

患者ID: \_\_\_\_\_

患者氏名: \_\_\_\_\_ 様

# 検査説明書

診断名 妊娠 週 日

検査名 無侵襲的出生前遺伝学的検査 (NIPT)

検査予定日 令和 年 月 日

## 1. はじめに

この説明文書は、「無侵襲的出生前遺伝学的検査 (NIPT)」について内容を説明したものです。本検査を受検するかどうかをお決めいただく際に、既に受診された遺伝カウンセリングの内容を補い、検査内容のご自身の理解を助けるために用意されています。この説明文書の内容でわからないことや疑問点などがありましたら遠慮なくお尋ねください。

## 2. 出生前検査と染色体疾患について

近年、高年妊娠の増加に伴い、赤ちゃんの染色体疾患を心配する妊婦さんの数は増加しています。また、超音波診断装置の性能の向上や診断技術の進歩により、妊娠の早い時期に染色体疾患と関連する超音波所見が見つかることもあります。実際に、このような状況におかれた妊婦さんは羊水穿刺や絨毛採取による染色体検査やその他の出生前検査を行うかどうかを検討することになります。

超音波検査や染色体検査で確認される染色体疾患の中で比較的頻度が高い常染色体トリソミーはダウン症候群や18トリソミー、13トリソミーです。

ダウン症候群は21番染色体が1本多い染色体疾患の中で、21トリソミーとも呼ばれます。ダウン症候群は常染色体の変化による疾患の中では最も頻度が高い疾患です。ダウン症候群の方には運動や知的な発達の遅れがみられたり、先天性心疾患などの病気の合併がみられますが、その程度は一人ひとり異なります。根本的な治療法は今のところありませんが、最近の医療や療育、教育の進歩によりほとんどの方が学校生活や社会生活を送っています。中には趣味を活かし、画家や書道家、俳優として活躍している方もいます。

18トリソミーは、18番染色体が1本多い染色体疾患です。子宮にいる間から赤ちゃんの発育が遅れることが多く、約90%に先天性心疾患があり、その重症度が赤ちゃんの生命力に大きく影響すると考えられています。また運動や知的な発達は強い遅れを認めます。出生後1ヶ月で約半数が亡くなり、1年後の生存率は約10%といわれていますが、中学生になるまで成長した方もいらっしゃいます。

13トリソミーは、13番染色体が1本多い染色体疾患です。複数の先天的な内臓疾患などを合併します。80%以上が重篤な先天性心疾患を合併するとされ、運動や知的な発達は強い遅れを認めます。内臓合併症の程度によりますが、1年後の生存率は約10%といわれています。

すべての赤ちゃんには先天性疾患をはじめとする障がいをもって生まれてくる可能性があります。先天性疾患の頻度は3-5%とされています。そのうち、染色体疾患の赤ちゃんの出生頻度は約0.6%です。染色体疾患をもつ赤ちゃんの障がいの程度には個人差が大きく、普通と比べると変わりなく発育する赤ちゃんもいますが、障がいの程度が重篤で生後まもなく亡くなる場合もあります。生まれつき障がいをもつことと本人および家族の幸、不幸は本質的には関連がないといわれています。障がいには先天的なものもありますが、生後に起こる障がいもあり、我々すべてがいつかはなんらかの障がいをもって生活する可能性があるといえます。

### 3. NIPTについて

出生前検査には侵襲を伴う検査と侵襲を伴わない検査があります。侵襲を伴う検査の羊水検査には約0.3%、絨毛検査には約1%の流産のリスクがある為、母体と赤ちゃんにとって侵襲が少なくかつ精度の高い検査法が検討され、開発された検査がNIPTです。

1997年に妊婦さんの血液の血漿成分中に胎盤に由来する浮遊DNAが含まれていることが報告され、それを用いて赤ちゃんの性別や遺伝性疾患を診断する研究が行われてきました。そこに、高速度に遺伝子配列を読む研究装置が開発され、この研究分野に応用されるようになりました。NIPTは、この装置を用いて母体血漿中の浮遊DNAの断片の遺伝子配列を解読することで、DNA断片が何番染色体に由来しているかを判定することができます。そして、染色体ごとにその断片数を集計して、赤ちゃんの染色体の数の変化を捉えることで、ダウン症候群や18トリソミー、13トリソミーの検出を行っています。

対象は、高齢の妊婦、前のお子さんが染色体疾患であった、超音波検査で染色体疾患を疑う所見があるなど、赤ちゃんに染色体疾患（ダウン症候群、18トリソミー、13トリソミー）が見られる可能性が通常の妊婦さんに比べて高いと考えられる妊婦さんです。

検査結果は「陰性」、「陽性」、「判定保留」のいずれかで報告されます。検査結果が出るまでには約2週間かかります。

NIPTは精度が高い検査ですが、注意点（検査の限界）もあります。検査結果が「陰性」の場合、赤ちゃんにその染色体疾患が見られる確率は0.1%以下といえます。一方で、検査結果が「陽性」の場合、赤ちゃんにその染色体疾患が見られる確率は相当高くなりますが、年齢や超音波所見の有無によって異なります。羊水検査を受ける方の場合は、本検査の陽性的中率（検査が陽性とでた場合に実際に染色体疾患がみられる率）は約80-95%です。つまり検査には、赤ちゃんに疾患があるのに陰性とする（偽陰性）ことや、疾患がないのに陽性とする（偽陽性）ことが稀にあります。よって、羊水穿刺や絨毛採取による染色体検査（確定的検査）が必要になります。また母体の血漿中に浮遊する赤ちゃんのDNA断片が少ないなどの理由で「判定保留」となることがあります。その場合は再度検査をします（再検査の費用はかかりません）。

このように、NIPTは母体と赤ちゃんの双方にとって侵襲がなく、生まれてくる赤ちゃんに見られる主な染色体疾患であるダウン症候群、18トリソミー、13トリソミーのみを高い精度で検出し、報告する検査です。なお、上記染色体疾患以外は報告されません。

### 4. 検査の方法について

本検査は、妊婦さんが「検査」や「検査でわかる疾患」、「検査結果によって起きうる状況」について十分理解した上で実施される検査です。

検査を希望される場合は、本検査とともに羊水検査や絨毛検査などの確定的検査の説明も含めて遺伝カウンセリングを行います。それらの説明を理解した上で、本検査を自らの意思で希望する場合に約10ml採血します。血液は日本国内の検査施設（GeneTechかずさラボトリー）に送られて検査されます。

検査結果は遺伝カウンセリング外来で説明します。検査結果が「陽性」または「判定保留」という結果であった場合には、その結果の意味やその後の確定的検査を受けるかどうかの判断などについて、自ら判断できるように遺伝カウンセリングを行いながらサポートします。

### 5. 個人情報の取り扱いについて

当院および検査の委託先（株式会社LSIメディエンス）では、個人情報を適切に取り扱います。検査依頼書に記入された情報の一部（身長、体重、検査理由、多胎妊娠情報、現在の病気、現在の使用中薬剤など）は、検査の品質を向上するために用いられることがあります。また、検査結果は個人情報が含まれない形で他の研究機関や学会、学術雑誌およびデータベース等に提供および表示されることがあります。

### 6. 血液検体の取り扱いについて

本検査において採取された血液は、冷蔵保存にて日本国内の検査施設（GeneTechかずさラボトリー）に搬送されます。解析後、1週間の冷蔵保存、その後マイナス80度にて1ヶ月の凍結保存の後、廃棄します。廃棄方法として、廃棄物処理業者に委託し、焼却処分しています。

## 7. 検査受検の自由と同意撤回の自由

検査を受検されるかどうかは自由です。妊婦さんおよびパートナーの方お二人でお決めいただけます。一旦同意された後でも、いつでも同意を撤回することができます。検査を受けた後に同意撤回された場合は、検査結果を伝えないようにいたします。血液が検査会社に送られた以降の検査費用の返金はできません。

本検査はパートナーの方にも同意をいただく必要があるため、パートナーの方と一緒によくお読みください。他の家族の方と一緒にご覧いただいても結構です。

本検査を選択される場合は、「同意書」にご自身およびパートナーの方のお二人の署名をお願いします。

## 8. 受診の流れ、費用負担について

初診時（1回目）は、問診と超音波検査を行います。ご夫婦で来院していただければ、場合により、1回目でNIPTに関する具体的なカウンセリングおよび採血を行うこともあります。

1回目、もしくは2回目受診時にNIPTに関する具体的なカウンセリングおよび採血を行います。

2回目、もしくは3回目受診時に結果を開示します。

本検査は自己負担の検査となります。検査費用は、132,000円で、1回目、もしくは2回目受診時に請求させていただきます。

1回目と2回目、もしくは3回目の受診料は上記に含まれます。

但し、1回目の受診で説明を受け、2回目以降の受診をキャンセルされる方には、11,000円を請求させていただきます。

## 9. 問い合わせ先

本検査の責任者・連絡窓口は以下の通りです。

責任者：池田 智明

済生会松阪総合病院病院長

〒515-8557 松阪市朝日町一区15-6

TEL：0598-51-2626

施設内担当医師

竹内 茂人：済生会松阪総合病院産婦人科



患者ID： \_\_\_\_\_

患者氏名： \_\_\_\_\_ 様

## 同意撤回書

済生会松阪総合病院 病院長殿

私は、「無侵襲的出生前遺伝学的検査(NIPT)」に関して、その同意を撤回します。

同意撤回日： 令和 年 月 日

ご署名（自筆署名もしくは記名捺印）

印

確認医師 確認日： 令和 年 月 日

確認者： 竹内 茂人



社会福祉法人 済生会松阪総合病院  
松阪市朝日町一区15番地6 TEL: 0598-51-2626(代表)