

# 説明文書

## 無侵襲的出生前遺伝学的検査 (NIPT)

### 1. はじめに

「無侵襲的出生前遺伝学的検査 (NIPT)」についての内容を記したものです。既に受診された内容を補い、検査を行うかどうかを決めていただく際に、検査の内容について理解していただくために用意されています。

### 2. NIPT 検査について

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、侵襲を伴う検査の羊水検査には約 0.3%、絨毛検査には約 0.2%の流産リスクがあるため、母体と赤ちゃんにとって侵襲が少なく精度の高い検査が NIPT 検査です。

妊婦さんの血液の血漿成分中に胎盤に由来する cfDNA 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。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 検査はこの装置を用いて母体血漿成分中の cfDNA の断片の遺伝子配列を解読することにより、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。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、21トリソミー、18トリソミー、13トリソミーの検出を行います。

対象になる方は高年齢、染色体数異常児の妊娠既往歴、胎児の染色体数異常の可能性のある方、また両親の一方に均衡型ロバートソン転座の可能性のある妊婦さんですが、それぞれの状況に応じて遺伝カウンセリングを受けて受検を考えることが必要です。

結果は原則陽性、陰性のいずれかで報告されます。なかには検体由来による判定保留になる場合があります。結果報告は2週間程かかります。

NIPT 検査は精度の高い検査ですが、非確定検査です。陽性という結果でも赤ちゃんがトリソミーではない可能性があります。確定診断のためには、羊水検査や絨毛検査での染色体検査が必要になります。

また検査結果が陽性でも赤ちゃんに何らかの染色体疾患がみられる偽陽性があります。偽陽性が起きる要因として1つ目は胎盤限局性モザイクです。胎盤限局性モザイクとは胎児に染色体異常を認めませんが、胎盤にのみ染色体異常を認めることをいいます。染色体検査を行った場合の1%前後に胎盤限局性モザイクがあります。2つ目はバニシ

ングツインです。二絨毛膜性双胎の一方が妊娠初期で亡くなった場合、亡くなった胎児の染色体異常の影響を受けて陽性とでてしまう場合があります。3つ目はお母さん自身が染色体異常のモザイクの場合があります。4つ目はお母さん自身にがんがあり、がん細胞中にトリソミーに変化したものがある場合です。

そのほかにも子宮筋腫、自己免疫疾患、ヘパリン投与、臓器移植、骨髄移植などによって、稀に偽陽性となることがあるといわれています。また非常に稀ですが胎児がトリソミーでも NIPT 検査の結果が陰性とでてしまう偽陰性という場合があります。胎児超音波検査でしっかり赤ちゃんをみてもらうことが勧められます。また母体の血漿中に赤ちゃん由来の cfDNA 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。その場合は再検査いたします。

### 3. 染色体疾患について

卵子と精子が会って受精卵となり、その中で細胞分裂が繰り返されて大きくなりヒトとなっていきます。1つの受精卵の中で細胞分裂を繰り返し、たくさんの細胞から赤ちゃんができます。細胞の一つひとつには「核」という部分があり、核の中にはヒトにとって一番重要な「DNA」が含まれています。DNA は糸のように折りたたまれ、それが集まったものが「染色体」です。

2023年現在日本では、約80万人の赤ちゃんが生まれています。その中でも、先天性疾患を持って産まれてくる赤ちゃんが3~5%います。先天性疾患には妊娠中にわかるものや、産まれてからわかるものがあり、その中でも2023年現在では原因が「特定できるものとできないもの」「生命に関わるものと関わらないもの」「治療できるものとできないもの」があります。

一般に先天性疾患の約25%が染色体にかかわるものと言われていますが、そのほかにも多くの先天性疾患があります。

染色体は46本あります。それらは対となっており、番号がついています。また、染色体によって「大きさ」や「長さ」「構造」が異なります。

その染色体の数や構造が正常と異なると様々な先天性疾患が起こり、本来対である染色体が3本になり発生する代表的なものに「ダウン症候群」や「18トリソミー」「13トリソミー」があります。トリソミーとは通常2本の染色体が3本になっていることを示す用語です。

ダウン症候群や18トリソミー、13トリソミーでは身体的特徴がみられ一定の割合で合併症があることが分かっていますが、一人ひとり症状や寿命が異なります。例えばダウン症候群の子供たちの多くは、支援クラスを利用しながら地元の学校や特別支援学校に通っています。スポーツ、芸術などさまざまな分野で活躍している方もいます。

また18トリソミーや13トリソミーの子供たちの寿命は相対的に短いことが知られており、妊婦さんのお腹のなかで亡くなってしまうこともあります。

35歳の妊婦さんがダウン症候群の子供を妊娠する可能性は約0.4%で、39歳になると1%を超えてきます。染色体疾患の一部のトリソミーは、妊婦さんの年齢によって変わります。

#### 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（日本遺伝子医学研究所）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（日本遺伝子医学株式会社）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（日本遺伝子医学研究所）に搬送されます。解析後、マイナス80度にて3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と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：

関東労災病院

〒211-8510 神奈川県川崎市中原区木月住吉町 1-1

TEL： 044-411-3131

施設内担当医師 産婦人科 松本陽子

## 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：

\_\_\_\_\_

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： \_\_\_\_\_