

NIPT(非侵襲性出生前遺伝学的検査)について

この文書は、NIPT(非侵襲性出生前遺伝学的検査 : Noninvasive prenatal genetic testing)について、詳しく説明するものです。配偶者(またはパートナー)の方とご一緒にお読みになり、わからないことや疑問点などあれば、遠慮なくおたずねいただければと思います。

■ 検査内容

近年、高齢妊娠の増加に伴い、赤ちゃんの染色体疾患を心配される妊婦さまが増加しています。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赤ちゃんの超音波所見が判明することもあります。

実際にこのような状況におかれた妊婦さまは、羊水穿刺や絨毛採取による染色体検査を行うかどうかを検討することになります。しかし、羊水検査には0.3%、絨毛検査には1.0%の流早産リスクがあり、母体にとっても胎児にとっても侵襲(リスク)の少ない検査法の開発が検討されていました。

近年、大きく進歩した遺伝子解析技術は、出生前診断にも応用されるようになりました。

妊婦さまの血液中に浮遊するDNA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、その代表的疾患のダウン症候群(21トリソミー)や18トリソミー、13トリソミーでその可能性の評価を行います。

この検査の精度は、検査結果が「陰性」の場合、赤ちゃんにその染色体疾患がみられる確率は0.1%以下といえます。検査結果が「陽性」の場合、赤ちゃんにその染色体疾患のみられる可能性は高くなり、80%程度となります(実際には年齢や超音波異常所見の有無などによって異なります)。従来のクアトロテストなどの母体血清マーカー検査に比べて精度が高いといえます。

NIPTは、母体と赤ちゃんの双方にとって侵襲(リスク)がなく、主な染色体疾患である21番、18番、13番染色体の数の変化を高い精度で検出する検査です。ただし、確定診断ではないので、結果が「陽性」の場合には羊水穿刺による染色体検査が必要になります。また、母体の血液中に浮遊する胎児のDNA断片量が少ないと、結果が「判定保留」となることがあります。その場合はもう一度採血をして再検査することがあります。

■ NIPT カウンセリング外来について

NIPTを希望または検討している方は、「NIPT カウンセリング外来」の受診が必要です(予約制 : 当院の予約サイトから予約してください)。原則として、配偶者(パートナー)とともに受診していただきます。

NIPTは、他の出生前検査と同様に、検査の意義や限界など、十分ご理解いただいたうえで、ご本人が希望される場合に行われる検査です。最終的に検査を受けない場合にも何ら不利益はありません。

当院は日本医学会よりNIPT実施連携施設として認証を受けており、適切な遺伝カウンセリング体制を整えております。

NIPTの結果によっては基幹施設である埼玉医科大学総合医療センターへ紹介させていただくことがあります。また、当院の出生前コンサルト小児科医に相談をすることも可能です。



どの赤ちゃんにも先天的な疾患などをもって生まれてくる可能性があります。ご両親の年齢や既往歴などに関係なく、先天的な疾患の頻度は3~5%とされています。染色体疾患の赤ちゃんの出生頻度は約0.6%です。この検査で検出できる染色体疾患は21トリソミー(ダウン症)、18トリソミー、13トリソミーの3疾患です。各々の疾患の特徴については別紙資料をご参照ください。

■ 検査方法

妊婦さまから採血(約10ml)を行い、専門の検査機関(日本医学会より認定)で解析します。検査結果がでるまでには約2週間かかります。

検査結果は「NIPT 結果外来」で説明いたしますので、採血時に予約をお取りいただきます。検査結果が染色体疾患を疑う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カウンセリングを行いながらサポートいたします。

検査前に「同意書」にご本人様および配偶者(またはパートナー)の方のお二人の署名が必要です。一度同意された後でも、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を撤回された場合は、検査結果を伝えないようにいたします)。

■ 検査の対象・検査推奨時期

当院で検査を受けることができない方

- ①他院で分娩を予定されている方
- ③双胎(ふたご)妊娠されている方
- ③「NIPT カウンセリング外来」を受診していない方
- ④妊婦さま、配偶者(パートナー)のどちらかが転座などの染色体構造異常の保因者である場合
ただし、21/18/13番染色体に関連する転座では本検査の対象になる場合もあります。

検査推奨時期

検査推奨時期は妊娠12~15週です。妊娠10週から検査は可能ですが、自然流産の頻度が少なくなる12週以降を推奨しております。「NIPT カウンセリング外来」は、この時期以前から受診できます。

希望するすべての妊婦さまが対象となり、年齢制限はありません。

※超音波検査で染色体疾患を疑う所見がある場合は、確定診断である羊水検査をお奨めすることがあります。

■ 費用

①NIPT カウンセリング外来 ¥8,000

②NIPT 検査 ¥130,000

※結果が「陽性」(可能性がある)の場合、確定診断のために羊水染色体検査が必要となりますが、追加費用(¥120,000)の自己負担は生じません。

※血液中の胎児のDNA断片量が少ないことが理由で「判定保留」となった場合、再検査(1回まで)の費用も含まれております。

※以下の場合、検査費用の返金はできません

- ・NIPT 検査後に進行流産や子宮内胎児死亡となった場合
- ・血液検体が検査機関に送られた以降に検査の同意を撤回された場合

③NIPT 結果外来 無料 (NIPT 検査費用に含まれています)

■ 個人情報の取り扱いについて

NIPT は、日本では 2013 年に開始された比較的新しい検査です。検査結果とその後の転帰を調べるため、妊娠経過、分娩転帰、出生児の経過などの情報を、個人が特定出来ない形式で報告することが、日本医学会「NIPT 等の出生前検査に関する情報提供及び施設(医療機関・検査分析機関)認証の指針」に関する指針で義務づけられております。

高次医療機関などへ転院して出産された方も、出産された施設に、検査結果、妊娠経過、分娩転帰、出生児の経過などの情報提供を当院から問い合わせることになります。また、学会への情報提供、学術集会や学術雑誌などで発表する可能性があります。この場合、氏名やイニシャル、生年月日などの個人を特定できる情報が公表されたり、外部に漏れたりすることはありません。

診療情報等を調査・研究目的に利用又は提供されることを希望されない方は当院へご連絡ください。希望されなくても、検査に関して何ら不利益を被ることはありません。

■ お問い合わせ

NIPT カウンセリング外来担当医師	恵愛病院 林 隆 / 武井麟太郎 / 鈴木敏史
出生前コンサルト小児科医師	恵愛こどもクリニック 林典子 / 森田佳代

NIPT

非侵襲性出生前遺伝学的検査

令和3年度 厚生労働科学研究費補助金
(成育疾患克服等次世代育成基盤研究事業)
「出生前診断の提供等に係る体制の構築に関する研究」

出生前におなかの中の赤ちゃんが染色体疾患をもっているかどうかを確実に検査する方法として羊水検査や絨毛検査がありますが、これらは流産などの危険性を伴う検査（子宮に針を刺す検査）です。そこで、危険を伴わずに赤ちゃんが染色体疾患をもつ可能性を検査する方法が開発されており、その一つがNIPT（非侵襲性出生前遺伝学的検査）です。

この説明文書には、NIPTをお受けになるかどうかを決めるために知っておいていただきたいことや注意していただきたいことが記載されています。

NIPTの概要

- NIPTはおなかの中の赤ちゃんが染色体疾患をもつ可能性をみるための検査です。
- 検査対象となる染色体疾患は21トリソミー、18トリソミー、13トリソミーです。
- 妊娠9～10週以降に妊婦さんから10～20mlの血液を採取して、血液中に浮遊しているcfDNA（染色体が細かく分解されたもの）を分析して結果を出します。
- 結果は「陽性」、「陰性」、または「判定保留」と報告されます。「陽性」とはその疾患の可能性が高いという意味です。
- 妊婦さんの血液中に浮遊しているcfDNAのうち約10%が赤ちゃん由来ですが、正確には胎盤に由来します。そのためNIPTは精度の高い検査ではありますが、染色体疾患の可能性の高さを判定しているにすぎません。
- 検査結果が「陽性」の場合には、羊水細胞や絨毛細胞を用いた確定検査が必要です。また、「判定保留」の場合には、その後に取りうる対応について再度相談する必要があります。

染色体とは

- 多くの人の染色体は46本で、常染色体（1～22番染色体）のペアと、性別によって異なる染色体（X・Y染色体）のペアからなっています。
- 染色体には多くの遺伝子（ヒトの体や働き的设计図）が詰まっています。
- 染色体に数や形の変化が起こると、成長や発達に影響を与えたり、生まれつきの病気や体つきの特徴をもつことがあります。
- 「トリソミー」とは本来2本（ペア）である染色体が、3本ある状態で、例えば21トリソミーとは、21番染色体が3本ある状態のことです。「トリ」とは3をあらわします。

NIPTでわかること・わからないこと

- NIPTは21トリソミー、18トリソミー、13トリソミーの染色体疾患の可能性を調べる検査で、それ以外の疾患はわかりません。
- ▶ 生まれて来る赤ちゃん100人中に3～5人ほどは先天的な疾患をもって生まれてきます。
- ▶ この中で染色体が原因の疾患は約25%で、NIPTの検査対象である3つの染色体疾患は、さらにその約70%です。このことを計算してみると、3つの染色体疾患のある赤ちゃんは100人あたり0.7人程度となります。

母体年齢とトリソミー児の出生頻度の関係

- 妊婦さんの年齢が上昇すると、トリソミーをもつ赤ちゃんの出生頻度が高くなることが知られています。
- それ以外の染色体疾患では、その影響は明らかではありません。

私たちの多様性と先天性疾患

- 染色体が原因となる生まれつきの変化を含め、赤ちゃんが先天性疾患をもつことは誰にでも起こりえることです。そのことにより赤ちゃんが多くの人とは違った特徴を示すことがあります。それは誰もがもつ人としての多様性、その人の個性の一部として受け入れるべきものです。また、誰もが誕生を祝福されるいのちをもっているのです。
- 生まれつきの変化によって人とは違った特徴をもつことが生き辛さにつながる可能性は否定できません。その一方で人の幸不幸はそういった特徴のみで決められるものではないとも言えます。
- どのような境遇にありと、みな我々と共に生きる社会の一員であり、お互いを認め合い、助け合う社会を実現するために行政による公的福祉サービスが用意されています。
- 一方で、さまざまな事情により、生むことをあきらめる選択をする方もおられますが、その選択も尊重されるものです。妊娠の継続や中断については、経験者などによる、いわゆるピアサポートを行う団体もあります。

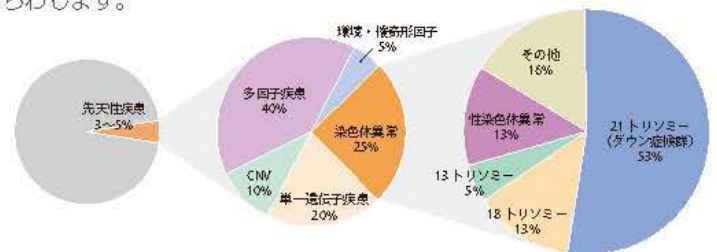


図. 先天性疾患の頻度と染色体疾患
(Thompson & Thompson Genetics in Medicine 8th Edition Saunders 2016; Wellesley D, et al. Eur J Hum Genet 2012; 20:521)

出産時年齢	21トリソミー	18トリソミー	13トリソミー
20	1/1441	1/10000	1/14300
25	1/1383	1/8300	1/12500
30	1/959	1/7200	1/11100
35	1/338	1/3600	1/5300
40	1/84	1/740	1/1400
45	1/30		

表. 出産時の母体年齢別の染色体疾患の出生率



親子の未来を支える会
<https://www.fab-support.org>

当施設は、出生前検査について以下の施設（基幹施設）と連携しています。

施設名：
担当医師名：
施設住所：
相談連絡先：

検査前や検査後に小児科医の遺伝カウンセリングを受けることができます。
当施設で連携している小児科専門医は以下の通りです。

医師名：
施設名：
連絡先：

検査対象となる
疾患の特徴

21 トリソミー（ダウン症候群）

- 一般的に、約 1000 人に 1 人の割合で出生するといわれています。
- 生後の身体や言語の発達は全体的にゆっくりですが、適切な育成環境（療育など）によって成長発達を促すことができます。
- 心疾患、消化器系疾患などの病気をもつ場合があります。
- 学齢期は地元の学校や特別支援学校に通っています。
- 大人になると生活介護が必要になることもあります。行政によるサポートを受けながら地域の中で生活する方も多く、生涯に渡ってさまざまな支援サービスが用意されています。
- 小児慢性特定疾病に認定されており、医療、福祉、当事者のコミュニティなどのサポート体制があります。
- 各地には親の会やサークル活動などの情報交換の場があり、福祉のサポート体制も整っています。

18 トリソミー（エドワーズ症候群）

- 一般的に 4,000 ～ 10,000 人に 1 人の割合で出生するといわれています。
- 妊婦健診で行われる超音波検査で赤ちゃんの発育不全や心疾患、消化器系疾患、四肢の形態変化などを認めることからみつかることがあります。
- 複数の病気を持って生まれてくることがあり、呼吸や哺乳のサポートなど、生後早期に医学的な管理が必要になることがあります。
- 心疾患や呼吸不全などの病気のため、生後早期に亡くなる場合があります。一方、積極的な医療介入により生命や生活の見通しが改善すると報告されており、一部で長く生存して成人を迎える方もいます。
- 運動面・知能面での遅れを示しますが、医学的な管理を継続しながら特別支援学校に通学し、成長と共にゆっくりと発達をとげます。
- 小児慢性特定疾病に認定されており、医療、福祉、当事者のコミュニティなどのサポート体制があります。

13 トリソミー（パトウ症候群）

- 一般的に 5,000 人～ 10,000 人に 1 人の割合で出生するといわれています。
- 妊婦健診で行われる超音波検査によって心疾患、中枢神経・消化器系疾患などの病気、身体の形態変化などでみつかることがあります。
- 複数の病気を持って生まれてくることがあり、呼吸や哺乳のサポートなど、生後早期に医学的な管理が必要になることがあります。
- 心疾患や呼吸不全などの病気のため、生後早期に亡くなる場合があります。一方、積極的な医療介入により生命や生活の見通しが改善すると報告されてきており、一部で長く生存して成人を迎える方もいます。
- 一人で歩いたり、言葉を話せるようになることは稀ですが、ゆっくりと成長・発達します。
- 小児慢性特定疾病に認定されており、医療、福祉、当事者のコミュニティなどのサポート体制があります。



公益財団法人日本ダウン症協会
<https://www.jdss.or.jp>



ヨコハマプロジェクト
<https://livingwds.info/>



18 トリソミーの会
<http://18trisomy.com/>



Team 18
<https://team-18.jimdofree.com/>



13 トリソミーの子どもたち
☆ PROJECT 13 ☆
<http://trisomy13.blog.jp/>



13 トリソミーの子供を支援する親の会
<http://trisomy13.blog.jp/>

検査を受ける前に、もう一度確認いただきたいこと

- NIPT は妊婦さんの採血のみで実施できますが、赤ちゃんの染色体疾患を出生前に調べる検査です。「陰性」以外の結果がでることで、さまざまな困難に直面する可能性があります。
- NIPT は侵襲的で流産リスクのある羊水検査などを受けるかどうか、悩む妊婦さんがその判断材料として行う検査ともいえます。
- NIPT 「陽性」とは、3つのトリソミーのうちいずれかの可能性が高いという結果です。
 - ▶ この検査では診断を確定できません。診断を確定するためには羊水検査や絨毛検査を受ける必要がありますが、おなかから子宮内に針を刺す検査のため、300分の1程度の確率で流産が起こります。
 - ▶ 「陽性」でもその染色体疾患ではない場合もあります（偽陽性といいます）。例えば、35歳の妊婦さんの「21 トリソミー陽性」の場合でも、実際に赤ちゃんがダウン症候群でない確率は約 20%あります。
 - ▶ 「陽性」の場合、結果に関する詳しい説明やその後の対応について遺伝カウンセリングを受ける必要があります。
- NIPT 「陰性」とは、3つのトリソミーの可能性が低いという結果です。
 - ▶ 3つのトリソミーでない確率はいずれも 99.9%以上ですが、100%否定できるわけではありません。非常にまれですが、陰性の結果がでたとしても染色体疾患のある場合（偽陰性）があります。
 - ▶ 3つのトリソミー以外の先天性疾患も多いため、「陰性」だとしても、赤ちゃんが健康であることを示す結果ではありません。
- NIPT 「判定保留」とは、「陽性」か「陰性」かの判定ができないという結果です。
 - ▶ わが国のデータでは 0.3 ～ 0.4%ほどの確率で「判定保留」となることがあります。
 - ▶ その後に取りうる対応（再度 NIPT を行う、NIPT での検査をあきらめる、羊水検査などを行うなど）について再度相談する必要があります。
- 検査でおなかの中の赤ちゃんに染色体疾患の可能性があることが判明しても、実際に生まれてくる赤ちゃんの症状やその後の発育の様子については個人差があるためはっきり分かりません。また、疾患の治療にも直接つながりません。
- 検査の本来の目的は赤ちゃんの染色体疾患について調べることでありますが、妊婦さん自身の染色体疾患や悪性腫瘍などが、この検査を契機に発見されることがあります。
- 検査前の遺伝カウンセリングを通じてこの検査のことをよく理解し、ご自身とパートナーにとって必要があるかどうか十分に考えて納得したうえで、実際に検査を受けるかどうかを決めてください。
- NIPT を受けても受けなくても、お二人で十分に検討された意思決定は最大限に尊重されます。
- 赤ちゃんやご家族の将来に関する不安や心配については、いつでも相談に応じます。より詳しい説明を希望される場合は、施設内の小児科や外部の適切な施設を紹介することもできます。
- 赤ちゃんに何らかの先天性疾患がある場合、さまざまな医療や公的サービスを受けることができます。なすすべがない訳ではないことを再度強調しておきます。

NIPT に関する同意書

患者さまおよび配偶者(パートナー)さま

NIPT カウンセリング外来

説明日 西暦 年 月 日

説明医師名 _____

恵愛病院 院長 殿

私たちは、NIPT の出生前検査について、別紙の説明文書に基づき、担当医師から十分な説明を受け納得いたしましたので、検査を受けることに同意いたします。

また、NIPT の検査結果は個人情報を含まない形で、日本医学会の出生前検査認証制度等運営委員会に報告されることも同意いたします。

西暦 年 月 日

患者さま お名前 _____ 様

配偶者(パートナー)さま お名前 _____ 様



医療法人 恵愛会

産科・婦人科・小児科・麻酔科

恵愛病院

同意撤回書

恵愛病院 院長 殿

私は、NIPTに関して、その同意を撤回いたします。

検査後のため、返金を行えないことにも同意いたします。

同意撤回日 西暦 年 月 日

ご署名 _____ 様

確認医師 確認日 西暦 年 月 日

確認医師名 _____

