

研究名：

わが国における NIPT(非侵襲的出生前遺伝学的検査)の実態の年次推移を把握するための調査

1. 研究の目的

母体血漿中 cell-free DNA を用いた胎児染色体数的異常症の出生前遺伝学的検査 (NIPT) は 2013 年 4 月以降、日本産科婦人科学会の倫理指針に基づき、日本医学会の認定施設で実施されていました。昭和大学病院と国立成育医療研究センターなど 100 以上の施設は NIPT コンソーシアムを組織して、共同でこの臨床研究に取り組み、わが国で行われた NIPT のおおよそ 90% 以上の症例 (6 年間で 72,525 件) に検査を行い、検査が極めて高い精度で実施されていることをモニターしてきました。

2019 年 4 月以降においては一般臨床として NIPT コンソーシアム参加施設は NIPT を継続して実施していますが、臨床研究を終えたために、検査数などの実態が把握できない状況となっています。そこで、2019 年 4 月以降に行った NIPT についても、1 年単位で NIPT コンソーシアムに参加する施設に対してその実施数や検査陽性数、偽陽性数などの基礎的な実数を施設ごとに後方視的に報告し、国内の概ねの検査の実態を明らかにしていくことは、社会的にも関心が大きい出生前検査の分野において社会的な透明性を確保する視点から重要なことと考えています。

本調査を毎年継続的に行うことで、わが国の NIPT の実施状況や検査陽性率の推移などを公表することで、社会的な議論の基礎データとなることを目的としています。

2. 研究の方法

- ① 研究対象：当センターにて 2019 年 4 月～2026 年 8 月までに NIPT を受けた方
- ② 研究期間：倫理審査委員会承認後～2030 年 3 月 31 日
- ③ 研究方法：

2019 年 4 月から 2026 年 8 月までに当院で NIPT を受けた妊婦さんについて、NIPT 検査数 (検査を受けた妊婦さんの数)、染色体数的異常毎の陽性数、確定検査実施数、偽陽性数、妊娠継続数、妊娠中絶選択数、子宮内胎児死亡数、転帰不明数、偽陰性数を集計し、研究実施施設である昭和大学 (責任者：関沢明彦) にパスワードをかけてメールで提出します。本調査によって、個別の個人情報が報告されることはありません。

3. 研究に用いる情報の種類

当施設における NIPT 検査数、染色体数的異常毎の陽性数、確定検査実施数、偽陽性数、妊娠継続数、妊娠中絶選択数、子宮内胎児死亡数、転帰不明数、偽陰性数

※患者さんの氏名など、本人を特定出来る一切の個人情報は調査対象ではなく、個

人情報は保守されます。

4. 情報の公表

各協力施設から集めたデータを単純集計し、年間検査数などを NIPT コンソーシアムのホームページで公表します。また、論文などとしてデータを公開することもあります。

5. 研究実施機関

国立成育医療研究センター（責任者：和田誠司）

昭和大学医学部産婦人科学講座（責任者：関沢明彦）

研究協力施設：NIPT＜コンソーシアム（<http://www.nipt.jp/>）に参加する施設＞

6. お問い合わせ先

本調査に関するご質問等がありましたら下記の連絡先までお問い合わせ下さい。ご希望があれば、他の研究対象者の個人情報及び知的財産の保護に支障がない範囲内で、研究計画書及び関連資料を閲覧することが出来ますのでお申出下さい。

また、情報が当該調査に用いられることについて調査対象者もしくは調査対象者の代理人の方にご了承いただけない場合には調査対象としませんので、下記の連絡先までお申出ください。それぞれの検査数、実施数等よりカウントを減ずる対応をいたします。その場合でも調査対象者に不利益が生じることはありません。

○お問い合わせ照会先および調査への利用を拒否する場合の連絡先：

国立成育医療研究センター 周産期・母性診療センター 長谷川冬雪

住所：〒157-8535 東京都世田谷区大蔵 2-10-1

電話：03-3416-0181（内線：7323）

○研究責任者：

国立成育医療研究センター 周産期・母性診療センター長 和田誠司