

2026 年 9 月 1 日

出生前に行われる遺伝学的検査に関する留意点

公益社団法人 日本産科婦人科学会
周産期委員会

妊娠管理の目標は、妊娠が安全に経過し分娩に至ることに加え、児の健康の向上および適切な養育環境の確保にある。出生前に行われる遺伝学的検査はこれらの基本理念に基づいて検討されるべきものである。一方で、出生前遺伝学的検査には医学的課題にのみならず倫理的・法的・社会的課題（ethical legal and social issues：ELSI）が伴う。このため日本産科婦人科学会は生殖・周産期医療に関わる生命倫理についての基本姿勢を示し、会員が常に念頭に置くべき事項を明らかにしてきた¹⁾。本留意点は、これらの基本的姿勢を踏まえ、出生前遺伝学的検査を実施する際に特に留意すべき事項を整理して示すものである。

1) 出生前遺伝学的検査の概念

遺伝学的検査とは、ヒト生殖細胞系列における遺伝子の病的バリエーション（変異）や染色体異常等を同定または推定する検査であり、染色体検査・遺伝生化学的検査・遺伝子解析等が該当する。出生前遺伝学的検査の基本的な概念は、妊娠中に胎児が何らかの疾患に罹患していると思われる場合に、その原因となる遺伝学的背景を知る目的で実施することである。ただし、本来遺伝情報の特性として遺伝学的検査の結果にはあいまい性が内在しており²⁾、正確な表現型まで知ることはできないことに留意する必要がある。

また、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報告書には、出生前遺伝学的検査は、胎児の状況を把握し、将来の予測をたて、妊婦およ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に行われると記載されている³⁾。

2) 出生前遺伝学的検査についての情報提供

妊婦に対する出生前遺伝学的検査の情報提供については、前述の専門委員会報告書に、妊娠・出産に関する包括的な支援の一環として、妊婦およびそのパートナーが正しい情報の提供を受け、適切な支援を得ながら意思決定を行っていくことができるよう、妊娠の初期段階において妊婦等へ誘導とされない形で、出生前検査に関する情報提供を行うことが重要であると記載されており³⁾、この記載に準拠した対応が望まれる。

3) 出生前遺伝学的検査の実施体制

出生前遺伝学的検査は、十分な遺伝医学の基礎的・臨床的知識のある専門職（臨床遺伝専門医等）による遺伝カウンセリングが提供できる体制下で実施すべきであり、関係する医療者はその知識の習熟、技術の向上に努めなければならない。対応する医師はその内容を十分理解した上で、妊婦およびパートナー等に遺伝学的検査の特性と意義等について検査前に遺伝カウンセリングを行った上で、インフォームドコンセントを得て実施する。

解説：遺伝カウンセリングとは、疾患の遺伝学的関与について、その医学的影響、心理学的影響および家族への影響を人々が理解し、それに適応していくことを助けるプロセスである²⁾。加えて、妊婦は体調の変化に伴う妊娠そのものについての不安や社会的・経済的な不安など妊娠中に特有の悩みや不安を抱くことも多く、その状況を考慮した支援も重要である。

4) 出生前遺伝学的検査の区分

出生前遺伝学的検査には、診断の確定を目的とする確定的な検査と罹患リスクの推定を目的とする非確定的な検査があり、その技術・手法は多様化し、かつ急速に発展している。実臨床では、検査精度が十分に確立され、また適切に精度管理された検査方法を用いる。

5) 確定診断を目的とする出生前遺伝学的検査について

確定的な出生前遺伝学的検査では、羊水、絨毛、臍帯血などの胎児・胎盤由来細胞や組織が用いられ、細胞遺伝学的、遺伝生化学的、分子遺伝学的な解析が行われる。

遺伝学的検査については、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」を遵守して実施することが定められているが²⁾、さらに出生前遺伝学的検査においては、倫理的・法的・社会的問題（ELSI）の視点に留意し、特に以下の点に注意して実施しなければならない。

- ①羊水穿刺や絨毛採取などの侵襲を伴う検査については、表 1 各号のいずれかに該当する場合の妊娠において、妊婦およびパートナーからの希望のあった場合に、遺伝カウンセリングを行った上で、インフォームドコンセントを得て実施すること。
- ②検査前に提供する情報には、胎児が罹患している可能性や該当する疾患・異常の病態、診療、支援体制、社会環境、また検査を行う意義、検査の限界、母体・胎児に対する危険性、合併症、検査結果判明後の対応等が含まれること。
- ③検体採取は、十分な研修を受け、安全かつ確実な技術を習得した医師により、またはその指導のもとに行われること。

表 1. 侵襲を伴う出生前遺伝学的検査の実施要件

1. 妊婦またはパートナーのいずれかが染色体の数的、構造的変化を保有している場合
2. 妊婦が染色体異常症のある児を妊娠、分娩した既往を有する場合
3. 妊婦が高年齢の場合
4. 妊婦が新生児期もしくは小児期に発症する重篤な X 連鎖遺伝病のヘテロ接合体の場合
5. 妊婦およびパートナーの両者が、新生児期もしくは小児期に発症する重篤な常染色体潜性遺伝病のヘテロ接合体の場合
6. 妊婦およびパートナーの一方もしくは両者が、新生児期もしくは小児期に発症する重篤な常染色体顕性遺伝病のヘテロ接合体の場合
7. その他、胎児が重篤な疾患に罹患している、または罹患する可能性のある場合

解説：

- 検査前の遺伝カウンセリングでは、対象となる疾患の情報提供を行うとともに、胎児が疾患に罹患している可能性、検査を行うことによりどこまで正確な診断ができるのか、診断ができた場合にはそれがどのような意義を持つか、また児が罹患している場合の妊娠中の胎児の健康状態、出生した後に要する医療、ケア等について説明する。なお、遺伝カウンセリングにおいては、罹患の可能性のある疾病に携わる医療者、患者支援組織(者)からの情報等も適切に取り入れることが重要である。
- 出生前遺伝学的検査は、妊婦およびそのパートナーからの希望がある場合に実施する。両者の希望が一致しない場合は、妊婦の希望が優先されることもあるが、こうした状態での実施は望ましくなく、十分に話し合う機会を設けて、両者の思いの統一を目指すことが望ましい。
- 「その他、胎児が重篤な疾患に罹患している、または罹患する可能性のある場合とは」たとえば、超音波検査等により胎児に形態的または機能的異常が認められるような場合である。こうした状況では妊婦やそのパートナーに原因となる何らかの遺伝学的要因が認められることもあるが、両者に明らかな要因がないこともある。これらの状況を踏まえ、個別の症例に応じて、診断の可能性と、選択する手技手法をあらかじめ十分検討し、適切に実施する。

1. 羊水検査

羊水検査は原則として、妊娠 15 週以降に経腹的な羊水穿刺を経て行われる。妊娠 15 週未満に行う早期 羊水穿刺や経膈的羊水穿刺は、その安全性が確認されていないことから標準的な検査法とはいえない。

2. 絨毛検査

絨毛検査を行うための絨毛採取の方法には経腹法と経膣法があり、妊娠 10 週以降 14 週までが標準的な実施時期である。また、妊娠 10 週未満では安全性が確認されていないことから行うべきではない^{4) 5)}。絨毛検査では約 1%に染色体モザイクが検出され、そのほとんどは染色体異常が絨毛組織・胎盤に局限した胎盤限局性モザイク(CPM)であり、胎児の染色体核型は正常であることが多いため、羊水染色体検査の追加が必要となることがある^{5) 6)}。

3. 遺伝学的検査の分析法について

胎児・胎盤由来細胞を用いた遺伝学的検査法としては、染色体検査(G 分染法など)の他に染色体マイクロアレイ検査法などの高精度な分析法がある。また、特定の疾患を分析するためにさまざまな遺伝子解析法が利用されている。これらは表 1 の各号のいずれかに該当する場合において、妊婦およびそのパートナーから希望があった場合に、検査前に遺伝カウンセリングを行った上で、インフォームドコンセントを得て実施する。染色体マイクロアレイ検査によって得られる結果は臨床医学的にも遺伝医学的にも意義づけや解釈が難しい情報も多く含まれる。加えて結果が示す情報に二次的所見等が含まれ、妊婦やパートナーに病的なバリエーション(変異)が存在する可能性が示唆されることがあるなど、配慮すべき課題がある。そのため、検査結果は遺伝医学の基礎的・臨床的知識のある専門職(臨床遺伝専門医等)の間で十分検討するとともに、検査前・検査後には専門的な遺伝カウンセリングの場で適切な情報提供、説明が行われる必要がある。なお、本会では周産期委員会報告として「出生前検査における染色体マイクロアレイ検査の利用上の留意点」を公表しており⁷⁾、染色体マイクロアレイ検査を考慮する場合に参照する。

6) 非確定的出生前遺伝学的検査について

非確定的な出生前遺伝学的検査には、母体血漿中浮遊核酸を用いた非侵襲性出生前遺伝学的検査(NIPT)、ならびに母体血清マーカー検査(母体血液中の胎児または胎児付属物に由来する妊娠関連タンパク質の測定による血液生化学的検査)、超音波ソフトマーカー検査(胎児後頸部の透亮像:NT など)、およびそれらを組み合わせた検査(コンバインド検査)が該当する。これらの検査は胎児が特定の染色体疾患などに罹患している可能性を評価することで、対象疾患の診断を確定するための侵襲を伴う検査を実施するか否かを判断する目的で実施される。なお、妊婦健診で行われる通常の超音波検査は、遺伝学的検査には含まないものとする。

非確定的な出生前遺伝学的検査においても、検査前に遺伝カウンセリングを実施する必要がある。そこでは検査を受ける意義と結果の解釈等について、また検査を受けた後に求められる判断や確定診断に至る過程について理解が得られるように説明する必要がある。さらに検査後に確定的な出生前遺伝学的検査等へ進む場合には再度遺伝カウンセリングを行った上でインフォームドコンセントを得て実施する。

1. 非侵襲性出生前遺伝学的検査 (NIPT)

NIPT については、厚生科学審議会科学技術部会の NIPT 等の出生前検査に関する専門委員会から報告書が発出され³⁾、これに基づいて日本医学会内に出生前検査認証制度等運営委員会が作られ、「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」が発出されている⁸⁾。NIPT の実施にあたっては、これらの報告書ならびに指針に準拠して対応する。また、本会では周産期委員会報告として「非侵襲性出生前遺伝学的検査（Non-Invasive Prenatal genetic Testing：NIPT）の実施時の留意点」を公表しており⁹⁾、検査を考慮する場合には参照する。なお、これら文書で規定している NIPT の対象疾患は、21 トリソミー、18 トリソミー、13 トリソミーの 3 疾患であり、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する必要がある^{3) 8) 9)}。

2. 母体血清マーカー検査

母体血清マーカー検査は非確定的検査のなかの選択肢の一つであり、検査を行う場合には、検査前に遺伝カウンセリングを行う必要がある。また、検査を受けるかどうかは妊婦本人が熟慮の上で判断・選択するものであり、検査を受けるように、または受けないように指示的に説明することはあってはならない。検査後の結果の説明・遺伝カウンセリングにあたっては、単に「陽性、陰性」と伝えるような誤解を招きやすい説明は避け、わかりやすく具体的に説明する。本検査はその意義や結果の解釈の理解が難しいことから、本査に関わる医師はその内容や解釈について十分な知識と遺伝カウンセリング能力を備えなければならない。

3. 妊娠初期の超音波検査所見（超音波ソフトマーカー検査等）

超音波検査により得られる所見のうち、直接的に胎児の異常を示すわけではないが、その所見が得られた場合にはそれに対応する胎児異常の確率が上昇するとされる所見がある。これらはソフトマーカーと呼ばれ、これには胎児後頸部の透亮像（NT）や鼻骨低形成（欠損）などの所見が該当する。これらを遺伝学的検査として評価する場合には検査前に遺伝カウンセリングを行う必要がある。なお NT に関しては日本産科婦人科学会産婦人科診療ガイドライン産科編においてその取り扱いが述べられており、その記載に準じて対応する¹⁰⁾。

7) 超音波検査等で意図せずに偶然に見つかった所見について

妊婦健診での超音波検査等で、ソフトマーカーや実際の胎児異常所見を偶然に同定する場合がある。妊婦に告知する場合には、その意義について理解を得られるように説明し、その後に妊婦がどのような対応を選択できるかについても提示する必要がある。

8) 胎児の性別告知について

出生前遺伝学的検査における胎児の性別告知は個別の症例ごとに慎重に判断する。

9) 出生前親子鑑定について

法的措置の場合を除き，出生前親子鑑定など医療目的ではない遺伝子解析・遺伝学的検査を行ってはならない。

10) 遺伝学的検査の適切な実施にあたり遵守すべきガイドライン等について

遺伝学的検査に関する法令，国の諸規定や学会等のガイドラインを遵守することが重要である。

日本産科婦人科学会の見解，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」²⁾，厚生労働省の「医療・介護関係事業者における個人情報の適切な取扱いのためのガイドライン」¹¹⁾の中の「遺伝情報を診療に活用する場合の取扱い」などが該当する。またこれらが改定された場合には，本留意点もその趣旨に沿って改定を行うものとする。

参考文献

- 1) 生殖・周産期医療に関係する生命倫理を考えるに際しての日本産科婦人科学会の基本姿勢。日本産科婦人科学会（2022 年 3 月発出）
https://www.jsog.or.jp/activity/rinri/202203_rinri_kihon.pdf
- 2) 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」（2022 年 3 月改定）
https://jams.med.or.jp/guideline/genetics-diagnosis_2022.pdf
- 3) NIPT 等の出生前検査に関する専門委員会報告書。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（2021 年 5 月発出）
<https://www.mhlw.go.jp/content/000783387.pdf>
- 4) Alfirevic Z, Mujezinovic F, Sundberg K. Amniocentesis and chorionic villus sampling for prenatal diagnosis (Review), Cochrane Database Syst Rev 2017; 9: CD003252
- 5) Benn PA. Prenatal diagnosis of Chromosomal Abnormalities through chorionic villus sampling and Amniocentesis, In Genetic disorders and the fetus, diagnosis, prevention and treatment (8th edn), Milunsky A, Milunsky J (ed.), Wiley-Blackwell, West Sussex, UK, pp403—497, 2021
- 6) Invasive prenatal testing for aneuploidy. American College of Obstetrics and Gynecology, Practice Bulletin number 88. Obstet Gynecol 2007; 110: 1459—67
- 7) 周産期委員会報告：出生前検査における染色体マイクロアレイ検査の利用上の留意点。日本産科婦人科学会（2021 年 6 月発出）
https://www.jsog.or.jp/activity/pdf/shusanki_CMAryuiten.pdf
- 8) 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 10 月発出)

https://www.macc.jp/temp/NIPT_shishin.pdf

- 9) NIPT の臨床研究における課題と対応 (見解). 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 (2024 年 3 月発出)
- 10) 周産期委員会報告: 非侵襲性出生前遺伝学的検査 (Non-Invasive Prenatal genetic Testing: NIPT) の 実施時の留意点. 日本産科婦人科学会 (2023 年 1 月発出)
https://www.jsog.or.jp/news/pdf/NIPT_202301.pdf
- 11) CQ106-3, NT (nuchal translucency) 値の計測については? 日本産科婦人科学会, 日本産婦人科医会 共同編集 産婦人科診療ガイドライン産科編 2020 ; p.86—88
- 12) 医療・介護関係事業者における個人情報の適切な取扱いのためのガイダンス 2017 年 4 月 14 日 (2022 年 3 月一部改正) 厚生労働省 個人情報保護委員会
<https://www.mhlw.go.jp/content/001470633.pdf>