

母体血を用いた出生前遺伝学的検査

(NIPT：Non Invasive Prenatal genetic Testing)に関する説明書・同意書

医療法人 中曽産科婦人科医院

1. 対象者の病名・状態

出生前検査を希望した上で検査に関する遺伝カウンセリングを受け、検査の内容を理解した者

2. 提案する医療の概要(目的・内容・必要性・有効性)

(1) 目的：

妊娠中の胎児染色体疾患(21トリソミー、18トリソミー、13トリソミー)の検出を目的とする検査です。

(2) 内容：

近年高速度で遺伝子配列を解析する装置(次世代シーケンサー)が開発され、臨床に応用されるようになりました。この装置を用いて、妊婦さんの血液中存在する浮遊DNA断片(以下：cfDNAと略す)の遺伝子配列を解読することで、cfDNAが何番染色体に由来しているのかを判断することができます。妊婦さんの血液中cfDNAのおよそ10%は胎盤に由来します。胎盤は受精卵から発生しているため、原則として赤ちゃんと同じDNAを持っています。NIPT(非侵襲性出生前遺伝学的検査)は妊婦さんから採取した血液を用いて、染色体ごとにその断片数を集計して、赤ちゃんの染色体数の変化、その代表的疾患がダウン症候群(21トリソミー)や18トリソミー、13トリソミーですが、その検出を行います。この検査の精度ですが、検査結果が陰性の場合、実際に赤ちゃんが病気を持たない確率は99.99%以上と言えます。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確率は高くなりますが、年齢や検査を受けた週数などによって異なります。この検査の信頼性を表す陽性的中率(検査が陽性とした場合に実際に染色体疾患のみられる率)は約80~95%とされています。なお、妊婦さんの年齢が若い場合には、この検査で陽性を示した場合の陽性的中率は低くなる傾向にあります。理由としては妊婦さんの年齢が若い場合には、もともと赤ちゃんが染色体疾患をもつ確率が低いため、NIPTで陽性と判定されても、実際に疾患が認められる確率は低くなる傾向があるからです。

NIPTは、妊婦さんから採取した血液を用いて検査をします。経腹的に穿刺を行う羊水検査や絨毛検査とは違い、胎児、胎盤および臍帯を傷つけることはなく、流産や破水、感染などの合併症リスクはありません。このように本検査は、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 21 番、18 番、13 番染色体数の変化を高い精度で検出する検査です。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 NIPT 検査が陽性となった際には絨毛採取や羊水穿刺による染色体検査が必要になります。また、母体の血液中の胎児 cfDNA 量が少ないとうまく結果がでなくて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して再検査することとなります。再検査による追加の費用は発生しません。

なお、結果が陽性または判定保留の場合には、必ず夫婦そろって鳥取大学医学部附属病院遺伝子診療科を受診してください。また、その際に鳥取大学医学部附属病院へは、患者情報を共有します。

(3) 必要性：

遺伝カウンセリング後に希望された方が対象となります。

(4) 有効性

検査の精度は、前述の(2)で述べた通りです。従来の母体血清マーカー検査(クワトロ検査)と比較して、NIPT は陽性的中率が高く、偽陽性が少ない検査であるため、実際には染色体異常のない妊婦さんが、偽陽性の結果によって不要に羊水検査を受ける可能性を減らすことができます。

3. 本医療を行う医師名

医師名：中曾 崇也

4. 起こりうる合併症と対応/起こりえる利益と不利益

(1) 起こりうる合併症と対応

採血時の合併症

- ・採血による神経損傷がごく稀に発生する場合があります。
- ・採血による迷走神経反射が発生する場合がありますので、過去に採血で気分不快になられた場合はあらかじめスタッフにご相談ください。

(2) 起こりえる利益と不利益

・利益

赤ちゃんの 21 番、18 番、13 番染色体の数的変化による疾患の有無の可能性を知りたい場合に、絨毛検査や羊水検査などの流産リスクのある侵襲的な検査を行わないで結果を得ることができます。

・不利益

本検査は、採血が必要となり自費診療になります。また、検査の結果によっては動揺されたり、混乱されたり、不安や心配をお持ちになる可能性があります。この検査は非確定的検査のため、NIPT 検査が陽性の場合には絨毛検査や羊水検査による確定診断が必要となります。その結果によっては、妊娠を継続するかの判断が必要になることがあります。

5. 考えられる代替案

他の手段による出生前検査(超音波検査、血清マーカー検査、羊水検査)を受けることや、通常の妊婦健診を続ける方法があります。

(1) 超音波検査

長所：非侵襲的検査で、胎児の大きな形態の変化を見つけることが可能です。

短所：形態の変化のみの検査のため染色体疾患を診断することはできません。

(2) 母体血清マーカー検査(非確定的検査)

長所：NIPT 検査より費用が安いです。対象疾患は 21 トリソミー、18 トリソミー、神経管閉鎖不全または開放性神経管奇形です。

短所：妊婦さんの年齢や対象疾患によって異なります。染色体異常(21 トリソミー、18 トリソミー)については、陽性的中率は数%程度とされており、NIPT と比較して精度が低い検査です。

(3) 羊水検査(確定的検査)

長所：確定的検査のため確定診断となります。染色体疾患は網羅的に検査を行うことができます。

短所：子宮内へ穿刺して羊水を採取する検査のため侵襲検査となります。そのため、破水や流産、早産や子宮内胎児死亡の確率が 1/300 程度あります。また、ごく稀ですが羊水塞栓症を引き起こすことが報告されています。

6. 本医療による病状・症状の改善の見込み

本検査は、非確定的検査であり、出生前診断に必要な情報を得ることが目的のため、病状・症状の改善に直接つながることはありません。

7. 本検査を受けないことによってもたらされる結果

21 トリソミー、18 トリソミー、13 トリソミーを妊娠している確率について情報を得ることはできません。

医療法人 中曾産科婦人科医院 院長 殿

私は、非侵襲性出生前遺伝学的検査（NIPT）について、説明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。

検査中に緊急処置の必要が生じた場合、適切な処置を受けることについても承諾いたします。

なお、説明文書を受け取りました。

西暦 年 月 日（午前・午後 : ）

患者氏名： _____ 生年月日： ____ / ____ / ____

パートナーまたは承諾者氏名： _____ なし

患者との続柄： _____

住 所： _____

（本同意書は、患者本人の意思を尊重したうえで、患者のパートナーも検査実施について承諾するものです。代諾者の署名は患者が未成年者（18歳未満）など、患者本人の判断能力が十分でない場合に必要となります。未成年者（18歳未満）のうち、15歳以上の場合は、患者本人も代諾者と連名でご署名ください。）