

日本産科婦人科学会 着床前遺伝学的検査データベースの登録研究

1. 研究の目的

この研究の目的は日本産科婦人科学会主導で着床前遺伝学的検査 (PGT) のデータベースを確立することです。現在我が国において PGT の実施数や治療成績は全国規模では集計されておらず、不透明な状態です。そこで各検査実施施設から日本産科婦人科学会へ申請された書類から PGT に関する情報を抽出し、全国規模のデータベースを確立することで、現在不透明となっている本邦の着床前遺伝学的検査実施件数や治療成績などの現状把握が可能となります。そして、集計・解析したデータの一部は、遺伝情報に十分配慮の上一部を公表することで、患者さんへ実績に基づいた情報提供が可能になります。

2. 研究の方法

- ① 研究対象：日本産科婦人科学会が承認した着床前遺伝学的検査実施施設で 1998 年 1 月～2027 年 3 月までに着床前遺伝学的検査を申請した方
- ② 研究期間：倫理審査委員会承認後～2028 年 3 月
- ③ 研究方法：3 に示す項目について、着床前遺伝学的検査の承認申請の際に日本産科婦人科学会に提出された、「申請書様式 M2 重篤な遺伝性疾患を対象とした着床前遺伝学的検査に関する症例審査申請（旧着床前診断症例認可申請書）」や「報告書様式 M2 重篤な遺伝性疾患を対象とした着床前遺伝学的検査症例別 実施報告書（旧着床前診断 症例別 経過報告書）」等よりデータを抽出して、登録を行います。

3. 研究に用いる情報の種類

- ① 申請年月日
- ② 申請カップルの年齢
- ③ 着床前遺伝学的検査の申請適応（遺伝性疾患/反復流産/着床障害/カップルの染色体構造異常）
- ④ 反復流産・カップルの染色体構造異常の場合
 1. 染色体構造異常の種類（均衡型相互転座/ロバートソン型転座/腕間逆位/3点転座/複合転座など）
 2. 染色体構造異常の核型（ISCN 表記、染色体の番号と各々の切断点など）
 3. 妊娠歴（妊娠回数 (G) と流産回数、化学流産回数、経産回数 (P)）
 4. 流産物の核型とその分離形式（隣接 1 型、隣接 2 型、3:1 分離など）と合併する染色体異常（常染色体トリソミーなど）
 5. 不育症検査結果（子宮奇形の有無とその型、抗リン脂質抗体陽性の有無とその値、その他の不育症因子の有無とその内容）
 6. 着床前遺伝学的検査の解析方法（FISH 法、アレイ法、NGS、・・・）
 7. 解析施設

- ⑤ 遺伝性疾患の場合
 - 1. 疾患名
 - 2. 検査対象の遺伝子名とその遺伝型
 - 3. 発端者の続柄
 - 4. 発端者の症状（自由記載）
 - 5. 家系内の当該疾患罹患者数とその続柄
 - 6. 発端者の遺伝子解析施設とその検査法
 - 7. 着床前遺伝学的検査の遺伝子解析施設とその検査法
- ⑥ 着床障害の場合
 - 1. 胚の解析施設とその検査法
- ⑦ 申請施設名
- ⑧ ART 施設の申請者名（生殖医療専門医など）
- ⑨ 施設内遺伝カウンセリング担当者名と第三者遺伝カウンセリング担当者名
- ⑩ 倫理委員会の承認の有無
- ⑪ 採卵年月，胚の解析結果（生検胚数，移植可能胚数）
- ⑫ 胚移植年月，胚の転帰（移植/凍結継続中/廃棄）日産婦 ART 登録番号
- ⑬ 口頭同意の有無
など

また、下記①～⑤の収集されたデータは、4. 情報の公開に従います。

- ① 年次別、着床前遺伝学的検査実施数（総数と適応別数（遺伝性疾患/反復流産/着床障害/カップルの染色体構造異常））
- ② 年次別、着床前遺伝学的検査申請数と承認数（総数と適応別数（遺伝性疾患/反復流産/着床障害/カップルの染色体構造異常））
- ③ 年次別、実施施設数（申請施設数と承認施設数、うち実施施設数）
- ④ 着床前遺伝学的検査実施施設登録一覧
- ⑤ 着床前遺伝学的検査審査対象疾患名（年次別申請総数、承認数）

その他の集計項目については、上記データベースの持つ遺伝情報の特殊性を吟味し、日本産科婦人科学会の重篤な遺伝性疾患を対象とした着床前遺伝学的検査に関する審査小委員会で検討の上、集計・公開する項目をその都度決定します。

※ 患者さんの氏名や生年月日など、本人を特定出来る一切の個人情報、日本産科婦人科学会に PGT 実施申請される時点で既に削除されているため、これらの情報収集は不可能です。よって、個人情報は保守されます。

4. 情報の公表

研究で収集されたデータを集計し、下記に示す項目について、日本産科婦人科学会ホームページ等において公開します。

- ① 年次別、着床前遺伝学的検査実施数（総数と適応別数（遺伝性疾患/反復流産/着床障害/カップルの染色体構造異常））
- ② 年次別、着床前遺伝学的検査申請数と承認数（総数と適応別数（遺伝性疾患/反復流産/着床障害/カップルの染色体構造異常））

- ③ 年次別、実施施設数（申請施設数と承認施設数、うち実施施設数）
- ④ 着床前遺伝学的検査実施施設登録一覧
- ④ 着床前遺伝学的検査審査対象疾患名（年次別申請総数、承認数）

①～⑤以外の集計項目については、上記データベースの持つ遺伝情報に十分留意し、日本産科婦人科学会の重篤な遺伝性疾患を対象とした着床前遺伝学的検査に関する審査小委員会で検討の上、公開する項目をその都度決定する予定です。

5. 研究実施機関

日本産科婦人科学会 重篤な遺伝性疾患を対象とした着床前遺伝学的検査に関する審査小委員会

6. お問い合わせ先

本研究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。

2023年3月31日以前に着床前遺伝学的検査（PGT）の申請をされた方で、ご自身の情報が当該研究に用いられることについてご了承いただけない場合には研究対象に含めませんので、2024年10月30日までに下記の連絡先までお申出ください。その場合でも患者さんに不利益が生じることはありません。

またご自身の情報が本研究に用いられることについて同意された方で、その後に同意撤回を希望される場合には、研究対象に含めませんので、下記の連絡先までお申出ください。ただし、集計・解析終了後にご連絡いただいた場合はご希望に添えません。

○研究への利用を拒否する場合の連絡先：

不妊治療・着床前遺伝学的検査のためにおかかりの産婦人科医療施設の担当医師

各施設の連絡先

○研究に関する問い合わせ先：

公益社団法人日本産科婦人科学会 着床前遺伝学的検査データ登録研究事務局
住所 〒104-0031 東京都中央区京橋2丁目2番8号 明治屋京橋ビル3階

メール pgt-touroku@jsog.or.jp

研究責任者 三浦 清徳（長崎大学大学院医歯薬学総合研究科・産科婦人科学分野 教授/日本産科婦人科学会, 重篤な遺伝性疾患を対象とした着床前遺伝学的検査に関する審査小員会委員長）