説明文書

無侵襲的出生前遺伝学的検査（NIPT）

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、受診される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（21 トリソミー）や 18 トリソミー、13 トリソミーです。

ダウン症候群（21 トリソミー）は、21 番染色体が 1 本多い染色体疾患です。ダウン症候群（21 トリソミー）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（21 トリソミー）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たりしますが、その程度は一人ひとりで異なります。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、普通となんら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っていることは、その子どもの個性の一面でしかなく、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（２１トリソミー）や 18 トリソミー、13 トリソミーの検出を行います。

対象は、高年齢の妊婦さん、母体血清マーカー検査で、胎児が染色体数的異常を有する可能性が示唆された妊婦さん、染色体数的異常を有する児を妊娠した既往のある妊婦さん、両親のいずれかが均衡型ロバートソン転座を有していて、胎児がダウン症候群（21 トリソミー）または 13 トリソミーとなる可能性が示唆される妊婦さん、胎児超音波検査で、胎児が染色体数的異常を有する可能性が示唆された妊婦さんが主です。

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ありますが、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。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見られる率）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出る（偽陰性）ことや、疾患がないのに陽性と出る（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(21 トリソミー)、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」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（GeneTech 株式会社）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 かずさラボラトリー）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きます。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. 費用負担について

本検査は自己負担の検査となります。検査費用は、約 14 万円です。

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：浅田佳代
関東労災病院
〒211-0021 神奈川県川崎市中原区木月住吉町１-１
TEL： 044-411-3131

同　意　書

関東労災病院長　殿

私は、「無侵襲的出生前遺伝学的検査（NIPT）」について、以下の項目について十分説明を受け、充分理解をしました。従って、本検査を受けることに同意します。

※下記の項目の中で理解できたものに✓チェックして下さい。

- ☐　検査の目的
- ☐　検査の対象
- ☐　検査結果の報告
- ☐　検査の限界
- ☐　検査の方法
- ☐　血液検体の取り扱いについて
- ☐　個人情報の取り扱いについて
- ☐　検査受検の自由と同意撤回の自由
- ☐　費用負担について
- ☐　問い合わせ先

上記のすべての事項について担当医師から説明を受けよく理解しましたので、本検査を受諾することにいたします。

年　　月　　日

患者本人署名：

パートナー／配偶者署名：

説明担当医署名

同　意　撤　回　書

関東労災病院長　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：　_____年____月____日

ご署名：_____

確認医師　確認日：　_____年____月____日

確認者：_____