

【(2)の設問で1. 実施していると回答した場合、以下(3)~(5)についてお答えください】

(3)貴施設に所属している医師の専門医、認定医等取得状況

(以下より当てはまるものを全て選択してください)

- 日本産婦人科遺伝診療学会による周産期遺伝認定医
- 超音波専門医
- 周産期(新生児)専門医
- 周産期(母体・胎児)専門医
- 小児科専門医
- 産婦人科専門医
- 臨床遺伝専門医

(4)貴施設は出生前検査認証制度等運営委員会の認証施設かどうか以下より選択してください。

1. 基幹施設
2. 連携施設
3. 認証施設ではない

(5)貴施設の出生前診断の実施状況について2023年度の各実施件数を教えてください

- ・NIPT(13・18・21トリソミー) () 件
- ・絨毛染色体検査 () 件
- ・羊水染色体検査 () 件
- ・羊水単一遺伝子検査 () 件
- ・その他 () () 件

NIPTの臨床研究に関する考えについて

○貴施設におけるNIPTの臨床研究の検討状況を教えてください

1. すでに検討している
2. 今後検討していく予定
3. 検討していない

○NIPTの臨床研究はどのような施設が実施すべきと考えますか？

1. NIPTで認証されている基幹施設
2. NIPTで認証されている連携施設
3. 認証制度に関わらず、遺伝カウンセリング体制の整った施設
4. その他 ()

*上記で選んだ理由について教えてください(自由記載)

()

○NIPTの臨床研究に対する倫理審査委員会はどこで実施すべきと考えますか

1. NIPTで認証されている基幹施設
2. NIPTで認証されている連携施設
3. 学会（日本人類遺伝学会・日本産科婦人科学会・日本小児科学会・日本医学会等）
4. その他（ ）

○NIPTの臨床研究の対象として適当と考えるものを全て選択してください。

- 高齢妊娠の妊婦
- 妊娠中に胎児の形態異常を認めた妊婦
- 染色体異常の児を出産既往のある妊婦
- 遺伝性疾患の児を出産既往のある妊婦
- 妊婦・夫が単一遺伝子疾患の保因者であるとわかっている妊婦
- 妊婦又は夫が均衡型転座であるとわかっている妊婦
- 妊婦又は夫が微小欠失症候群など染色体異常の診断を受けている妊婦
- X連鎖性疾患の保因者であるとわかっている妊婦
- 胎児の遺伝性疾患の有無を心配している妊婦
- すでに胎児が確定診断を受けている妊婦
- その他（ ）

*上記で選んだ理由について教えてください。（自由記載）

（ ）

○NIPTの臨床研究において解析するものとして適当と考えるものを全て選択してください。

- 全ての常染色体異数性疾患
- 性染色体異数性疾患
- エクソーム解析で検出可能な微小欠失症候群
- 全ゲノム解析で検出可能な微小欠失・重複
- 単一遺伝子疾患
- 胎児の性別判定
- どれにも当てはまらない
- その他（ ）

*上記で選んだ理由について教えてください。（自由記載）

（ ）

○臨床研究を実施する場合に必要なと思われる研究施設の体制について、重要と考えられるものを以下の
選択肢から全て選択してください。

- 妊婦等へ十分な遺伝カウンセリングが可能である。
- 当該疾患（類縁疾患を含む）に対応した経験がある。
- 妊婦等へのサポート体制が整っている。
- 当該疾患について熟知している専門医が連携できる。
- 検査結果についての検討できる。
- 出生児への診療が可能である。
- データの再現性等の精度管理を行うことができる。
- 当該疾患に対する確定的検査を併せて実施できる。
- その他（ ）

○貴施設がNIPTの臨床研究を実施する場合の課題をどのようにお考えですか？（自由記載）
（ ）