

2025 年 5 月 20 日

九州大学大学院医学研究院
生殖病態生理学・教授
加藤 聖子 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：母体血 cell free DNA を用いた胎児の染色体不均衡構造異常の検出に関する研究

研究責任者：加藤 聖子（九州大学）

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、研究計画書および説明同意文書の共有をいただき誠にありがとうございます。

本研究について、当学会の倫理委員会で検討し

- ・ NIPT の解析結果を研究参加者には返却しない観察研究であること
 - ・ 解析対象となる妊婦の選択基準が研究目的からおおむね合理的であること
 - ・ マスクリーニングを目指すものでないこと
- という点を確認いたしました。

その上で、疑問点や改善を求めたい点がいくつかございますので、以下のように列挙させていただきました。貴機関における倫理申請の前に、下記について明確にさせていただき、方針を再度確認させていただければ幸いです。

―――

・ 研究参加の適格基準に関して、①-a で保因者診断が行われていることが条件となっていますが、妊婦が保因者であった場合に NIPT での胎児の評価が複雑になるといったことが理由でしょうか。妊婦が保因者であった場合は、除外基準（3）に当てはまるのでしょうか。微細欠失あるいは重複症候群の診断が適切な医療につながる可能性は承知しておりますが、未診断あるいは病識のない患者への遺伝学的検査が本人の意思と関係なく実施されることには反対です。この研究参加のために、臨床的に不必要な両親解析がなされるようなことのないようご注意ください。

・ 副次的評価項目として「対象となりえるケースにおける検査希望率」とありますが、本計画では算出できないと考えます。遺伝カウンセリングでの聞き取り内容を加味するとしても、潜在的な対象となる症例でも、確定的検査の実施を希望しない場合については検討できないのではないのでしょうか。もし仮に、対象となりうるカップルが挙児を希望する場合などに、広く本研究計画を紹介すれば、もともと出生前検査を検討していなかったカップルへの出生前検査の誘導となることを懸念します。希望率の算定方法を明らかにし、カップルの自律的な意思決定を損なうことがないことを望みます。

・本研究の対象となりうる症例では、研究参加の有無に関わらず丁寧な遺伝カウンセリングが必要であることは共通認識と考えますが、遺伝カウンセリング外来で本研究の説明を行うことは、診療と研究の区別が明確になされないことにつながると懸念いたします。

・説明文書『観察研究のご説明』（3 ページ目下から 7 行目）に「本人等からの求めに応じて保有する個人情報を開示」とありますが、この個人情報には NIPT の解析結果も含まれるでしょうか。本計画は NIPT 解析結果を研究の参加者本人に開示しない計画であると解釈しております。もしこの「個人情報」に NIPT 解析結果は含まないのであればそのことを明示していただきたく、仮に NIPT 解析結果を含むのであれば、その条件や時期など明確にすることを望みます。

・診療録から取得する「(出生後の) 児の診断」について、どのようなことを想定していますでしょうか。必要に応じて、出生後の児を研究対象者（参加者）に加え、あらためて児の父母より同意を得ることもご検討ください。本研究に参加することにより、臨床的に必要とは限らない検査を行う場合が想定されるのであれば、事前に研究の対象として明らかにすべきと考えます。

以上、ご確認の上、対応いただきますよう、よろしくお願いいたします。

最後になりますが、本研究では、目標症例数が少なく、症例の内訳は多様性に富むことが予想されます。「本研究の成果を元に、更に大規模な多機関共同研究を組織する」と記載がありますが、科学的合理性が得られない状態で安易に対象を拡大させるようなことがないよう求めます。また、このような研究は、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が必要であり「全染色体を対象とした出生前検査はどのような妊婦も受けたほうが安心だ」というような誤解が広がらないよう慎重に進めていただくと幸いです。