「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

令和４年３月作成
令和４年 11 月改定
令和５年３月改定
令和６年 10 月改定

本 Q&A について

日本医学会の下に設置された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。）におきまして、令和４年（2022 年）２月に、「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（以下「指針」という。）」（https://jams-prenatal.jp/file/061_2_2.pdf）と「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　医療機関認証細則（以下「医療機関細則」という。）（https://jams-prenatal.jp/file/061_2_3.pdf）、「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　検査分析機関認証細則（以下「検査分析機関細則」という。）（https://jams-prenatal.jp/file/061_2_4.pdf）が示されました。これらに基づき、NIPT の実施医療機関および検査分析機関の認証が行われますが、本 Q&A は申請時の参考として、具体的な考え方を整理したものです。

なお本 Q&A は、今後必要に応じて追加・見直し等を行う予定です。

目次

Ⅰ　医療機関
【前制度との関係】……1
【基幹施設関連】……2
【連携施設関連】……2
【出生前コンサルト小児科医関連】……3
【遺伝カウンセリング】……4
【実施報告】……5
【虚偽の広告】……5
【虚偽の申請】……5

Ⅱ　検査分析機関
【申請書類とその提出】……6
【検査分析機関の申請要件】……6
【NIPT 検査の品質・精度の確保】……7

Ⅰ　医療機関

【前制度との関係】

Ｑ１　日本産科婦人科学会が作成した「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」に基づき日本医学会が行っていた認定は、どのようになるのか。

(A)　平成 25 年（2013 年）に日本産科婦人科学会が作成した「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」に基づき日本医学会が認定制度（以下「前制度」という。）を行ってきましたが、今回新たな認証制度が開始しました。前制度で実施施設として認定されていた医療機関はほとんどの場合、新たに開始した本認証制度では基幹施設として申請・審査・認証が行われると考えておりますので、新たに基幹施設として申請してください。基幹施設（もしくは Q2 で示される施設）として認証されるまでの間は、前制度の認定施設として NIPT を実施してください。

Ｑ２　前制度では実施施設として認定されていたが、本認証制度において基幹施設の要件を満たせなくなった場合、どのように対応するか。

(A)（基幹施設を希望する場合）

例えば常勤だった臨床遺伝専門医*が非常勤になった等の理由により、本制度の基幹施設認証要件を満たせなくなった場合、令和６年（2024 年）３月までの時限措置として、暫定基幹施設としての申請が行えます。暫定基幹施設として認証するかは運営委員会で個別に判断します。

認証後要件を満たした場合は、速やかに運営委員会にご連絡をください。審査を行い、承認されれば基幹施設として認証されます。時限期間内に要件を満たせない場合は、認証が取り消されます。

（連携施設または暫定連携施設を希望する場合）

連携施設または暫定連携施設の要件を満たす場合は、連携施設または暫定連携施設の申請方法に基づき申請を行ってください。

＊ 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

Ｑ３　前制度では実施施設として認定されていたが、本認証制度に申請を行わない場合はどうなるのか。

(A)　申請されない場合は、運営委員会として NIPT の実施を認めておりませんので、NIPT の実施を希望されるのであれば申請をお願いします。

【基幹施設関連】

Ｑ４　病床数の関係等で分娩受入に限界があり、NIPT を受けた妊婦が他院で分娩する可能性がある場合、基幹施設としての申請は可能か。

(A)　自施設より適切に分娩対応が行える施設に紹介する場合には、基幹施設として申請することは可能です。

Ｑ５　基幹施設として申請する場合、連携施設を想定せず、自施設のみの患者さんを対象にする場合でも申請可能か。

(A)　本指針では、基幹施設は、複数の連携施設とともに、地域完結型の NIPT 体制を構築する施設であることが求められております。そのため、連携施設を想定できない施設の場合は、基幹施設として申請するよりも、連携施設として申請され地域完結型の医療体制の構築が望まれます。

【連携施設関連】

Ｑ６　基幹施設の認証申請と同時に、その施設を基幹施設として連携施設の申請は可能か。

(A)　基幹施設の認証後に、連携施設の申請をお願いいたします。

Ｑ７　基幹施設はどの範囲の医療機関を連携施設として申請することが可能か。

(A)　各地域における周産期医療体制の範囲内で、連携施設を申請することが原則ですが、連携施設として申請を考えている医療機関の地域周産期医療体制内に基幹施設がない、また従前より、ハイリスク妊婦の紹介を受けている等の関係性がある場合は、周産期医療体制外の地域の医療機関を連携施設として申請することができます。周産期医療体制外の施設を連携施設として基幹施設が申請する場合は、申請書に連携施設として適切であると判断した理由について記載してください。

Ｑ８　連携施設の要件で、妊婦健診を行う等基幹施設が適切な周産期管理を行えると判断した施設は対象となると記載があるが、どのような施設が対象となるか。

(A)　連携施設は分娩施設であることが望ましいですが、下記産婦人科医療機関も対象となりえます。ただし、非分娩施設を連携施設として基幹施設が申請する場合は、申請書に

連携施設として適切であると判断した理由について記載してください。

１）　妊娠後期まで妊婦健診を行っており、その地域の周産期医療体制の一部として機能し、分娩施設との連携により分娩転帰の情報を確実に入手できる医療機関であること。
２）　臨床遺伝専門医*1 および、超音波専門医*2 の資格を有する産婦人科専門医が常勤しており、その地域の周産期医療体制の一部として機能し、妊婦健診・分娩を行う医療機関との連携により分娩転帰の情報を確実に入手できる医療機関であること。

*1 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
*2 日本超音波医学会認定超音波専門医

Ｑ９　不妊治療を主たる診療としている医療機関は、連携施設として申請可能か。

(A)　遺伝カウンセリングの前後において、包括的な妊婦支援を行う必要性があるため、不妊治療を主たる診療としている医療機関は、連携施設の対象として想定しておりません。

Q10　連携施設は、基幹施設を複数とすることができるか。

(A)　基幹施設が責任をもって連携施設を管理する必要がありますので、連携施設が連携できる基幹施設はひとつです。

【出生前コンサルト小児科医関連】

Q11　認証申請する際、連携する出生前コンサルト小児科医が必須となっているが、この資格制度はいつから始まるのか。

(A)　出生前コンサルト小児科医は、日本小児科学会が認定します。出生前コンサルト小児科医は、小児科専門医であり、おもに、NIPT 等出生前診断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す。なお、本制度は令和４年（2022 年）３月から開始されました。

臨床遺伝専門医の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されますが、日本小児科学会より出生前コンサルト小児科医としての資格付与はされません。また、臨床遺伝専門医の資格を有する小児科専門医であっても、出生前検査に関する診療を常時行っていない場合は、出生前コンサルト小児科医の取得が望ましいです。

Q12　基幹施設においても、出生前コンサルト小児科医は必須か。

(A)　臨床遺伝専門医の資格を有する産婦人科専門医は在籍するが、臨床遺伝専門医の資格を有する小児科専門医が在籍していない場合は、出生前コンサルト小児科医との連携が必要です。

Q13　連携施設において、小児科専門医がいる場合どうすればよいか。

(A)　自施設内の小児科専門医が、出生前コンサルト小児科医の資格を取得して、自施設内で妊婦等の相談の対応をすることは可能です。（自施設内の小児科専門医が、臨床遺伝専門医である場合も同様。）

Q14　連携する出生前コンサルト小児科医は、常勤である必要はあるのか？

(A)　適切に相談できる体制が構築されているのであれば、非常勤でも構いません。

【遺伝カウンセリング】

Q15　運営委員会指定の NIPT 説明書は、どのように活用すればよいか。

(A)　NIPT の遺伝カウンセリングを行う際や、遺伝カウンセリング後妊婦等が内容の確認を行うために必ず使用してください。小冊子版と A4 版がありますので、各施設で使用しやすい方を、ホームページよりダウンロードしてください。この説明書以外を併せて用いても構いませんが、その資料は施設の申請をする際にご提出ください。

Q16　NIPT の受検が選択肢となる妊婦に関して、対象疾患の発生頻度が高くなる状態には当てはまらないが、胎児染色体数的異常に対する不安が強い妊婦に対してはどのような対応が適切か。

(A)　妊婦が抱いている不安の背景にある要因について十分に配慮したうえで遺伝カウンセリングを実施して、不安の解消に努めることが最も重要です。この不安の解消に向けた対応として、１）基幹施設との連携による専門性の高い遺伝カウンセリング、もしくは、２）精密な胎児超音波検査等のその他の対応を考慮します。以上の十分な対応を行っても不安が解消されない場合には、NIPT の選択肢を提示します。なお、精密な胎児超音波検査に際しては、事前に妊婦に説明に基づく同意を得て実施することが必要です。

Q17　NIPT 陽性または判定保留時は、一定の条件以外は基幹施設で対応するとなっているが、連携施設における留意事項はあるか。

(A)　まず、事前に基幹施設へ対応の相談をしてください。妊婦等への十分な配慮を行ったうえで、検査結果を対面で説明し、基幹施設に紹介してください。

【実施報告】

Q19　実施状況報告については、どのような形になるのか。

(A)　様式６を用いて、４月１日から翌年３月 31 日までの実施内容等を記載し、基幹施設が連携施設分も取りまとめて、運営委員会事務局へ提出してください。

連携施設からの紹介により、NIPT を施行した施設と、遺伝カウンセリングや確定的検査を行った施設が異なる場合は、NIPT を施行した施設の実施状況報告に集計してください。

また、個人が特定されない形で、NIPT の実施状況報告を運営委員会に行い、更に運営委員会より、国における NIPT 等の出生前検査に関する専門委員会に報告することを説明したうえで、患者の同意を取得してください。

【虚偽の広告】

Q20　NIPT 実施施設として当運営委員会に認証されていない施設が、ウェブサイト等の広告媒体に「認証施設である」等の虚偽の記載等をしていたことが発覚した場合、どうなるのか。

(A)　事実関係を確認後、虚偽の記載等が認められた場合、当該施設からの認証申請があった場合でも、申請を受理しないことがあります。

【虚偽の申請】

Q21　申請書に虚偽の内容が記載してあった場合、どうなるのか。

(A)　事実関係を確認後、申請書に虚偽の記載等が認められた場合、認証申請を受理しないことがあります。また虚偽記載が故意であるなど、運営委員会が悪質であると判断した場合には、その後一定期間においても、認証申請を受理しないことがあります。

Ⅱ　検査分析機関

【申請書類とその提出】

Ｑ１　電子媒体での申請はどのようにしたら良いか？

(A)　ファイルをメール添付またはオンラインストレージサービス等を使用してご提出をお願いします。

Ｑ２　申請の資料として社外秘等の情報を提出する場合に秘密保持契約を結ぶことは可能か？

(A)　出生前検査認証制度等運営委員会との間で必要に応じて秘密保持契約を結ぶことが可能です。

Ｑ３　外国語の申請書類や資料の提出は可能か？

(A)　日本語での書類や資料を基本として作成をお願いします。外国語の資料において審査が困難と判断される場合には、修正や日本語の翻訳等を求める場合があります。

【検査分析機関の申請要件】

Ｑ４　国内または国外の検査分析機関に再委託して検査を実施する国内の検査分析機関に求められる要件について

(A)　NIPT を医療機関から受託する検査分析機関（一次受託機関）の要件は、指針（21 ページ　２．検査分析機関（衛生検査所）に求められる要件）に示されています。再委託先の検査に責任を持つこと、医療機関から検体を受取り再委託先（二次受託機関）に届けるプロセス・再委託先から結果を受取り医療機関に適切に報告するプロセスをしっかり管理し実施することが重要です。

Ｑ５　海外に本社のある会社（機関）が NIPT 検査分析機関として申請できるか？　日本に拠点のない機関は申請ができないのか？

(A)　本認証制度では、NIPT 検査は医療法に準じた取り扱いとしております。医療法では日本国内の検査分析機関（登録衛生検査所）が検体を受託することを基本としており、海外の機関が直接検体を受託し検査を実施することはできません。NIPT 検査においても、日本にある検査分析機関（登録衛生検査所）が NIPT 検査分析機関として申請するようお願いします。

【NIPT 検査の品質・精度の確保】

Q６　職員リストの中の「力量評価」とはどのような資料か？

(A)　「力量評価」は機関が NIPT 検査に関わる職員に対して、何を、どのような方法で、どのように評価しているかを示す資料です。具体的には、ISO　15189*の中の「5.1.6　力量評価」に相当する資料、もしくは日常使用している職員の「教育研修・技能評価記録台帳」を元に行っている力量評価を示す資料です。その職員の業務に合った力量評価をしてください。ただし、検体搬送を行う職員に日常的に行う生化学検査等の検体搬送に関してだけでは不十分で、NIPT の検体搬送における注意点等に関する研修・技能評価記録が必要です。

＊遺伝子関連検査のための ISO 15189 ガイダンス文書

https://www.jccls.org/active/public2/

Q７　職員リストは、どこまでの範囲の職員のリストを提出すれば良いか？

(A)　NIPT 検査は、検体の受領から結果の返却までの全てのステップを含みます。検体の受領や搬送、分析、結果報告に携わる職員、さらに検査実施責任者、指導監督医、精度管理責任者等の検査の管理に携わる職員全ての方のリストを提出してください。 分析を実施していない機関においても、NIPT 検体の受領や結果返却等に携わる職員リストを提出してください。特に、検査実施責任者、指導監督医、精度管理責任者については、NIPT に関する知識を持ち管理すべきであるため、それがわかるように詳細に記載してください。

Q８　再委託先が ISO　15189*や CAP-LAP**等の認定を取得している場合、C.品質文書や D.記録文書の提出を省略することは可能か？

(A)　本審査は「指針」ならびに「検査分析機関細則」に従って行うもので、品質文書や記録文書の書類も提出してください。これらの書類の作成にあたり、認定の取得や更新で用いた書類を利用することは可能です。

＊遺伝子関連検査のための ISO 15189 ガイダンス文書

https://www.jccls.org/active/public2/

＊＊CAP-LAP

https://cgikk.com/cgicapaccred.html

https://www.mhlw.go.jp/file/05-Shingikai-10601000-Daijinkanboukouseikagakuka-Kouseikagakuka/160218_tf_ss2_2.pdf

Ｑ９　検体を受託して分析を再委託する場合でも、検体の受取から再委託先への搬送、結果の受取から医療機関への結果報告までのC.品質文書、D.記録文書等が必要か？

(A)　NIPT検査は、検体の受領から結果の返却までの全てのステップを含みますので、検体受託、輸送、結果返却等全てのプロセスに関する当該文書の提出をお願いします。

Q10　NIPTは定性検査であり、品質管理は合格か不合格かのみを記録するので、統計学的精度管理台帳は必要ないのか？

(A)　統計学的精度管理台帳としては、内部精度管理の実施状況を記してもらうことを意図しています。定量検査であれば数値による精度管理図が作成されますが、定性検査も検査法に適した内部精度管理が行われています。日常的な臨床検査の中では、たとえば尿一般定性検査や血液型等の輸血検査は定性です。それらを分析する検査室では、定性であっても陽性対照や陰性対照の試料を定期的に測定して管理しています。NIPTのように陽性か陰性か、結果が大きく２つに分かれるような検査では特に重要と考えます。具体的に記載すべき内容をあげますと、何を管理物質として使用し、いつ、誰が、測定しどのような結果だったか、予期に反した結果だった場合の考察と対応等があると思います。それらについての記録を統計学的精度管理台帳として作成してください。

【その他】

Q11　NIPTの日本語表記は、何を使用すればよいか？

(A) 日本医学会出生前検査認証制度等運営委員会の「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」に示された「非侵襲性出生前遺伝学的検査」を使用してください。