

令和4年度 厚生労働省母子保健指導者養成研修

研修2

NIPT等の出生前検査に関する研修

概要資料

プログラム概要

	研修プログラム	講師	プログラムの内容
①	<u>行政説明</u> 母子保健行政の動向	厚生労働省 子ども家庭局 母子保健課	最近の母子保健行政の動向
②	<u>講義</u> NIPT等出生前検査の 基礎知識	厚生労働省 子ども家庭局 母子保健課	NIPT等出生前検査の基礎知識について
③	<u>講義</u> 出生前検査における 自治体での支援	北九州市 子ども家庭局子育て支援部 子育て支援課 堀 優子 氏	自治体における出生前検査に関する情報提供と 保健師として求められる役割について
④	<u>講義</u> NIPTの対象となる トリソミーについて	関西大学人間健康学部人 間健康研究科 植田 紀美子 氏	13、18、21トリソミーについての知識と自治体の保 健師による支援について

② NIPT等出生前検査の基礎知識

【研修講師】

厚生労働省 子ども家庭局 母子保健課

研修のポイント

【染色体異常と出生前検査】

○出生児の3.0～5.0%は、先天性疾患をもって生まれる。先天性疾患の中で染色体疾患によるものは25%程度である。

○初期流産とならなくても染色体異常が原因で子宮内で亡くなる場合もある。予後は疾患により異なる。

- 母体年齢が高くなるにつれ、ダウン症候群や18トリソミーの出生頻度が高くなる。
- 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。

【NIPT※の現状】

※無侵襲性出生前遺伝学的検査：母体血液中の胎児由来のDNAを用いてダウン症等の胎児染色体数の異常の診断に結びつける検査

○NIPTについては、日本産科婦人科学会が策定した指針を受け、関係学会の連携の下、認定制度に基づき実施されてきた。

○他方、ここ数年、認定施設以外の医療機関での検査が増加し、妊婦の不安や悩みに寄り添う適切なカウンセリングが行われていない等の問題が指摘されている。





○このため、厚生労働省において出生前検査の適切な在り方等が議論され、「NIPT等の出生前検査に関する専門委員会報告書（令和3年5月）」（報告書）がとりまとめられた。

○報告書では、適切な実施体制の担保のために認証制度が必要、妊婦及びそのパートナーへ誘導とならない形で出生前検査に関する情報提供を行う等とされている。

【新認証制度について】

○報告書に従い、日本医学学会に出生前検査認証制度等運営委員会が設置され、「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」（指針）を公表し、NIPTに関する認証制度が開始している。

図表：出生前検査の種類

	非確定的検査（非侵襲性検査）			確定的検査（侵襲性検査）	
	超音波マーカー検査（コクピント検査）	母体血清マーカー検査	NIPT（非侵襲性出生前遺伝学的検査）	絨毛染色体検査	羊水染色体検査
実施可能時期	11-13週	15-18週	9-10週以降	11-14週	15-16週以降
対象染色体疾患	21トリソミー 18トリソミー (13トリソミー)	21トリソミー 18トリソミー	21トリソミー 18トリソミー 13トリソミー	染色体疾患全般	染色体疾患全般
検査内容	超音波検査（NTなど） *コクピント検査は検査も必要	採血のみ	採血のみ	絨毛穿刺	羊水穿刺
検査内容					
21トリソミーについての検出率（感度）	NT:60%程度 コクピント検査:80%	80%	99%	99.9%	99.9%
結果の出力	確率（1/1000）および 陽性・陰性	確率（1/1000）および 陽性・陰性	陽性・陰性・判定保留	染色体の写真・検型	染色体の写真・検型
検査の特徴	偽陽性が多い 流産リスクがない 実施可能施設が限定される 安価 実施時期が早い	偽陽性が多い 流産リスクがない 実施可能施設が多い 安価	陽性の率が低い 流産リスクがない 実施可能施設が限定される 安価 実施時期が早い	流産リスクがある（1%） 実施可能施設が限定される	流産リスクが比較的多い 実施可能施設が比較的多い

*胎動モザイク、胎膜と胎児で染色体数などに違いがあること

厚生労働省科学研究費補助金「出生前診断の提供等に係る体制の構築に関する研究」NIPT説明書より

図表：指針の概要

「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」の概要（R4.2.18日本医学学会）

<p>基本的考え方</p> <ul style="list-style-type: none"> NIPT等の出生前検査に関する専門委員会の報告書に従う <p>出生前検査に関する情報提供</p> <p>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婦・出産・子育て全般に関する包括的な支援の一環として提供されない形で、下記情報提供を行う。</p> <ol style="list-style-type: none"> 出生前検査を考える前に必要となる正しい情報 正しい出生前検査の指針に基づいた適切な情報 必要に応じて、認証医療機関等につながるための情報 <p>NIPTの適切なカウンセリング</p> <ul style="list-style-type: none"> 受検前後に必ず対面で適切なカウンセリングを行う 適切な妊婦検診とは異なる専門外来を認定 パートナーに押しつけるような対応は行わない 非指示的なアプローチで行うことには留意し、NIPTを安易にする、安易にしない、のいずれにも誘導してはならない <p>NIPTの対象となる疾患</p> <ul style="list-style-type: none"> 本指針に基づきNIPTの対象は、13トリソミー、18トリソミー、21トリソミーである <p>NIPTを受託する検査分析機関の認証要件</p> <ul style="list-style-type: none"> 診療に用いる検体検査と同等の品質・精度確保を求める（改正医療法第...） 認証された医療機関からの受託とする等 	<p>NIPTの実施が選択的となる経路</p> <ul style="list-style-type: none"> 胎動モザイク 胎膜と胎児で染色体数に違いがあること 胎児が染色体数異常を有する可能性が示唆された妊婦 染色体数の異常を有する胎児を妊娠した既往のある妊婦 胎動モザイクや胎膜と胎児で染色体数に違いがあること、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 胎動モザイク検査で、胎児が染色体数の異常を有する可能性が示唆された妊婦 ただし、対象疾患の染色体数により、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の異常に対する不安が軽減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。 <p>NIPTを実施する医療機関の認証要件</p> <p>医師要件</p> <ul style="list-style-type: none"> 出生前診断について十分な知識と豊富な診断経験を有する産婦人科専門医と小児科専門医が常勤している。そのうち、一方は臨床遺伝専門医であることが必要 検査実施後の分娩まで適切な妊婦経過の観察、及び妊娠の帰結による妊婦や胎児の今後の判断及び処置を自施設において行うことが可能 <p>施設要件</p> <ul style="list-style-type: none"> 医師と連携し適切な診断を維持する 出生前診断について十分な知識と豊富な診断経験を有する産婦人科専門医が常勤し、その医師は臨床遺伝専門医、もしくは臨床遺伝専門医に関する研修の修了を受けていることが必要 産科施設 等
---	--

③ 出生前検査における自治体での支援

【研修講師】

北九州市 子ども家庭局子育て支援部 子育て支援課 堀 優子 氏

研修のポイント

【市町村の母子保健窓口等における出生前検査に関する情報提供】

○母子健康手帳交付等の機会に、全員が受けることが望ましい妊婦健康診査の説明に合わせて情報提供することが望ましい。

○妊婦健康診査も出生前検査につながることもあることを認識し、重く接する必要がある。

○提供する情報の種類は以下の3つ。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ことに留意して実施。

- ・ 出生前検査を考える前に必要となる正しい情報
- ・ 正しい出生前検査の情報に行きつくための情報
- ・ 必要に応じて、認証医療機関等につながるための情報

○情報提供のツールとしてチラシがある。また、チラシと対を成すものとして、必要に応じ、出生前検査認証制度等運営委員会作成・推奨するホームページ等を活用する。

○情報提供を望まない妊婦等に配慮をする必要がある。

【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】

○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に出生前検査の受検や受検後に選択したことを尊重する。

○支援体制の充実に向けて、①障害福祉部署、児童発達支援センター、当事者支援団体、支援団体等との関係づくり、②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（課題）を共有、③流産・子宮内胎児死亡や早期新生児死亡が予測される場合や妊娠の中断が選択される場合の支援、が求められる。

図表：妊婦健康診査との関係



図表：支援連携体制の充実に向けて



④ NIPTの対象となるトリソミーについて

【研修講師】

関西大学 人間健康学部・人間健康研究科 植田 紀美子 氏

研修のポイント

【NIPTの対象となるトリソミーに対する理解】：NIPTの対象となるトリソミー（13トリソミー、18トリソミー、21トリソミー）に関して、症状のみならず、暮らしぶりや成長過程、家族とのかかわりや育児等について具体的な情報は、医療専門職（保健師、助産師、看護師等）として認識しておくべき情報である。

○13トリソミー(パトウ症候群)のある子どもの特徴：①一般的に5,000人～10,000人に1人の割合で出生するといわれている。②妊婦健診で行われる超音波検査によって心疾患、中枢神経・消化器系疾患などの病気、身体の形態変化などでみつけることがある。③複数の病気を持って生まれてくることがあり、呼吸や哺乳のサポートなど、生後早期に医学的な管理が必要になることがある。④心疾患や呼吸不全などの病気のため、生後早期に亡くなることもある。一方、積極的な医療介入により生命や生活の見通しが改善すると報告されてきており、一部で長く生存して成人を迎える方もいる。一人で歩いたり、言葉を話せるようになることは稀であるが、ゆっくりと成長・発達する。⑤小児慢性特定疾病に認定されており、医療、福祉、当事者のコミュニティなどのサポート体制がある。

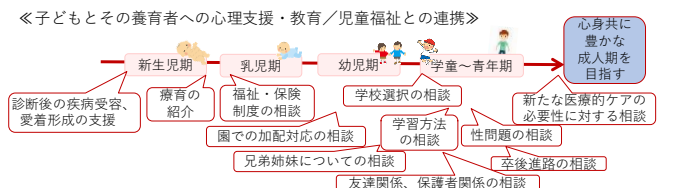
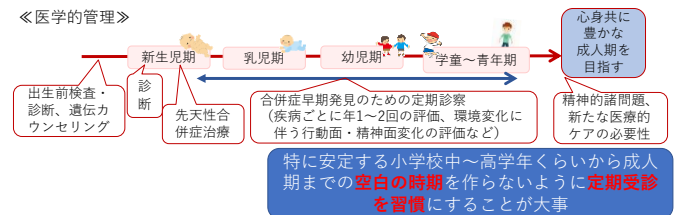
○18トリソミー(エドワーズ症候群)のある子どもの特徴：①一般的に4,000～10,000人に1人の割合で出生するといわれている。②妊婦健診で行われる超音波検査で赤ちゃんの発育不全や心疾患、消化器系疾患、四肢の形態変化などを認めることからみつけることがある。③複数の病気を持って生まれてくることがあり、呼吸や哺乳のサポートなど、生後早期に医学的な管理が必要になることがある。④心疾患や呼吸不全などの病気のため、生後早期に亡くなることもある。一方、積極的な医療介入により生命や生活の見通しが改善すると報告されており、一部で長く生存して成人を迎える方もいる。⑤運動面・知能面での遅れを示すが、医学的な管理を継続しながら特別支援学校等に通学し、成長と共にゆっくりと発達をとげる。⑥小児慢性特定病に認定されており、医療、福祉、当事者のコミュニティなどのサポート体制がある。

○21トリソミー(ダウン症候群)のある子どもの特徴：①一般的に、約1000人に1人の割合で出生するといわれている。②生後の身体や言語の発達は全体的にゆっくりだが、適切な成育環境（療育など）によって成長発達を促すことができる。③心疾患、消化器系疾患などの病気をもつ場合がある。④学齢期は地元の学校や特別支援学校に通っている。④大人になると生活介護が必要になることもあるが、行政によるサポートを受けながら地域の中で生活する方も多く、生涯に渡ってさまざまな支援サービスが用意されている。⑤小児慢性特定疾病に認定されており、医療、福祉、当事者のコミュニティなどのサポート体制がある。各地には親の会やサークル活動などの情報交換の場があり、福祉のサポート体制も整っている。

【自治体での情報提供の方法】

○認証機関等で実施する遺伝カウンセリングの意味を理解し、自治体での情報提供の方法に留意する。より詳細な情報を求める妊婦等にであった場合、適切な遺伝カウンセリングを実施できる認証医療機関に速やかにつなぐことができるように、かかりつけ産科医療機関との連携が重要である。

図表：ライフステージに応じた適切な医学的管理と子どもとその養育者への心理支援・教育／児童福祉との連携（小児期）



Health supervision for children with Down syndrome. Bull MJ; Committee on Genetics, Pediatrics. 2022;149(5):e2022057010. Ivan DL, et al. Clinical practice guidelines for management of children with Down syndrome: part II. J Pediatr Health Care. 2014;28(3):280-4. より改変