

説明文書

無侵襲的出生前遺伝学的検索(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索(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頂く際に、既に受診された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、高齢妊娠の増加に伴い、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、超音波診断装置に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検査や絨毛検査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や18トリソミー、13トリソミーです。

ダウン症候群は21番染色体が1本多い染色体疾患で、21トリソミーとも呼ばれます。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、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 ヶ月で約半数がなくなり、1 年後の生存率は 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 10%といわれています。

すべての赤ちゃんには先天性心疾患をはじめとする障がいを持って産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ありますが、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。産まれつき障がいを持っていることは、その子どもの個性の一面でしかなく、障がいを持つことと本人および家族の幸、不幸は本質的に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。侵襲を伴う羊水検査には約 0.3%、絨毛検査には約 1%の流産リスクある為、母体と赤ちゃんにとって侵襲が少なくかつ精度が高い検査法が検討され、開発されたのが 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 断片が何番染色体の数の変化を捉えることで、ダウン症候群や 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、前のお子さんが染色体疾患であった、超音波検査で染色体疾患を疑う所見があるなど、赤ちゃんの染色体疾患(ダウン症候群、18 トリソミー、13 トリソミー)が見られる可能性が通常の妊婦さんに比べて高いと考えられる妊婦さんです。

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はありますが、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、年齢や超音波検査の所見の有無によって異なります。羊水検査を受ける方の場合、本検査の陽性的中率(検査が陽性と出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

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、羊水検査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 の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、産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、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(Gene Tech ラボラトリー)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(Gene Tech 株式会社/株式会社 LSI メディエンス)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て情報の一部(身長、体重、検査理由、多胎妊娠情報、現在使用中の薬剤など)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 10 万円程度となります。

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:松村 英祥

信州上田医療センター

〒386-8670

長野県上田市緑が丘 1-27-21

[TEL:0268-22-1890](tel:0268-22-1890)(産婦人科外来)

(月曜日～金曜日 9:00～17:00)

施設内担当産婦人科医師:松村 英祥 宮下 大輔 井手 里紗

施設内出生前コンサルト小児科医師:島崎 英

NIPT 同意書

(患者様控え)

☐をチェック☑して下さい。

1.検査の目的と検査で分かること

- ☐ 13、18、21 番染色体のトリソミーを調べる検査です。性別は分かりません。
- ☐ 先天性疾患の全てが分かる訳ではありません。

2.NIPT 検査概要

- ☐ 自費診療の検査です。血液が検査会社へ送られた以降の費用の返金は出来ません。
- ☐ 採血を行い、結果が出るまでに約 2 週間かかります。
- ☐ 検査結果は、陰性/陽性/判定保留 のいずれかです。
(判定保留時に再採血を行う際の費用負担はありません)
- ☐ 偽陽性・偽陰性の可能性がある非確定的検査です。診断はできません。
- ☐ 検査が陽性の場合、必ず妊娠中に確定診断が必須です。
(妊娠継続希望の場合には出産後の確定診断でも可)

3.検査を受ける前に知っておきたいこと

- ☐ 出生前検査の本来の目的は、胎児が最も良い環境の中で分娩・出産後管理を受ける準備をするためです。
- ☐ 胎児の異常のみを理由に中絶は認められていません。身体的または経済的理由により母体の健康への影響がある場合に限り、母体保護法で認められています。(妊娠 22 週未満)
- ☐ 検査前の遺伝カウンセリングが必須です。必要な情報提供を行ったうえで、ご夫婦の自律的な決定を尊重します。
- ☐ 個人を特定しない条件で、論文等で発表することがあります。

4.その他

- ・当院は日本医学会が認定する認可の施設です。
- ・個人情報の保護に留意します。

信州上田医療センター病院長 殿

内容を理解した上で、NIPT の実施を依頼します。

_____ 年 _____ 月 _____ 日

本人署名(自著) _____

パートナー署名(自著) _____

NIPT 同意書

(患者様控え)

☐をチェック☑して下さい。

1.検査の目的と検査で分かること

- ☐ 13、18、21 番染色体のトリソミーを調べる検査です。性別は分かりません。
- ☐ 先天性疾患の全てが分かる訳ではありません。

2.NIPT 検査概要

- ☐ 自費診療の検査です。血液が検査会社に送られた以降の費用の返金は出来ません。
- ☐ 採血を行い、結果が出るまでに約 2 週間かかります。
- ☐ 検査結果は、陰性/陽性/判定保留のいずれかです。
(判定保留時に再採血を行う際の費用負担はありません)
- ☐ 偽陽性・偽陰性の可能性がある非確定的検査です。診断はできません。
- ☐ 検査が陽性の場合は、必ず妊娠中に確定診断が必須です。
(妊娠継続希望の場合には出産後の確定診断でも可)

3.検査を受ける前に知っておきたいこと

- ☐ 出生前検査の本来の目的は、胎児が最も良い環境の中で分娩・出産後管理を受ける準備をするためです。
- ☐ 胎児の異常のみを理由に中絶は認められていません。身体的または経済的理由により母体の健康への影響がある場合に限り、母体保護法で認められています。(妊娠 22 週未満)
- ☐ 検査前の遺伝カウンセリングが必須です。必要な情報提供を行ったうえで、ご夫婦の自律的な決定を尊重します。
- ☐ 個人を特定しない条件で、論文等で発表することがあります。

4.その他

- ・当院は日本医学会が認定する認可の施設です。
- ・個人情報の保護に留意します。

信州上田医療センター病院長 殿

内容を理解した上で、NIPT の実施を依頼します。

_____ 年 _____ 月 _____ 日

本人署名(自著) _____

パートナー署名(自著) _____

NIPT 同意撤回書

(患者様控え)

信州上田医療センター病院長 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 年 月 日

本人署名(自著) _____

確認医師 確認日 年 月 日

確認医師名 _____

NIPT 同意撤回書

(病院控え)

信州上田医療センター病院長 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 年 月 日

本人署名(自著) _____

確認医師 確認日 年 月 日

確認医師名 _____

