

2025 年 7 月 22 日

東京慈恵会医科大学
佐村 修 殿

公益社団法人日本小児科学会

NIPT の臨床研究に関する意見書

研究課題名：胎児疾患に対する非侵襲性出生前遺伝学的検査による解析

研究責任者：佐村 修（東京慈恵会医科大学）

このたびは、非侵襲性出生前遺伝学的検査（NIPT）の臨床研究計画について、各学会からの意見書を元に、研究内容の見直し・修正をいただき、ありがとうございます。

本研究には、出生前検査を中心的に担われている多くの施設が参加され、NIPT の今後の拡大に向けた転機となる研究と認識しております。本学会としては、本研究のもつ将来の発展性を鑑み、立案に携わった先生方と共に、本研究の意義や今後の展望について意見交換を行うことを希望しておりましたが、そのような双方向性の意見交換の機会を持てないことを大変残念に思います。

一方で、研究対象者の選定方針・選択基準の明確化や、多職種を交えた「出生前遺伝学的検査エキスパートパネル」の設置、ノーマライゼーションへの配慮など、当学会がお伝えしていた懸念点についてご理解いただいた上で、真摯にご対応いただいたものと考えております。

これから倫理審査を経て多施設共同研究が実施されるにあたり、下記について改めてご配慮いただきたく、ここに記します。是非、各施設の研究者間で充分に共有いただき、慎重に研究を進めていただきますようお願い申し上げます。

1) この研究が社会全体に及ぼす影響に関する継続的な検討

研究段階ではあるものの、妊娠初期・中期の夫婦に解析結果を返却する以上、妊娠継続等に関わる意思決定に大きな影響を与えるものであると認識しております。個々の研究参加者への丁寧な対応はもとより、この研究が社会全体に対して与える影響や、ノーマライゼーションへの配慮に関する具体的な対応策についてなど、継続的な検討が必要と考えます。

あくまでも「胎児染色体疾患のリスクが高いと考えられる」妊婦に、提案が検討される研究と認識しております。回答書にご記載いただいたように、「21、18、13トリソミーに対する NIPT を行う場合に比べ全染色体 NIPT を行う場合に多くの異常が検出される」「全染色体 NIPT を行うことがより安心な妊娠につながる」という誤解や先入観が広がらないよう、本研究によって得られる科学的なデータに基づいた社会への発信を期待しております。逆に、本研究が「全染色体 NIPT は誰もが受けるべき検査だ」というような、マススクリーニングとしての検査を推奨し、社会を脅かす優生思想を後押しするようなことがないようご配慮いただき、慎重な対応をお願いいたします。

2) 妊婦・パートナーへの個別支援に関する小児科医等の関与

解析結果を検討する「出生前遺伝学的検査エキスパートパネル」のみならず、個々の研究参加者へ

の支援として、必要に応じて小児科医の関与ができる体制の整備を強く望みます。当学会では、トリソミー疾患を対象とした NIPT においても、実際に当該疾患の診療を行う小児科医の関与の重要性を主張してまいりました。各研究施設は NIPT 実施に係る基幹施設であると認識しておりますので、当学会が認定する出生前コンサルト小児科医と連携し、対応する体制が基盤にあるものと存じます。今回の研究においても、陽性所見や意義不明な所見が得られた場合のみならず、検査前（研究参加前）の遺伝カウンセリングや検査後の個別支援につきましても、各施設の小児科医や認定遺伝カウンセラー等の協力が得られるよう、体制整備につき充分にご配慮いただきたくお願い申し上げます。

3) 議論の継続と情報公開について

NIPT の臨床研究は透明性を持って実施される必要があり、その旨は、専門委員会による見解にも明記されています。

本研究は、今後の展開も含め、社会全体で考え取り組んでいくべき課題を含んでおり、領域を超えた議論は、研究審査前のこのやり取りだけで終わるものでなく、今後も継続されることを求めます。

また、議論及び研究の透明性確保のために、本学会としましてはこの意見書をいずれ何らかの形で学会のホームページ上などに公表する予定です。つきましては、倫理委員会の審査の経緯について本学会にご報告いただくことも含め、積極的な情報公開につきご対応くださいますよう、どうぞよろしくお願い申し上げます。