

1.内容

近年、高齢妊娠の増加に伴い、胎児の染色体疾患を危惧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胎児の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・絨毛検査には0.1~0.3%の流産リスクがあり、母体にとっても胎児にとっても侵襲の少ない検査法の開発が検討されていました。

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、それをを用いて胎児の性別や遺伝子病を診断する研究が行われてきました。母体血漿中の浮遊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、その検出を行います。この検査を母体血中 cell-free DNA 胎児染色体検査、またはNIPTといいます。検査結果が陰性であったにもかかわらず胎児にその染色体疾患が認められる確率は0.1%以下です。検査結果が陽性的の場合、実際に胎児にその染色体疾患が認められる確率（陽性的中率）は、染色体異常の種類、母体年齢や異常所見の有無によって異なりますが、21トリソミーの場合は、約80-95%です。

本検査は母体から採血するのみでできますので母体と胎児の双方にとって侵襲がなく、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、胎児に染色体異常があるのに陰性とする（偽陰性）ことがきわめてまれである一方、染色体異常がないのに陽性とする（偽陽性）ことが時々あります。よって、陽性となった場合には、胎児染色体異常の確実な診断には羊水穿刺や絨毛採取による染色体検査が必要になります。また母体の血漿中に浮遊する胎児のDNA断片量が少ない場合に、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度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。

この検査で検出できる染色体疾患は21トリソミー（ダウン症候群）、18トリソミー、13トリソミーの3種類です。21トリソミーは21番染色体が1本多い染色体疾患であり、ダウン症候群とも呼ばれます。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。ダウン症候群の人には知的発達や運動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、その程度は一人一人で異なります。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。中には個々の才能を活かして、画家や書道家、俳優として活躍している人もいます。

18トリソミーは、18番染色体が1本多い染色体疾患です。子宮内から胎児の発育が遅れることが多く、90%に先天性の心臓病があり、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。また運動面、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、10歳を超えて成長した人もいます。

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。生命的な予後は内臓合併症によりますが、1年後の生存率は約10%といわれています。

どの児にも先天的な疾患をもって生まれてくる可能性があり、その頻度は3-5%、染色体疾患の児の出生頻度は約0.6%です。染色体疾患を持つ子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子もいますが、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。障がいには上記のような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。

2. 方法

検査を希望される場合は、他の非確定的検査や羊水検査や絨毛検査などの確定的検査の選択肢についても説明しつつ、遺伝カウンセリングを行います。本検査は確定的検査ではないので、超音波所見などで21トリソミー、18トリソミー、13トリソミーがきわめて強く疑われる場合や他の染色体疾患が疑われる場合は、本検査を受ける意味が低くなります。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は、約10mLの採血を行います。血液は、十分な遺伝カウンセリングができる施設からの検体のみを受領している信頼できる検査会社に送られて検査されます。

検査結果で示されるのは、胎児の21番、18番、13番染色体の数的変化の有無についてで、陽性・陰性・保留の3通りがあります。検査結果がでるまで2週間かかります。特に検査結果が陽性または保留であった場合には、その結果の意味やその後に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、サポートいたします。

3. 必要性

母体血中 cell-free DNA 胎児染色体検査 (NIPT) は、遺伝カウンセリングを実施した上で妊婦さんの自由意思により実施する検査です。治療のために必要な検査ではありません。

4. 危険性・合併症

母体にとっては通常の採血と同様、大きな危険性はありませんが、針が血管を傷つけることによる内出血や神経に触れることによる神経損傷、痛みによる迷走神経反射などがまれに起こると考えられます。胎児への大きな危険性はありません(流産のリスクはありません)。

5. 他の方法の有無

他の出生前遺伝学的検査としてクアトロ検査やコンバインド検査(当院では実施していません)があります。これらは対象疾患(21トリソミー、18トリソミー、13トリソミー、神経管閉鎖障害)のリスクがどの程度あるかを評価する非確定的検査です。NIPTと比較して精度はやや劣ります。

また胎児の染色体異常を確実に知る方法として羊水検査や絨毛検査があります。これらは確定検査となります。検査方法による胎児の流産リスクが0.3%~1%あります。



愛和病院

埼玉県川越市古谷上983-1
〒350-0001

TEL 049-235-8811(代)
FAX 049-235-8812

6. 同意の自由

検査に関する説明を十分にお聞きになり理解した上で、検査を受けるかどうかの判断をして下さい。当院では、患者さんの下した判断に基づいて、患者さんの同意の範囲内で出来る限り最良の医療を提供してゆきます。この検査に同意するか否かは、妊婦さんが自由に選択する権利があります。原則同意にはご本人だけでなく配偶者(パートナー)の自筆の署名が必要です。同意されなくても不利益を受けることはありません。署名後も、検査前であれば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。採血をした翌日以降に同意撤回のご連絡をいただいた場合には、血液がすでに検査会社に送られているため、検査費用は返金できません)。

7. 検査結果データと個人情報の保護について

実施する検査は、日本では2013年4月に開始されたばかりであり、その結果は、医療の進歩にかかわる大切な情報となります。そのため、検査結果に関するデータは定期的に出生前検査認証制度等運営委員会に報告させていただきます。その場合には妊婦さん個人を特定できるような情報は完全に削除し、個人情報の保護には十分な配慮を講じます。

8. 検査の費用について

検査の費用(検査料金)は以下のとおりです。

母体血中cell-free DNA 胎児染色体検査 : 143,000 円(税込)

[同意書] ID: _____ 氏名: _____ 年 月 日

愛和病院院長 殿

私たちは上記説明を理解し、NIPT 検査を受けることに同意いたします。

下記署名はすべて、各々の直筆で署名します。

■患者氏名 _____

■患者住所 _____

■患者連絡先 _____

■パートナー/配偶者氏名 _____

[NIPT 検査実施日]

年 月 日 () :

◎ 同意書(この書類)をご持参ください。

◎ 受付をお済ませになり、血圧測定後、産婦人科窓口へお声をかけて下さい。



愛和病院

埼玉県川越市古谷上983-1
〒350-0001

TEL 049-235-8811(代)
FAX 049-235-8812