

## ～臨床情報・検体の研究利用に関するお知らせ～

『研究課題名 妊婦末梢血 cell-free DNA で検出されたゲノム解析結果と周産期予後との関連についての後方視的な調査研究』

研究機関名 東邦大学医療センター大森病院

研究責任者 産婦人科 教授 片桐由起子

### 【研究の目的】

東邦大学医療センター大森病院産婦人科では、これまでに NIPT(無侵襲的出生前遺伝学的検査)を受けられた妊婦さんの遺伝子解析結果とその妊娠の転帰を連結することで、後方視的に、母体および胎児の遺伝子解析結果がその妊娠のその後の経過に影響するか否かを明らかにすることを目的として本研究を計画しました。

具体的には以下の3項目について検討します。

- ① NIPT で得られた妊婦の全ゲノム領域のゲノム量の変化のうち母体由来のゲノム中の 1Mb (100 万塩基) 以上のコピー数変異(Copy number variants: CNV)を抽出することで、妊娠可能な日本人に特有な(正常)変異を明らかにすること
- ② NIPT の検査で検査精度を担保するために妊婦血漿中 cfDNA のうちの胎児 DNA 分画率のデータが示されています。この胎児 DNA 分画率が、その後妊娠経過における異常(妊娠高血圧症候群、胎児発育不全、子宮内胎児死亡、常位胎盤早期剥離など)の発症に関連するか否かを検討することで、胎児 DNA 分画率のこれら異常の発症予知マーカーとしての可能性を検討すること
- ③ NIPT で得られた妊婦の全ゲノム領域のゲノム量の変化のうち、胎児由来の 7Mb 以上の CNV を抽出し、その後胎児発育不全や子宮内胎児死亡となる症例、または児に形態異常があった症例における検出率を正常に妊娠経過した症例との間で比較することで、これらの異常と CNV の検出率との関係を検討すること

### 【研究対象および方法】

この研究は、東邦大学医療センター大森病院の倫理委員会の承認を得て実施するものです。

対象者:2015 年 1 月～2021 年 9 月までに東邦大学医療センター大森病院において、NIPT を受検した方

方法:診療録(カルテ)から情報を収集し、個人を同定できる情報を削除して昭和大学の研究代表者に提供します。研究代表者は各施設の情報を連結し、データベースを作成したうえで、そのデータベースを統計学的に解析します。統合されたデータベースには個人を識別できる情報や施設名は含まれません。

NIPT によって抽出される母児の CNV 情報はその検出の精度やその臨床的な意義付けが不明であり、研究対象者の結果開示の請求に対して、各分担施設で原則的には対応できません。また、研究代表施設においても個人識別の情報がないために開示請求には対応できません。本研究で得られる児の CNV 情報は出生後に採血で検査を行って検出できる CNV に比べて精度は低く、児(児はすでに出生している)の診断にはつながらないことを説明します。そのうえで強い開示請求があった場合には、児への新たな検査によって確定する必要があることなど小児科専門医も交えて遺伝カウンセリングを実施して、その希望を確認し、適切な小児科による診療につなげます。

### 【研究に用いられる試料・情報】

- NIPT 受検の妊娠週数、NIPT の結果、母体血漿中 cfDNA 中の胎児 DNA 率、全染色体領域の CNV の有無と存在領域
- 検査後の一次的妊娠予後（陽性などの場合の確定検査の結果、妊娠継続の有無）
- 周産期合併症の有無（妊娠高血圧症候群、胎児発育不全、子宮内胎児死亡、常位胎盤早期剥離など）
- 児の短期予後（出産時の妊娠週数、出生体重、性別、染色体疾患の有無、新生児異常の有無など）

### 【外部への試料・情報の提供】

各分担施設において可能な範囲で臨床情報を収集したうえで、個人を同定できる情報を削除してそれを昭和大学の研究代表者に提供します。研究代表者は各施設の情報を連結し、データベースを作成したうえで、そのデータベースは研究者間で共有して統計学的に解析します。

### 【研究組織】

代表施設名: 昭和大学医学部産婦人科学講座、研究代表医師: 関沢 明彦、役職: 教授

### 【個人情報について】

研究に利用する情報は、患者様のお名前、住所など、個人を特定できる個人情報は削除して管理します。また、今回の研究で得られた成果を、医学的な専門学会や専門雑誌等で報告することがありますが、個人を特定できるような情報を利用することはありません。

本研究に関してご質問のある方、診療情報等を研究に利用することを承諾されない方は、下記までご連絡下さい。その場合でも、患者様に不利益になることはありません。

### 【連絡先および担当者】

東邦大学医療センター大森病院 産婦人科  
職位・氏名 教授・片桐 由起子  
電話: 03-3762-4151