では対応が困難な点については基幹施設が責任をもってそれを補うことで、連携施設での NIPT の実施においても基幹施設での実施と同等の遺伝カウンセリング及び検査後の妊娠帰結に至るまでの支援を妊婦が受けられることが必要である。すべての連携施設に必要な要件は【4】に定める。基幹施設はその要件を満たす施設の中で施設の状況及び地域の医療体制の特性に鑑みて、連携施設の選択を行い、基幹施設が統括する実施体制を構築する。当該体制に加える連携施設やその施設数については、各基幹施設が自施設の体制及び人的資源を考慮し、連携施設への支援が十分に可能な状態であるかどうかに基づいて判断を行う。基幹施設が独自に連携施設に求める要件を【4】に追加することは妨げない。

運営委員会施設認証ワーキンググループで開催する施設認証審査会は、【3】に定める要件に基づいて基幹施設の審査を行う。さらに、施設認証審査会は、当該基幹施設の統括する体制に参画する連携施設について、【4】に定める要件及び基幹施設が取りまとめて提出する連携施設の内容が適切であることを検討した上で、連携施設の審査を行う。施設認証ワーキンググループから、審査結果を運営委員会に報告し、運営委員会で承認する。

連携施設は、自施設で実施した NIPT の個々の事例の臨床情報を、統括する基幹施設に定期的に報告する。基幹施設は、基幹施設自身及び統括する体制内の連携施設で実施した NIPT の事例の臨床情報を管理して、運営委員会に定期的に報告する。

また、NIPT の検査委託先は、V に定める認証された検査分析機関とし、認証されていない検査分析機関への委託は認められない。

#### (補足事項)

令和6年(2024年)3月までの時限的な措置として、連携施設について、実施責任者が臨床遺伝専門医資格あるいは、NIPT に関わる研修修了認定を有する条件を満たさない場合であっても、その代替として実施責任者が、日本周産期・新生児医学会の周産期専門医(母体・胎児あるいは新生児)である場合には、暫定連携施設として、NIPT の実施を可能とする。暫定連携施設で NIPT を実施する場合の遺伝カウンセリングについては【2】の(補足事項)を参照。

## 【2】遺伝カウンセリング、確定的検査とその後の対応<sup>\*1</sup>に関する基幹施設と連携施設の関係

NIPT を行うにあたって、インフォームド・コンセントを得ることに加えて、検査実施前と検査実施後のそれぞれの時点で遺伝カウンセリングを実施する。

基幹施設及び連携施設においては、連携する出生前コンサルト小児科医<sup>\*2</sup>を最低 1 名選定し、その氏名及び所属を検査説明文書に記載する。その上で妊婦の希望に応じて、出生前コンサルト小児科医<sup>\*2</sup>との面会を設定する等、小児医療の専門家の支援を受けられるように配慮する。

### 1. 検査前の遺伝カウンセリング

NIPT 実施前には、検査に関する情報提供と、NIPT を受けるかどうかの妊婦とそのパートナーの自律的な判断の支援を、基幹施設もしくは連携施設において行う。

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を実施しても胎児の染色体数的異常に対する不安が解消されない妊婦や、過去の妊娠歴、遺伝性疾患の家族歴等を考慮して、検査前の遺伝カウンセリングに高い専門性が必要と判断され連携施設での対応が困難である場合には、2 の検査結果が陽性または判定保留の場合に準じて、基幹施設との連携の下で検査前の遺伝カウンセリングを行う。

### 2. 検査後の遺伝カウンセリング

NIPT の結果が陰性であった際には、検査を実施した基幹施設もしくは連携施設において遺伝カウンセリングを行う。

NIPT の結果が陽性もしくは判定保留であった際には、基幹施設で実施した NIPT の場合には、基幹施設に勤務する出生前検査に関する知識と経験が豊富な臨床遺伝専門医<sup>\*3</sup>が妊婦とそのパートナーに対して検査後の遺伝カウンセリングを行い、確定的検査（羊水検査あるいは絨毛検査）及びその後の対応を行う。連携施設で実施した NIPT の場合には、原則以下のいずれかの方法により検査後の遺伝カウンセリングを行い、確定的検査及びその後の対応を行う。

- (1) 出生前検査に関する知識と経験が豊富な臨床遺伝専門医<sup>\*3</sup>が連携施設に勤務しておりかつ、確定的検査とその後の対応が連携施設で実施できる場合には、その連携施設内の臨床遺伝専門医が遺伝カウンセリングを行い、連携施設において確定的検査及びその後の対応を行う。
- (2) 出生前検査に関する知識と経験が豊富な臨床遺伝専門医<sup>\*3</sup>が連携施設にいない場合、あるいは確定的検査とその後の対応が連携施設で実施できない場合には、妊婦を速やかに基幹施設へ紹介して基幹施設において検査後の遺伝カウンセリングを行い、基幹施設において確定的検査及びその後の対応を行う。
- (3) 出生前検査に関する知識と経験が豊富な臨床遺伝専門医<sup>\*3</sup>が連携施設にいない場合に、何らかの理由により妊婦が速やかに基幹施設に受診することが困難な状況では、基幹施設の出生前検査に関する知識と経験が豊富な臨床遺伝専門医<sup>\*3</sup>が、連携施設内において対面もしくはオンライン診療ツール



を用いて検査後の遺伝カウンセリングを行う。その後の確定的検査とその後の対応については連携施設で実施可能な場合は連携施設で実施し、確定的検査後の対応について前述のNIPT陽性についての遺伝カウンセリングを行った基幹施設の臨床遺伝専門医が継続的に支援する。確定的検査及びその後の対応について連携施設ではそれらを実施困難な場合には、NIPT陽性の結果に関する遺伝カウンセリングを実施した臨床遺伝専門医は妊婦が速やかに基幹施設を受診できるように支援する。そして、確定的検査及びその後の対応を基幹施設で行う。

(補足事項) 暫定連携施設における検査前後の遺伝カウンセリングについて

【1】に記載された暫定連携施設でのNIPTの実施に際しては、検査前の遺伝カウンセリングと結果陽性あるいは判定保留の場合の検査後の遺伝カウンセリングは、原則として基幹施設の臨床遺伝専門医により行われる。その方法としては、2の(2)または(3)のいずれかの方法で実施する。結果陰性の場合の検査後の遺伝カウンセリングは、暫定連携施設内で行われる。

- \*1 確定的検査の結果に対する遺伝カウンセリング及び妊婦の妊娠継続もしくは中断のそれぞれの判断に対する精神的、医療的支援の全体を意味する。
- \*2 出生前コンサルト小児科医は、日本小児科学会が認定する。出生前コンサルト小児科医は、日本小児科学会小児科専門医であり、おもに、NIPT等出生前検査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<sup>\*3</sup>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。
- \*3 日本人類遺伝学会・日本遺伝カウンセリング学会認定臨床遺伝専門医

### 【3】基幹施設が備えるべき要件

1. 出生前検査、とくに13トリソミー、18トリソミー、21トリソミーについて、自然史や支援体制を含めた十分な知識及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<sup>\*1</sup>）と、出生前検査、とくに13トリソミー、18トリソミー、21トリソミーについて、自然史や支援体制を含めた十分な知識及び豊富な診療経験を有する小児科医師（小児科専門医<sup>\*2</sup>）がともに常時勤務している（あるいは、常時勤務に準ずる体制が整備されていると認定される）ことを要し、医師以外の認定遺伝カウンセラー<sup>\*3</sup>または遺伝看護専門看護師<sup>\*4</sup>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<sup>\*1</sup>）は臨床遺伝専門医<sup>\*5</sup>であることが望ましく、上記の小児科医師（小児科専門医<sup>\*2</sup>）は臨床遺伝専門医<sup>\*5</sup>または周産期（新生児）専門医<sup>\*6</sup>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<sup>\*1</sup>）、小児科医師（小児科専門医<sup>\*2</sup>）の少なくとも一方は臨床遺伝専門医<sup>\*5</sup>の資格を有することを要する。
2. 遺伝に関する専門外来を設置し、1項に述べた産婦人科医師と小児科医師（及び認定遺伝カウンセラーまたは遺伝看護専門看護師）が協力して診療を行っていること。
3. 検査を希望する妊婦に対する検査施行前・後のNIPTに関わる「遺伝カウンセリング」はいずれについても、十分な時間をとって行う体制が整えられていること。なお、検査施行前後のNIPTに関わる遺伝カウンセリングには、1項で挙げた専門職のすべてが互いに連携して関与することが望ましい。また検査施行前のNIPTに関わる遺伝カウンセリングから検査の実施までには、被検妊婦自身が検査受検について十分に考慮する時間をもつことができるよう配慮すること。
4. NIPTの実施前後の妊婦の意思決定について、妊婦が希望する場合は小児医療の専門家（【2】\*2の記載参照）の支援を受けられるようにすること。
5. 検査施行後の分娩まで含めた妊娠経過の観察、及び妊婦の希望による妊娠中絶の可否の判断及び処置を自施設において行うことが可能であり、現に行っていること。
6. 絨毛検査や羊水検査等の侵襲を伴う胎児染色体検査を、妊婦の意向に応じて適切に施行することが可能であること。
7. 妊婦が5項に述べた侵襲を伴う胎児染色体検査を受けた後も、妊婦のその後の判断に対して支援し、適切なNIPTに関わる遺伝カウンセリングを継続できること。
8. 出生後の児への医療やケアを実施できる、またはそのような施設と密に連携する体制を有すること。
9. 連携施設において検査の結果陽性または判定保留が出た妊婦について、連携施設からの連絡を受けて4～7の対応を行うことが可能であること。

10. 遺伝診療についての会議を定期的を開催して2の遺伝に関する専門外来に関わる医療者内で診療についての情報共有を図ること。連携施設がある場合は連携施設においてNIPTに関わる遺伝カウンセリングを実施している産婦人科医師の会議への参加を6か月に1回程度で受け入れて、統括する体制全体の出生前検査に関する医療の質の向上に努めること。
11. 自治体においても、包括的な妊婦支援の一環として、出生前検査に関する情報提供等を行っている。基幹施設は、地域の母子保健担当者と情報交換を行い、連携をとれる体制づくりに努めること。

- \*1 日本産科婦人科学会認定産婦人科専門医
- \*2 日本小児科学会認定小児科専門医
- \*3 日本人類遺伝学会・日本遺伝カウンセリング学会認定遺伝カウンセラー
- \*4 日本看護協会認定遺伝看護専門看護師
- \*5 日本人類遺伝学会・日本遺伝カウンセリング学会認定臨床遺伝専門医
- \*6 日本周産期・新生児医学会周産期（新生児）専門医

## 【4】連携施設が備えるべき要件

1. 出生前検査、とくに 13 トリソミー、18 トリソミー、21 トリソミーについて、自然史や支援体制を含めた十分な知識及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<sup>\*1</sup>）が、常時勤務していることを要する。この産婦人科医師は臨床遺伝専門医<sup>\*2</sup>であること、もしくは NIPT を含めた出生前検査に関する研修の修了認定<sup>\*3</sup>を受けていることを要する。
2. 検査を希望する妊婦に対する検査施行前後の NIPT に関わる遺伝カウンセリングに、十分な時間をとることができる外来診療体制が整えられていること。NIPT に関わる遺伝カウンセリングは一般診療とは別に専門外来で実施するものとし、NIPT を検討している妊婦、検査実施後の妊婦を対象とした専用の時間帯を設定することが望ましい。なお、検査施行前・後の NIPT に関わる遺伝カウンセリングでは、1 で挙げた産婦人科医師が直接関与することを要する。また検査施行前の NIPT に関わる遺伝カウンセリングから検査の実施までには、被検妊婦自身が検査受検の要否について十分に考慮する時間をもつことができるよう配慮すること。
3. NIPT 検査を受けた妊婦に対する継続的な支援のために、原則として<sup>\*4</sup>、妊婦健診と分娩の管理に対応をしていること。
4. 連携施設は、NIPT に関わる診療について常に基幹施設と密接な連携を維持しなければならない。出生前検査についての豊富な診療経験を有する臨床遺伝専門医が勤務していない場合、あるいは確定的検査とその後の対応が自施設で行えない場合には、NIPT の検査結果が陽性であった妊婦の情報を所属する体制の基幹施設に速やかに連絡をする。そして、【2】の記載に沿って、検査後の適切な支援の提供のために基幹施設との連携を行う。
5. NIPT の実施前後の妊婦の意思決定について、妊婦が希望する場合は小児医療の専門家（【2】\*2 の記載参照）の支援を受けられるようにすること。
6. 1 に記載された連携施設の産婦人科医師は、基幹施設が実施する遺伝診療についての会議（【3】10 に記載）に 6 か月に 1 回程度の頻度で参加して、基幹施設における臨床遺伝専門医、産婦人科医師及び小児科医師と密な連携を維持するよう努める。また、その会議において出生前検査及び NIPT の対象疾患に関する情報を得また指導を受けるよう努める。

### （補足事項）

令和 6 年（2024 年）3 月までの時限的な措置として、\*2 もしくは\*3 の条件を満たさない場合であっても、その代替として日本周産期・新生児医学会の周産期専門医（母体・胎児あるいは新生児）である場合には、連携施設に求められる「出生前検査、とくに 13 トリソミー、18 トリソミー、21 トリソミーについて、自然史や支援体制を含めた十分な知識及び豊富な診療経験を有する産婦人科医師」に準じた要件を満たすと考えて、暫定連携施設として NIPT 実施が可能である。

（前記【1】、【2】それぞれの補足事項参照）

- \*1 日本産科婦人科学会認定産婦人科専門医
- \*2 日本人類遺伝学会・日本遺伝カウンセリング学会認定臨床遺伝専門医
- \*3 「日本産科婦人科遺伝診療学会が提供する教材を用いたロールプレイを含めた研修会受講と統一試験」を修了。
- \*4 遺伝カウンセリングの前後において、包括的な妊婦の支援を行う必要性があるため、連携施設は分娩施設であることが望ましい。ただし、分娩施設でなくても妊婦健診を行っている施設で、基幹施設との連携の下で適切な周産期管理が可能であると基幹施設が判断した施設は、連携施設の対象となりうる。

## V. NIPT を受託する検査分析機関の認証について

### 【1】NIPT に係る検査分析機関の認証基準

#### 1. 認証基準策定に関わる基本姿勢

NIPT を検査として提供する検査分析機関（衛生検査所等）の認証基準の検討に際しては、以下を基本姿勢とした。

- (1) 報告書（資料1）に示された「NIPT に係る検査分析機関（衛生検査所）の認証基準の策定と認証制度の運用」を元に検討する。
- (2) 認証に必要な具体的な要件については、資料2、3に示された ACCE モデルを基本とした。また、NIPT の検査として求められる精度保証要件については、資料4から7を参照し、平成29年（2017年）法律第57号による改正後の医療法（以下「改正医療法」という。）により求められる要件（資料8）を元に整理する。
- (3) 審査対象は、本指針の要件を満たし、運営委員会で認証された医療機関から、NIPT を検査として受託する検査分析機関（衛生検査所）及び医療機関内において自ら NIPT を検査として実施する検査室を対象とする。

#### 2. 検査分析機関（衛生検査所）に求められる要件

##### (1) 検査の実施場所

検査の実施場所は以下が考えられる。

- ・ 自ら検体を受領し（衛生検査所登録した施設）、自施設内の検査場所（衛生検査所登録した施設）で検査分析を行う。
- ・ 検体を受領（衛生検査所登録した施設）したのちに国内の外部の検査分析機関に委託する。
- ・ 検体を受領（衛生検査所登録した施設）したのちに海外の外部の検査分析機関に委託する。

##### (2) 法的要件

国内の委託先の検査分析機関は、検査受託に際して求められる以下の法的要件を満たす必要がある。

- ① 医療法（昭和23年（1948年）法律第205号）
- ② 臨床検査技師等に関する法律（昭和33年（1958年）法律第76号）

\*平成30年（2018年）12月1日より改正医療法で義務化された3つの要件

- ・ 検体検査の精度管理責任者の配置
- ・ 標準作業書の常備と従事者へ周知
- ・ 作業日誌・台帳の作成

及び努力義務となった3つの要件

- ・ 内部精度管理の実施及び統計学的精度管理台帳の作成
- ・ 外部精度管理調査への参加及び外部精度管理台帳の作成
- ・ 検査業務従事者に必要な研修を受けさせること

（注：施設内で遺伝子関連検査・染色体検査を実施している医療機関では努力義務ではなく義務）

\*参考資料：衛生検査所指導監督基準（厚生労働省医政局）

(3) 再委託を行う場合の要件

- ・ 受託した NIPT を再委託する場合は、再委託先の検査分析機関が資格要件を満たしているか、検査の妥当性確認・内部精度管理・外部精度評価が適切に行われているかについて、責任を持って確認する必要がある。
- ・ 再委託先が、運営委員会が認証する医療機関外の NIPT 検体を受託していないか確認する。
- ・ 再委託先が海外の検査分析機関の場合、当該国の検査実施に求められる法的要件を満たす必要がある。

(4) NIPT 検査提供（受託）に関する会社の姿勢

① 遵守すべき指針・ガイドライン等

日本医学会「医療における遺伝学的検査・診断に関するガイドライン」、日本産科婦人科学会「出生前に行われる遺伝学的検査及び診断に関する見解」、及び本指針を遵守する必要がある。

② 検査受託先（医療機関）の確認

- ・ 検査受託先（医療機関）が、運営委員会で認証された医療機関であることを確認し、非認証医療機関の NIPT 受託先になっていないことを確認する。
- ・ 検査受託先（医療機関）が NIPT に関する学会指針等を遵守していることを確認する。
- ・ 検査受託先（医療機関）において、適切な遺伝カウンセリングが提供されたかを依頼書上で確認する必要がある。
- ・ 検査受託先（医療機関）において、検査前工程として以下の項目について確認する。
  - (ア) 検体採取場所・検体採取容器
  - (イ) 検体の保存条件
  - (ウ) 検体搬送方法・搬送温度の適正性
  - (エ) 標準作業手順書（SOP）の整備状況
    - （注：SOP については、検体採取から結果の報告までの全検査工程に関する SOP を想定）
- ・ 検査受託先（医療機関）の医師を介して、妊婦に結果を説明しているかを確認する。

(5) NIPT 検査実施検査室の要件

① 検査法の分析的妥当性の評価

(ア) 分析性能の評価

使用する測定法について、以下の分析性能が評価されている必要がある。

- ・ 正確度または真度（accuracy）
- ・ 精度、再現性（precision ; repeatability, reproducibility）
- ・ 分析感度（analytical sensitivity ; limit of detection）
- ・ 分析特異度（analytical specificity）

- ・ 頑健性 (robustness)
- ・ 報告範囲 (reportable range)
- ・ 参照範囲 (reference range or reference interval)

#### (イ) 標準作業手順書 (SOP) の作成

医療法等の一部を改正する法律の一部施行に伴う厚生労働省関係省令の整備に関する省令 (平成 30 年 (2018 年) 厚生労働省令第 93 号) による改正後の医療法施行規則を参考に必要な SOP を作成する。

- ・ 測定標準作業書  
検出限界と、プロセス毎の品質基準を明示し、基準を逸脱した場合の対応を記載する。
- ・ 精度管理標準作業書  
内部精度管理、外部精度評価について記載する。
- ・ 分析性能評価標準手順書  
試薬ロットの変更、解析プログラムのバージョン等の変更時の検証項目についても記載する。その場合は、変更内容・程度に即して規定しておくことが必要となる。

#### (ウ) 据付時適格性確認 (IQ)

開始前に、装置の仕様が適正か、装置が正常に作動するか、安全機能を備えているか確認し。検査に使用する全ての装置の据付時適格性確認と教育訓練を完了していること。

\* 求められる書類の例 :

- ・ 据付時適格性確認報告書
- ・ 要員への機器操作教育訓練とその記録

#### (エ) 稼働性能適格性確認 (OQ)

装置、測定系に期待されている機能、性能が得られていることを種々の試験を通して確認していること。

\* 求められる書類の例 :

- ・ 稼働性能適格性確認報告書

### ② 内部精度管理 (IQC)

常に分析が正しく行われていることを確認するため、品質指標をモニターする必要がある。内部精度管理の例を以下に示す。

- ・ 核酸を含まない検体による汚染の確認
- ・ 陽性対照と陰性対照
- ・ サンプルの取り違いによる検査ミスの防止

### ③ 外部精度評価 (EQA)

EQA としては一般的に、外部精度管理調査/技能試験 (PT)、もしくはそれに代替する方法 (施設間チェック、ブラインド試験等) を年に 2 回程度行うのが望ましいとされる。国内ではまだ PT が整備されていないため、現時点では CAP サーベイ等海外の EQA/PT に参加することが望ましい。



## ④ 試薬ロット、バージョン等の変更時の確認

試薬ロットの切り替えや解析プログラムのバージョン等の変更があった場合、どの程度の確認作業を行うのかを予め決めておくこと。

## ・ 試薬ロットの切り替え

検査室で再バリデーションをする必要はないが、内部精度管理用試料を用いて、設定した品質基準を基にした性能を確認する。

## ・ 解析プログラムのバージョン変更

変更の程度により、再バリデーションが必要である。参照するデータベース、バイオインフォマティクス・パイプラインのバージョンアップの場合は、妥当性確認が必要となる。

## (6) 定期報告

認証された検査分析機関は、年次報告に以下の項目を記載して報告すること。

- ① NIPT 受託先（医療機関）名・数
- ② 検査総数
- ③ 陽性数
- ④ 陰性数
- ⑤ 判定保留数
- ⑥ 再委託を行っている場合、再委託先機関名・数
- ⑦ 再委託を複数行っている場合はその検査分析機関ごとに②～⑤を記載
- ⑧ 精度管理に対する具体的な取り組み

## (7) 疑義照会への対応

検査精度について疑義が生じた場合は、運営委員会の照会に対応すること。

## 【2】参考資料

- 資料1. NIPT等の出生前検査に関する専門委員会報告書  
<https://www.mhlw.go.jp/content/000783387.pdf>
- 資料2. 遺伝子検査を評価するためのACCEモデルプロセス  
アメリカ疾病管理予防センター：CDC  
<https://www.cdc.gov/genomics/gtesting/acce/>
- 資料3. ゲノム医療における検体検査の品質確保に関する提言(平成29年(2017)年11月)  
日本臨床検査医学会  
<https://www.jslm.org/committees/gene/gene20171121.pdf>
- 資料4. がん遺伝子パネル検査の品質・精度の確保に関する基本的考え方  
(第2.0版)  
臨床検査振興協議会  
[http://www.jamt.or.jp/data/asset/docs/20190531\\_ver2.0.pdf](http://www.jamt.or.jp/data/asset/docs/20190531_ver2.0.pdf)
- 資料5. 「遺伝子関連検査の質保証体制についての見解」(平成25年(2013年)5月23日策定 平成30年(2018年)12月1日改定 令和3年(2021年)4月1日改定)  
一般社団法人日本衛生検査所協会 遺伝子関連検査受託倫理審査委員会  
<http://www.jrcla.or.jp/info/info/030401.pdf>
- 資料6. 「遺伝子関連検査のためのISO 15189 ガイダンス文書」(2019)  
JCCLS ; 日本臨床検査標準協議会  
<https://www.jccls.org/active/public2/>
- 資料7. 「難病領域の診療における遺伝学的検査の指針」(令和3年(2021年)3月31日) 厚生労働科学研究費補助金 難治性疾患政策研究事業難病領域における検体検査の精度管理体制の整備に資する研究班  
<http://www.kentaikensa.jp/files/35773.pdf>
- 資料8. 検体検査について(厚生労働省 ホームページ)  
[https://www.mhlw.go.jp/stf/newpage\\_02251.html](https://www.mhlw.go.jp/stf/newpage_02251.html)
- 資料9. 衛生検査所指導監督基準(厚生労働省医政局)  
<https://www.mhlw.go.jp/content/10800000/000761163.pdf>

## おわりに

本指針は、今後の認証制度の運営状況や NIPT 等の出生前検査に関わる当事者や医療機関、検査分析機関からの意見を収集し、適宜見直しを行う予定である。

また、運営委員会の認証制度の運営に当たって課題が生じた場合は、運営委員会から日本医学会を通じて、NIPT 等の出生前検査に関する専門委員会に報告を行い、対応方策について検討が行われることになる。