

NIPT の臨床研究に関するこれまでの御意見

1. 対象となる疾患等について

＜山田参考人の御意見（第1回専門委員会）＞

- NIPT の対象疾患としては、13、18、21 トリソミーの3疾患以外に、性染色体異数性疾患、CNV・微細欠失疾患、他の常染色体異数性疾患、その他（胎児の性別判定、単一遺伝子疾患）が考えられるが、他国のガイドラインをみると、3つのトリソミー以外の疾患を対象とすることは否定的であることが多く、また、性染色体の取り扱いについては各国で対応が異なる現状がある。
- 3つのトリソミー以外の疾患の多くは、一般集団を対象に NIPT を実施した場合、陽性的中率は低い結果となっている。
- NIPT の目的の一つに不必要な侵襲的な検査を減らすことがあるが、対象疾患を増やすことで偽陽性が増加し、結果的に侵襲的検査が増加することになりかねない。このため、3疾患以外の NIPT はハイリスク集団を対象として実施すべきではないか。

＜委員からの主な御意見＞

- NIPT と遺伝カウンセリングや心理的サポートは両輪であると思うが、日本ではまだ体制が不十分であると認識している。海外で3つのトリソミー以外の疾患が推奨されている背景には、こうした支援があるのではないか。
- 性染色体の結果を伝えるということに関しては、臨床研究の範囲に入るのか。ほかの疾患を対象とした NIPT と趣旨が異なるのではないか。
- アメリカやヨーロッパ等の諸外国とは、社会的な背景や、医療における考え方や状況の違いにより、NIPT に対する考え方の違いがあるのではないか。
- 生まれてくる子供達を妊娠中または生まれた直後からケアできるように早期発見するという観点からは、NIPT の臨床研究を進めていくべきではないか。

2. 実施施設について

＜山田参考人の御意見（第1回専門委員会）＞

- NIPT の臨床研究で想定される対象疾患は多様であり、表現型の推定が困難なことも多く、十分な情報が提供された場合でも、受検者が自律的に意思決定することは容易でない。また、頻度の低い疾患のため、偽陽性が多くなり侵襲的検査が増えるおそれもあり、確定検査を実施するための体制確保が重要である。このため、臨床研究を行う場合は、（出生前検査に関する一定以上の遺伝カウンセリング及びサポート体制が構築されていることが保証されている）NIPT 実施の認証基幹施設を中心に臨床研究を行うこととしてはどうか。

<委員からの主な御意見>

- コンソーシアムで臨床研究が実施されていた際には、かなり厳しい施設認定等が行われていた。

3. 進め方の透明性の担保について

<川目参考人の御意見（第2回専門委員会）>

- NIPT の臨床研究については、これまでの我が国での経緯を踏まえて、また、倫理的社会的側面を有する技術であることから、透明性をもって実施される必要がある。
- 臨床研究の審査については各機関の倫理審査委員会で行うことが前提であるものの、その計画内容と実施状況は、学会等で確認を行うとともに国の専門委員会も把握する必要があるのではないかと。更に、学会等の確認において何らかの課題が指摘された場合は、フィードバック可能なシステムを構築することが重要ではないかと。

<委員からの主な御意見>

- 研究の自由度を妨げるため臨床研究に対する指導や審査を行うことは難しいと思う一方で、臨床研究を登録していただき、極端に逸脱したものに対しては指導・助言をするなどし、NIPT の臨床研究の実施状況を把握しておくことが必要ではないかと。
- 研究への介入が過度になってしまうのは好ましくないが、研究として行われたものがきちんと今後のエビデンスに反映されていくような形で適切に管理していくことが重要ではないかと。
- NIPT の臨床研究が適切に実施されていることが国民に情報提供できることが重要ではないかと。
- 日本医学会の出生前検査認証制度等運営委員会が認証した施設の臨床研究について適切にモニタリングを行うとともに、それ以外の施設については今後対応を検討していくことがよいのではないかと。
- 少なくとも認定施設で実施する研究は報告していただくことや、必要に応じて経過をヒアリングさせていただくべきではないかと。

4. ELSI（倫理的・法的・社会的課題）への配慮について

<川目参考人の御意見（第2回専門委員会）>

- NIPT の対象疾患となることで、特定の疾患が名指しされる社会的インパクトは非常に強く、メディアによって報道されることでスティグマに繋がるおそれがある。当該疾患が重篤なのではないかと、中絶の対象となるのではないかと、という

誤解が生じ、広く浸透されると、当該疾患のある人や家族へのネガティブな理解や態度へ進む可能性について考慮すべき。

<委員からの主な御意見>

- NIPT で陽性だった方へのカウンセリング等の支援が重要である。
- 対象を広げた NIPT を受検するかどうかを決めるのは妊婦などの当事者であって、事前の情報提供や結果が陽性だった場合のフォローを前提とした上で、当事者が選択できるようにすることが重要ではないか。

5. その他の留意事項について

<委員からの御意見>

- 研究に国家、行政が関わるということにもなりかねないため、十分に気をつけて議論していくべき。
- 学問の自由の名の下に研究活動を無制限に認めることは、不適切ではないか。
- NIPT 等に関する出生前検査は、臨床研究と臨床との間の垣根が非常に低く、シームレスに近いと考えられるのではないか。
- 研究として行う際に参照にしていただけのような報告書を専門委員会で作成し、それに沿った観点を研究に取り入れていただけのように、委員会としての立場を文書として表明することはありうるのではないか。
- 公的プラットフォームをつくることは時間がかかるため、現時点では、各医療機関が倫理審査をする際に参考になるようなガイドラインを作成して明示するというのをまずできるのではないか。