



遺伝学的検査としての NIPT

(NIPT を検査として受託する検査分析機関の認証制度等について)

つつみ まさ よし
堤 正 好
Masayoshi Tsutsumi

はじめに

NIPT (非侵襲性出生前遺伝学的検査 (Non-Invasive Prenatal genetic Testing: NIPT)) は、2013年3月に日本産科婦人科学会が「母体血を用いた新しい出生前遺伝学的検査の指針」¹⁾を公表し、その後日本医学会、日本医師会、日本産科婦人科学会、日本産婦人科医会、日本人類遺伝学会が、「『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」²⁾を公表した。認定施設での実施を前提に、2013年4月にNIPTコンソーシアムの臨床研究³⁾として、NIPT (13、18、21トリソミーが対象)が検査として開始された。

その後、非認定の産婦人科以外の診療施設から、受検年齢の制限もなく、検査対象も3種のトリソミー以外に拡大し、安価をうたい文句にNIPTが簡便な検査として広く提供されるようになった⁴⁾。このような状況を受けて、2019年3月に日本産科婦人科学会から、NIPTを提供する施設要件を緩和し、一般の産科医療機関(分娩取扱施設)においてもNIPTを提供可能とする新指針案「母体血を用いた出生前遺伝学的検査(NIPT)に関する案」⁵⁾(以下、「新指針案」という)が打ち出された。しかしながら、NIPTの無用な提供拡大への懸念から^{6,7)}、2019年6月に厚生労働大臣より、同年秋頃に公的な検討の場を設け、NIPTについて必要な議論を進める旨が表明された。このため、日本産科婦人科学会において、新指針案については運用開始を保留とすることが公表された⁸⁾。

I. 「母体血を用いた出生前遺伝学的検査 (NIPT) の調査等に関するワーキンググループ」における検討と「NIPT等の出生前検査に関する専門委員会」(厚生科学審議会科学技術部会)の設置

1. ワーキンググループと専門委員会における検討内容

前記の動向を受けて、NIPTの提供状況を把握するために2019年10月～2020年7月まで「母体血を用いた出生前遺伝学的検査(NIPT)の調査等に関するワーキンググループ」⁹⁾が設置され、2020年8月に「母体血を用いた出生前遺伝学的検査(NIPT)の調査等に関するワーキンググループ報告」^{10,11)}が公表された。

なお、本ワーキンググループの第1回会議(2019年10月21日)では、「NIPTの実施状況等に関する実態調査の実施(案)について」が示され、NIPTに係る衛生検査所の調査の項では、調査項目として【衛生検査所の基礎情報】【2013年以降のNIPT依頼件数の推移】【依頼元施設の割合等】【NIPT受検者の基礎情報及び現適応条件への該当割合等】があげられ調査が進められたが、残念ながらNIPTを検査として受託する衛生検査所の名称、規模、受託内容等の実態を十分に明らかにすることができなかった。

その後、ワーキンググループの報告を元に「NIPT等の出生前検査に関する専門委員会(厚生科学審議会科学技術部会)」¹²⁾が設置され、2020年10月～

2021年3月までNIPTを取巻く様々な課題について検討が行われ、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」¹³⁾が取りまとめられた。

2. NIPTに係る検査分析機関（衛生検査所）の認証基準等

2021年5月19日付けで承認された「NIPT等の出生前検査に関する専門委員会報告書」¹³⁾の【X. NIPTに係る新たな認証制度 3. 運営機構の具体的業務 (3) 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】の項には、NIPTを検査として受託する検査分析機関の認証基準として以下（NIPT等の出生前検査に関する専門委員会報告書より一部抜粋）が示された。

(3) 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

- NIPTに係る検査分析機関の認証制度の運用については、検査分析機関からの申請を受けた上で、運営機構において定めた認証基準に則って、審査、認証を行う。認証を受けた検査分析機関は、検査の提供体制、検査の実績（受託検査数・検査陽性率等）、検査の精度管理（「臨床検査技師等に関する法律」に規定する内部精度管理の実施、外部精度管理調査の受検等への対応状況）に係る情報等について、定期的に運営機構に報告を行う。また、運営機構は海外への再委託の場合も含め、精度管理等について評価を行う。
- NIPTに係る検査分析機関（衛生検査所）とは、検体を預かり、自施設内の検査場所において検査分析を行う機関及び検体を受領したのちに国内、国外の検査分析機関に再委託する機関を含むものとする。
- 検査分析機関は、非認証医療施設からのNIPTを受け付けないこととする。

3. ACCEモデルによるNIPTの検査としての評価

これまでのNIPTをめぐる議論では、NIPTを検査として位置づけたうえで評価、議論されることは一度もなかった^{14, 15)}。このため、著者は2020年3月17日に開催された「第5回NIPT等の出生前検査に

関する専門委員会」¹⁶⁾において、「NIPTとACCEモデル」の表題で、NIPTを検体検査の中の出生前診断に関わる遺伝学的検査の一部として、ACCEモデル（アメリカ疾病管理予防センター：CDC; Centers for Disease Control and Prevention）^{17~20)}に基づいて評価することを提案した。

ACCEモデルでは、以下に示した分析的妥当性（A）、臨床的妥当性（C）、臨床的有用性（C）、ELSI（E：倫理的法的社会的諸問題）の4つの項目で対象となる検査を評価するものである。

- * A (Analytical validity：分析的妥当性)：目的に応じた正確さなどの検査性能を有していることが検証された検査法であり、検査の質が適切に保証されている。
- * C (Clinical Validity：臨床的妥当性)：検査の意味付けが明確である。すなわち感度、特異度、陽性的中率などが明らかにされている。
- * C (Clinical Utility：臨床的有用性)：その検査結果により、今後の見通しについての情報が得られたり、適切な予防法や治療法に結びつけることができるなど臨床上のメリットがある。
- * E (Ethical Legal and Social Issues：倫理的法的社会的諸問題)：遺伝情報が明らかにされたことにより、被験者が就職、結婚、保険加入など、その病気以外のことで差別を受けることがないかどうかなど、倫理的法的社会的問題がないことを確認する。

そして、NIPTについてACCEモデルに基づいた遺伝学的検査としての検討を行い以下に整理した。

- * A (Analytical validity：分析的妥当性) の評価
分析的妥当性の評価に際しては、2019年の改正医療法及び臨床検査技師等に関する法律で「診療の用に供する検査」に求められる基準と同等の水準でNIPTが受託されているのかを確認することとした。
- 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²¹⁾
検査分析機関認証細則 1. NIPTを受託する検査分析機関の審査方針
(3) NIPTの検査においては診療に用いる検体検査と同等の品質・精度確保を求める（改正医療法等）²²⁾。
- * C (Clinical Validity：臨床的妥当性) 及び C (Clin-

ical Utility：臨床的有用性) の評価

臨床的妥当性及び臨床的有用性の評価に関しては、臨床的評価が定まっている 13、18、21 トリソミーについての認証に留めることとした。

また、NIPT の検査としての受託に際して、遺伝カウンセリングが提供でき、得られた結果を解釈して妊婦に伝えることができ、その後の処置に関して的確に対応できる施設からの受託のみとした。

なお、非認証施設の多くが 13、18、21 トリソミー以外の性染色体の異数体の判定として、トリプル X 症候群、クラインフェルター症候群、47, XYY 症候群 48, XXYY 症候群、性別判定の結果や全染色体を確認する検査として、全染色体全領域部分欠失疾患、全染色体全領域部分重複疾患など、どんな病気のリスクもすべてわかるような形で NIPT が提供されている場合も多い (ELSI の観点からは「滑りやすい坂道」に対する注意が必要である) が、これら検査対象に関しては臨床的妥当性、臨床的有用性が確立しているとは言い難く、一般妊婦を対象として広く提供されるのではなく、まずは臨床研究として評価される必要があると整理した。

➤ 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²¹⁻²³⁾

検査分析機関認証細則 1. NIPT を受託する検査分析機関の審査方針

(1) 運営委員会で認証された医療機関からの受託とする。

(6) 提供する NIPT 項目は運営委員会からの方針に従ったものとする (13 トリソミー、18 トリソミー、21 トリソミー)。

* E (Ethical Legal and Social Issues：倫理的・法的・社会的諸問題)

倫理的・法的・社会的諸問題に関わる課題としては、倫理的な検討事項としては以下が考えられた。

- ・現在の NIPT の検査としての提供状況は、消費者直販型 (DTC) 遺伝子検査の提供状況に近似している。すなわち、医療ビジネスとして NIPT を検査として提供することの妥当性、そしてそれを儲かる医療ビジネスモデルとしてコーディネートする企業の出現による様々な問題の表出がある。ただし、企業活動を制限する法的規制は存在しない。
- ・妊婦の要望があるから、アクセスしやすい方法で NIPT を検査として提供することは妊婦のために

なるのか。ニーズがある人に制限なく提供されることで良いのかとの疑問がある。ただし、現在の NIPT の提供体制が NIPT を受たい妊婦のニーズに十分に答えられる体制となっているのか、アクセスしやすい体制となっているのかとの疑問や、両者のバランスをどのように取るのかとの課題がある。

- ・内なる優生思想 (障がい者の排除や差別) とは、折り合いがつかぬのか？
- ・NIPT は、「母体血清マーカーのリベンジ」 (母体血清マーカーの普及が「母体血清マーカー検査に関する見解 (報告) 1999 年 6 月 23 日」²⁴⁾ により NIPT の普及が阻害されたとの立場でのコメント) との発言を聞いたことがあるが？
- ・NIPT は、遺伝カウンセリングへのアクセスなく検査を実施して良い検査なのか？
- ・そもそも NIPT に、どのような体制・システムでアクセスできるようにするのか？を検討する必要がある。

II. 出生前検査認証制度等運営委員会 (日本医学会) の設置と新たに設けられた認証制度

1. 出生前検査認証制度等運営委員会 (日本医学会) の設置

2021 年 6 月に、前記「NIPT 等の出生前検査に関する専門委員会報告書」を受けて、NIPT を提供する際の諸課題に対する具体的な対応を検討する「出生前検査認証制度等運営委員会」²⁵⁾ を日本医学会に設置することが承認された。この運営委員会の下には、【妊婦に向けた様々な情報提供のあり方を検討する「情報提供ワーキンググループ」】【NIPT を妊婦に提供する医療機関の認証に関わる「施設認証ワーキンググループ」】【NIPT を検査として受託する検査分析機関の認証に関わる「検査精度評価ワーキンググループ」】が設置された (図 1)。

そして、2022 年 2 月に、これらワーキンググループで検討された諸課題への対応が「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」²¹⁾ として取りまとめられ公表された。また同時に医療機関認証細則、指針 Q&A、検査分析機関認証細則、NIPT 説明書 (A4

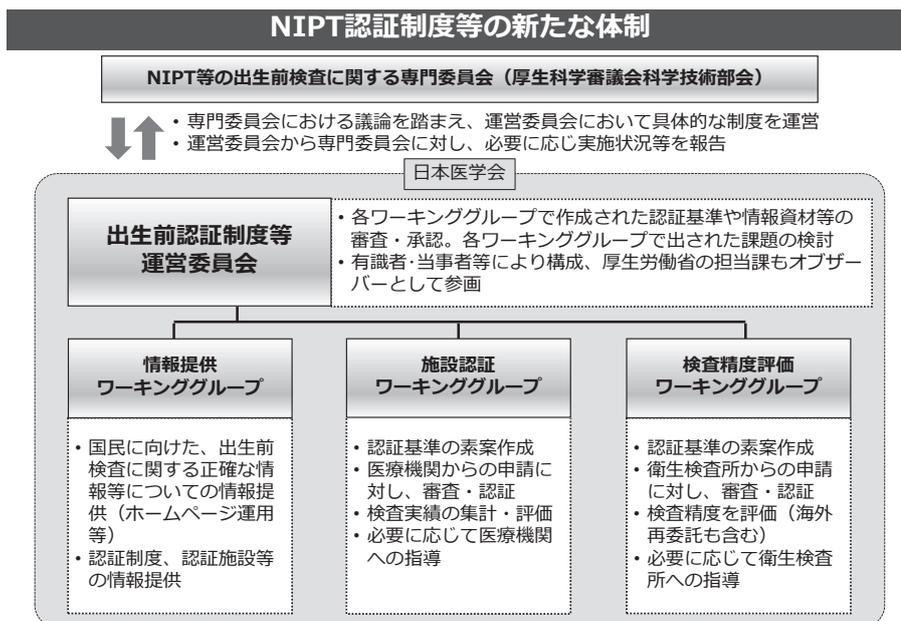


図1 「出生前検査認証制度等運営委員会」組織図

第1回「出生前検査認証制度等運営委員会」2021年11月1日より転載
https://jams-prenatal.jp/file/about/061_1_3.pdf

版)、NIPT説明書(冊子版)が公表された^{23, 26~29)}。

2. 「検査精度評価ワーキンググループ」による検査分析機関の認証

日本医学会に設置された出生前検査認証制度等運営委員会の下におかれたNIPTを検査として受託する検査分析機関の認証に関わる「検査精度評価ワーキンググループ」(図1)では、前記3.項の記載内容を受けて「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」²¹⁾の【V.NIPTを受託する検査分析機関の認証について】の項に示した検査分析機関の認証に関わる具体的な要件及び検査分析機関認証細則を取りまとめた。その後、2022年3月16日に出生前検査認証制度等運営委員会によるNIPTを提供する医療機関を対象とした施設認証及びNIPTを検査として受託する検査分析機関の認証の申請が開始された³⁰⁾。なお、NIPTを検査として受託する検査分析機関の認証審査に際しては、以下の観点について考慮した^{31, 32)}。

- ・検査分析機関(検査施設ではなく)ごとの申請を求めた
- ・NIPT検査の受託実績をすでにもつ機関にはそれまでの実績の提出も求めた

- ・認証施設のみからの受託を確認した
- ・検査結果の問い合わせ(被検者には直接結果は返却しない等)の対応を確認した
- ・NIPTを検査として受託する際の医療機関(適切な遺伝カウンセリングの実施等)の確認がなされる体制かどうか確認した
- ・13、18、21トリソミーのみの検査かどうか確認した
- ・医療機関との契約書の妥当性(個人情報、検体の扱いなど)を確認した
- ・国内規則等(改正医療法、指針・ガイドライン)の遵守について確認した
- ・国内外へ再委託する場合には、再委託先の機関の情報(その国の規則遵守、臨床検査としての妥当性)および再委託契約書を確認した。
- ・NIPTに用いた検体が二次利用(されないこと)を確認した
- ・検査法の臨床的妥当性・臨床的有用性について、根拠となる論文などを求め確認した。
- ・結果報告までの所要日数を確認した
- ・検査のすべてのプロセス(検体採取、検体搬送、保管、分析、報告書作成)における質保証体制について、特に分析的妥当性(Analytical Validity)と内部精度管理、外部精度評価スキームについて確認した。

前記状況のもと、2022年3月16日～4月22日までを申請期間とし、第1回の基幹施設（医療機関）と検査分析機関を対象とした認証審査が実施された³⁰⁾。本認証審査により27の検査分析機関が認証された。その後、2023年3月に実施した第2回認証審査では、6の検査分析機関が新たに認証された。なお、第1回審査で認証された1機関については、認証したNIPTの受託・提供体制に変更が生じたため、2023年6月時点で32機関が認証されている。

これら2回の認証審査により、2020年8月に公表された「母体血を用いた出生前遺伝学的検査（NIPT）の調査等に関するワーキンググループ報告」ではほとんどが不明であったNIPTの受託体制が明らかとなり、以下の1～6に分類された（表1）。なお、この分類の重要性として、今後明らかになってくる認証された32の検査分析機関が受託したNIPTの受託状況を明らかにする際に、受託NIPT数の集計数値の重複などを排除できる、国内実施のNIPTと国外で実施されているNIPTの実態を正確に把握できる等があげられる。

なお、現時点でNIPTを検査として受託する検査分析機関の受託実績に関わる具体的な数値等は公表されていないため、これら情報については、日本医学会の出生前検査認証制度等運営委員会のサイト等で確認をお願いしたい。

Ⅲ. ゲノム医療基本法の成立

ゲノム医療基本法と略した法律の正式な名称は、「良質かつ適切なゲノム医療を国民が安心して受けられるようにするための施策の総合的かつ計画的な推進に関する法律」である。

本法律に関する議論は、2014年に当時拡大しつ

つあった消費者直販型遺伝子検査（DTC 遺伝子検査ビジネス）等に関する課題を議論するために超党派の国会議員により設立された「遺伝医療・ビジネスを取りまく諸課題を考える勉強会」で検討が開始された。2016年には超党派「適切な遺伝医療を進めるための社会的環境の整備を目指す議員連盟」に名称が変更され検討が継続されてきた。

その後、2022年3月に11年ぶりに改定された日本医学会「医療における遺伝学的検査・診断に関するガイドライン」（2011年2月策定2022年3月改定）^{14,15)}の直後に公表された、『「遺伝情報・ゲノム情報による不当な差別や社会的不利益の防止」についての共同声明」³²⁾（2022年4月6日 日本医学会長・日本医学会連合会長 門田守人 日本医師会長 中川俊男）及び「遺伝情報・ゲノム情報による差別や社会的不利益の防止のための法規制を求める共同声明」³³⁾（2022年4月6日 全国がん患者団体連合会（全がん連）が公表されたことにより本法律の成立を求める動きが活発化した。このため、生命保険協会から「生命保険の引受・支払実務における遺伝情報の取扱について」³⁴⁾（2022年5月27日）が、日本損害保険協会から「損害保険の引受・支払実務における遺伝情報の取扱について」【No.22-03】（2022年5月27日）が公表された。このような動向を受けて2022年11月には、患者・障害児者・家族関連団体および学術・医療関連団体の賛同団体（当初は63団体等、最終的には545団体等が署名）が署名した『国会議員の皆様「良質かつ適切なゲノム医療を国民が安心して受けられるようにするための施策の総合的な推進に関する法律」第211国会（通常会）での早期成立に向けたご支援のお願い（2023年4月1日）」³⁵⁾が公表された。このため、当初は2022年度の臨時国会で成立が目指されたが会期切れとなり、

表1 NIPTの受託体制の分類

1	医療機関から検体を受領し、国内の自機関で分析する
2	医療機関から検体を受領し、国外の自機関で分析する
3	医療機関から検体を受領し、国内の外部の検査分析機関に再委託する
4	医療機関から検体を受領し、国外の外部の検査分析機関に再委託する
5	衛生検査所から委託された検体を、国内の自機関で分析する
6	衛生検査所から委託された検体を、国外の自機関で分析する

*日本医学会 出生前検査認証制度等運営委員会 医療機関・検査分析機関の皆さまへ、検査分析機関申請書

別紙1「認証審査書類（新規開始）」および別紙2「認証審査書類（継続施設）」²²⁾を参考に作成

改めて本年の第211国会（通常会）に議員立法として提案され、6月1日に衆議院本会議、6月9日に参議院本会議で可決成立した。今回成立したゲノム医療基本法の目的は、ゲノム医療を統合的・計画的に推進することとされ、基本理念として、①幅広い医療分野における世界最高水準のゲノム医療を実現し、その恵沢を広く国民が享受できること、②生命倫理への適切な配慮、③ゲノム情報の保護が十分に図られ、ゲノム情報により不当な差別が行われないようにすることがあげられている。本法は、理念法・基本法であることから、今後具体的な施策については関連する省庁において検討がなされ、具体的な閣法に落とし込まれていくものと考えている。

おわりに

今回、NIPTを取り巻く現状を取りまとめて紹介した。少なくともNIPTの受託に際しては、2022年1月に日本医学会 出生前検査認証制度等運営委員会が示した「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」を遵守した上で、診療の用に供する検査と同等の水準で、検体検査の枠組みの中で受託する必要がある。

なお、倫理的な諸問題を一切抜きにして、NIPTの技術的側面にだけスコープして評価した場合、NGSを用いたNIPTは、技術・研究開発の成果を実用化し普及させた最も有力なモデルになるのではないかと考えられる。世界的に見て、数百万人の妊婦がこの検査を受けており、感染症の病検体を検出する各種核酸検査（新型コロナウイルス感染症（COVID-19）等）以外で、人のそして非常にセンシティブな生殖細胞系列のゲノム情報を解析する検査で、これほど実施されている遺伝学的検査は他には存在しない。ただし、NIPTの倫理的な諸課題（ELSI）を考えると、1996年に起きた母体血清マーカーをめぐる諸問題（すなわち異常のある胎児をスクリーニングして排除するための検査にもなり得る検査をどのように位置づけるのかとの問い）が議論された当時の課題がまだ解決しきれていないとも考えられる。ここで言う課題とは、1996年当時からの問題意識としては、「技術的にできることは、全てがやっ

ことなのか？」との問題は継続して存在しているということである^{24,36)}。

そして、この問題意識の具体的な例としては、今回示されたNIPTの検査としての取り扱いに関する枠組みの外で、非認証施設から提供されているNIPTとの折り合いをどのようにつけていくかが大きな課題でもある。例えば、13、18、21トリソミー以外のNIPTの取り扱いに関して、ACCEモデルの視点から、そもそも臨床研究として、分析的妥当性、臨床的妥当性および臨床的有用性を評価するに値するものなのか否か、性染色体の異数性に関する検査の扱いをどのように整理するのか、超音波等による検査で表現型に異常が有る場合にそれを確認するためにNIPTを検査として行うのか、そもそもNIPTの評価を研究として行うのであれば、各施設の倫理審査委員会の承認を得るだけで良いものを、なぜ中央でコントロールしようとするのかとの考え方もある等、様々な問題を総合的に検討して解決のための方策を見出していく必要がある。

なお、今回前記指針で示された枠組みだけで、非認証施設から提供されるNIPTをなくせるかについては疑問の余地が残るが、今後はNIPTをしっかりした医療の枠組みの中で位置づけて、広く社会の中で出生前診断に関わる諸課題・ELSIを考えていくためのプラットフォームとしてのモデルが提示されたものと考えている。さらに、今回「良質かつ適切なゲノム医療を国民が安心して受けられるようにするための施策の総合的な推進に関する法律」が成立したことから、これを契機として、NIPTにより得られるゲノム情報も含めて、わが国におけるゲノム医療の在り様に関する議論が進むことを切望している。

文 献

- 1) 公益財団法人日本産科婦人科学会倫理委員会, 母体血を用いた出生前遺伝学的検査に関する検討委員会. 「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」 https://www.jsog.or.jp/news/pdf/guidelineForNIPT_20130309.pdf
- 2) 社団法人日本医師会, 日本医学会, 公益社団法人 日本産科婦人科学会, 公益社団法人 日本産婦人科医会, 一般社団法人 日本人類遺伝学会. 「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」 https://www.med.or.jp/dl-med/people/info/doctor_info/genetics20130311.pdf

- 3) 日本産婦人科医会 記者懇談会.「テーマ：出生前検査の現状と課題 無侵襲の出生前遺伝学的検査(NIPT)の現状と問題点 日本産婦人科医会 関沢明彦(昭和大学医学部産婦人科学講座)」<http://www.jaog.or.jp/wp/wp-content/uploads/2018/12/ff0341f7564a1cd2af286bae338e050b-1.pdf>
- 4) 日本産婦人科医会 母子保健担当 関沢明彦.「出生前検査、特にNIPTにおける課題」<https://www.jaog.or.jp/wp/wp-content/uploads/2021/03/b57ec127b011ab8c80495e2ed60d6cc5.pdf>
- 5) 公益社団法人 日本産科婦人科学会倫理委員会.「母体血を用いた出生前遺伝学的検査(NIPT)新指針(案) 新しい「母体血を用いた出生前遺伝学的検査に関する指針」に関するお知らせとお願い」https://www.jsog.or.jp/modules/news_m/index.php?content_id=640
- 6) 公益財団法人 日本小児科学会.「母体血を用いた出生前遺伝学的検査(NIPT)新指針(案)に関する日本小児科学会の基本姿勢」http://www.jpeds.or.jp/modules/guidelines/index.php?content_id=106
- 7) 公益財団法人 日本小児科学会.「母体血を用いた出生前遺伝学的検査(NIPT)の現状と日本小児科学会の基本姿勢」http://www.jpeds.or.jp/modules/guidelines/index.php?content_id=122
- 8) 公益社団法人 日本産科婦人科学会.「今回の母体血を用いた出生前遺伝学的検査(NIPT)に関する指針についての経過報告と理事長所感」https://www.jsog.or.jp/modules/news_m/index.php?content_id=648
- 9) 厚生労働省.「母体血を用いた出生前遺伝学的検査(NIPT)の調査等に関するワーキンググループ」https://www.mhlw.go.jp/stf/shingi/other-kodomo_145015_00005.html
- 10) 厚生労働省 母体血を用いた出生前遺伝学的検査(NIPT)の調査等に関するワーキンググループ.「母体血を用いた出生前遺伝学的検査(NIPT)の調査等に関するワーキンググループ報告(令和2年8月)」<https://www.mhlw.go.jp/content/000737619.pdf>
- 11) デロイトトーマツ調査レポート.「出生前検査に関する実態調査研究事業報告書」<https://www2.deloitte.com/jp/ja/pages/life-sciences-and-healthcare/articles/hc/nipt-report.html>
- 12) 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. https://www.mhlw.go.jp/stf/shingi/other-kodomo_145015_00008.html
- 13) 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」<https://www.mhlw.go.jp/content/000783387.pdf>
- 14) 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, 3.遺伝学的検査の留意点, 3-2-(4)出生前遺伝学的検査、着床前遺伝学的検査」https://jams.med.or.jp/guideline/genetics-diagnosis_2022.pdf
- 15) 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Q&A(2022年3月改定)」https://jams.med.or.jp/guideline/genetics-diagnosis_qa_2022.html
- 16) 厚生労働省.「第5回NIPT等の出生前検査に関する専門委員会(令和3年(2021年)3月17日)」https://www.mhlw.go.jp/stf/newpage_16088.html
- 17) アメリカ疾病管理予防センター：CDC. ACCE Model Process for Evaluating Genetic Tests(<https://www.cdc.gov/genomics/gtesting/acce/>)
- 18) 一般社団法人 日本臨床検査振興協議会.「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2.1版)」https://www.jpclt.org/common/upload_data/websta00000301/file/【確定版】基本的考え方_ver2.1.pdf
- 19) 一般社団法人 日本臨床検査振興協議会 医療政策委員会 遺伝子関連検査に関する小委員会.「リキッドバイオプシーによる循環血中の腫瘍由来DNA(circulating tumor-DNA; ctDNA)ctDNA検査の質保証に関する見解(ctDNA検査の質保証に関する見解、表1 ctDNA検査の留意点、表2 ctDNA検査の分類、表3 採血管と標準物質、ctDNA検査に関する参考資料)」(<https://www.jpclt.org/news/detail/20220314093506/>)
- 20) 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.「遺伝子関連検査の質保証体制についての見解(別表1, 2)」(<https://www.jrcla.or.jp/origin/wp-content/uploads/2023/03/030401.pdf>)
- 21) 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」(https://jams.med.or.jp/news/061_2_2.pdf)
- 22) 日本医学会 出生前検査認証制度等運営委員会、医療機関・検査分析機関の皆さまへ.「検査分析機関申請書」(別紙1 認証審査書類(新規開始)および別紙2 認証審査書類(継続施設)を参照) (<https://jams-prenatal.jp/concerned-person/medical-analytical-institutions/>)
- 23) 日本医学会 出生前検査認証制度等運営委員会.「検査分析機関認証細則」(https://jams.med.or.jp/news/061_2_4.pdf)
- 24) 厚生労働省.「厚生科学審議会先端医療技術評価部会・出生前診断に関する専門委員会「母体血清マーカー検査に関する見解」についての通知発出について」(https://www.mhlw.go.jp/www1/houdou/1107/h0721-1_18.html)
- 25) 日本医学会.「出生前検査認証制度等運営委員会について」(<https://jams.med.or.jp/news/061.html>)
- 26) 日本医学会 出生前検査認証制度等運営委員会.「医療機関認証細則」(https://jams.med.or.jp/news/061_2_3.pdf)
- 27) 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」に関するQ&A(https://jams.med.or.jp/news/061_shishin_qa.pdf)
- 28) 日本医学会 出生前検査認証制度等運営委員会.「NIPT説明書(A4版)」(https://jams.med.or.jp/news/061_nipt_setumei_a4.pdf)
- 29) 日本医学会 出生前検査認証制度等運営委員会.「NIPT説明書(冊子版)」(https://jams.med.or.jp/news/061_nipt_setumei_sassi.pdf)
- 30) 日本医学会 出生前検査認証制度等運営委員会.「NIPT施設認証の申請開始について」(<https://jams.med.or.jp/news/061.html>)
- 31) 一般社団法人日本衛生検査所協会 遺伝子関連検査受託

- 倫理委員会.「遺伝学的検査受託に関する倫理指針(Ⅲ. 遺伝学的検査受託における遵守事項、9項および10項を参照)(<https://www.jrcla.or.jp/origin/wp-content/uploads/2023/03/040901.pdf>)」
- 32) 日本医学会長・日本医学会連合会長 門田守人, 日本医師会長 中川俊男.「「遺伝情報・ゲノム情報による不当な差別や社会的不利益の防止」についての共同声明(<https://jams.med.or.jp/news/063.pdf>)」
- 33) 一般社団法人ゲノム医療当事者団体連合会, 一般社団法人全国がん患者団体連合会.「遺伝情報・ゲノム情報による差別や社会的不利益の防止のための法規制を求める共同声明(http://zenganren.jp/wp-content/uploads/2022/04/jointstatement_20220406_01.pdf)」
- 34) 一般社団法人 生命保険協会.「生命保険の引受・支払実務における遺伝情報の取扱について(<https://www.sei-ho.or.jp/info/news/2022/20220527.html>)」
- 35) 患者・障害児者・家族関連団体及び学術・医療関連団体の賛同団体.「国会議員の皆様、「良質かつ適切なゲノム医療を国民が安心して受けられるようにするための施策の総合的な推進に関する法律」早期成立に向けたご支援のお願い、賛同団体募集フォーム(https://docs.google.com/forms/d/e/1FAIpQLScoTB9HjIDrAtz43QYwLz8DhyKANx_B3fmzaqH7bBD8OjJ6gg/viewform)」
- 36) 厚生科学審議会先端医療技術評価部会 出生前診断に関する専門委員会.「母体血清マーカー検査に関する見解(報告)(<https://www.mhlw.go.jp/content/11908000/000687367.pdf>)」

*引用については、すべて2023年7月16日とした。