こ成母第２１７号
令和６年５月８日



各（都道府県／市町村／特別区）母子保健主管部（局）長 殿

こども家庭庁成育局母子保健課長
（公印省略）

NIPTの臨床研究における課題と対応（見解）について

平素より、母子保健行政等に格別の御配慮を賜り、厚く御礼申し上げます。

非侵襲性出生前遺伝学的検査（以下「NIPT」（Non Invasive Prenatal Testing）という。）につきましては、「NIPT等の出生前検査の適切な運用について（依頼）」（令和４年６月17日付け子母発第０６１７第１号、厚生労働省子ども家庭局母子保健課長通知）において、日本医学会が策定した「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」の遵守等を依頼しており、令和４年７月１日よりNIPTの認証制度の運用が開始されています。

一方、認証制度の枠組みの外では、分析的妥当性や臨床的妥当性が確立していない出生前遺伝学的検査が、適切な遺伝カウ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指摘もあります。新たな検査法の導入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する必要がありますが、NIPT等に係る経緯等を踏まえると、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・社会的影響についても考慮が必要です。

このため、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」において、NIPTの臨床研究について議論を重ね、令和６年３月に「NIPTの臨床研究における課題と対応（見解）」（以下「見解」という。）が取りまとめられました。

見解の内容は別添資料のとおりですので、各自治体におかれましては、見解の内容をご了知いただくとともに、貴都道府県・市区町村の医療主管部（局）等の関係部署及び管内の医療機関等の関係機関に対して周知いただくよう、お願い申し上げます。