

# 説明文書

## 母体血中 cell-free DNA を用いた無侵襲的出生前遺伝学的検査 (NIPT)

この文書は、患者： \_\_\_\_\_ 様への母体血中 cell-free DNA を用いた無侵襲的出生前遺伝学的検査 (NIPT) について、その目的、内容、危険性などを説明するものです。説明を受けられた後、不明な点がありましたら何でもおたずねください。

### (説明者記入欄)

説明年月日：	年	月	日
<hr/>			
説明時間：	時	分	～ 時 分
<hr/>			
説明場所：			
<hr/>			
説明医師：	Ⓜ ※自署の場合は押印不要		
<hr/>			
同席看護師：	Ⓜ ※自署の場合は押印不要		
<hr/>			

### (説明を受けた方の記入欄)

本人： \_\_\_\_\_  
( 自 署 )

パートナー： \_\_\_\_\_

## 1. 3つの染色体疾患のこと

NIPT検査は、お腹の中の赤ちゃんが、これから述べる3つの疾患の可能性があるかどうかを調べる検査（非確定検査、スクリーニング検査）です。

出生した赤ちゃんの約3から5%はさまざまな種類の遺伝性疾患や先天奇形・機能障害を有すると考えられています。その中でも、染色体が変化した赤ちゃんの頻度は約25%（出生した児の0.6%）です。染色体疾患の中では、染色体の数が1本だけ多いトリソミーが最も高頻度です。染色体疾患を持つ赤ちゃんの症状は個人差が大きく、染色体に変化のない赤ちゃんと変わりなく発育するケースもありますし、身体の症状が非常に重く、生後まもなく亡くなる場合もあります。

ダウン症候群は、21番染色体が1本多い染色体疾患です。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を合併することが知られています。その程度は一人一人が異なり、発達は全体的にゆっくり変化する傾向があります。今のところ根本的な治療法はないものの、医療や療育、教育が進歩していることから多くのお子さんが学校生活や社会生活を送っています。中には趣味や特技を生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。胎児のときから体重増加が遅れることが多く、90%には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ることが多いです。出生後の状態は、約半数が1ヶ月くらいで亡くなることが多く、1年後の生存率は約10%とする報告もあります。

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%以上が重い先天性心疾患を合併するとされており、運動や知的な発達は強い遅れを認めることが多いです。また重い合併症によっては、1年後の生存率は約10%といわれています。

18番あるいは13番の染色体に変化がある胎児は、子宮内胎児死亡のリスクが高いです。

生まれつき身体の機能障害や形態変化などの病気をもっていることは、その赤ちゃんの個性の一面でしかないといった考えもあり、染色体疾患をもつことと本人あるいはその家族の幸・不幸は本質的には関連がないといわれています。

## 2. この検査の目的

NIPT検査は、上記の3疾患の可能性が高いかどうかを調べる非確定検査・スクリーニング検査です。この検査の対象は、高齢妊娠、上のお子様は染色体疾患であった、超音波検査で染色体疾患を疑うような所見がみられたなど、胎児に染色体疾患（ダウン症候群、18トリソミー、13トリソミー）が起こる可能

性があると推定されるケースです。本検査を受ける前には、あなたとパートナーに遺伝カウンセリングを受けていただきます。非確定的な出生前検査である本検査と、確定的な出生前検査である羊水検査や絨毛検査の意義をしっかりと理解していただきます。それらの説明を理解した上で、自らの意思で本検査を希望した場合に検査します。

### 3. この検査の内容と性格及び注意事項

#### (1) 検査のメリット・デメリット

本検査のメリットは、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がある侵襲的な検査を行わなくともそれらの染色体変化のリスク（可能性）を予測できる点です。ただし非確定的なスクリーニング検査であることから、検査結果によっては確定的な出生前診断が必要な場合があります。本検査のデメリットは、採血が必要なこと、自費診療のため検査費用が 74,000 円（税抜き）かかることです。また検査の結果に動揺したり、混乱したり、不安や心配になる可能性があります。このような場合には、状況に応じて可能な支援を実施あるいは提示させていただきます。

#### (2) 検査方法・結果報告

本検査は血液を約 20mL 採取します。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で検査されます。検査結果がでるまでには約 2 週間かかります。検査結果はあなたとパートナーへ遺伝カウンセリング外来で説明します。

#### (3) 注意事項

検査結果が陰性の場合、赤ちゃんに 3 つの染色体疾患（ダウン症候群、18 トリソミー、13 トリソミー）がみられる確率は 0.1% 以下ですが、ゼロではありません。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、100% の確率で染色体疾患であるという訳ではありません。年齢が 35 歳以上である妊婦さんが検査を受けた場合、この検査の陽性適中率（検査が陽性とでた場合に実際に染色体疾患が見られる率）は約 80-95% です。したがって、検査結果が陽性の場合、羊水検査（染色体検査）によって染色体変化の有無を確認します。NIPT 検査費用は、確定検査としての羊水染色体検査の費用を含みます。

#### (4) 情報提供の依頼

当院は日本医学会の出生前検査認証制度等運営委員会の認定施設であるため、以下の情報を報告する必要があります。情報提供にご協力ください。NIPT 検査後の情報提供に関しては妊娠中断時や分娩時に別紙を担当医にお

渡してください。なお、個人が特定される情報は委員会に報告いたしません。

- <情報提供の内容>
- NIPTの結果
  - 妊婦の年齢
  - 検査時の週数
  - 確定診断の有無・結果
  - 妊娠の帰結
  - 出生後の児の異常

#### 4. この検査に伴う危険性とその発生率

通常の血液検査と同じ方法で行なうため、危険性は低いと考えられます。しかし、人によっては採血で気分が悪くなったり、針を刺した部分が痛んだり、青くなったりすることがあります。

#### 5. この検査に伴う合併症発生時の対応

採血の血液の量も健康上問題のない量と考えていますが、もし、採血の際にめまいがしたり、気分が悪くなったりした場合は、すぐに採血を中止し、担当医師が適切に対応いたします。

#### 6. 代替可能な検査、治療およびそれに伴う危険性とその発生率

##### (1) 母体血清マーカー検査（クアトロ検査）

採血による非確定的検査です。妊娠中に胎児あるいは胎盤で作られる4つの成分（AFP、hCG、uE3、Inhibin A）を測定します。胎児がダウン症候群、18トリソミー、開放性神経管奇形に罹患している確率（リスク）を算出します。偽陽性率は5%程度、ダウン症候群に対する感度は80%です。

##### (2) 羊水検査

下腹部を消毒してから穿刺予定部位に局所麻酔を注射します。超音波検査で胎児および胎盤、臍帯の位置を確認します。超音波画像を確認しながら細い穿刺針を腹壁から羊水腔に穿刺します。羊水を20ml採取して検査会社に提出し、結果が判明するまで3週間かかります。検査後に羊水が流出する（破水）する可能性（1.7%程度）、穿刺による母体への傷害（血管や腸管の損傷、感染など）、流産や胎児死亡となる可能性（0.3%程度）があります。羊水検査は確定診断です。

#### 7. 何も検査を行わなかった場合に予想される経過

胎児のダウン症候群、18トリソミーあるいは13トリソミーといった染色体変化のリスクが判明しません。

#### 8. ご本人の具体的な希望

## 9. 医療費について

本検査は、保険証等を提示して診療を受ける「保険診療」として認められていないため、医療費は全額自己負担となります。また、本検査によって生じた合併症に係る医療費についても、全額自己負担となります。

本検査の費用は74,000円（税抜）です。結果が陽性、あるいは判定保留の場合には、基幹施設である鳥取県立中央病院での遺伝カウンセリングを受けていただくことになります。遺伝カウンセリング料は、別途必要となります。（自費診療）

遺伝カウンセリング初回：11,000円　2回目以降：6,600円

## 10. 検査の同意を撤回する場合

検査の開始前であればいつでも同意を撤回することができます。その場合には下記までご連絡ください。ただし、採血後は検査費用が発生します。費用の払い戻しはいたしません。

他医療機関でのセカンドオピニオンを聞いた上で決めていただいても結構です。セカンドオピニオンとは本来「担当医以外の医師の意見」という意味です。第三者の意見を聞きたいということは誰もが持つ気持ちであり、当院では、病气や治療をより良く理解する上に必要なプロセスと考えております。ご希望があれば担当医にご相談ください。

## 11. 連絡先

本検査について質問がある場合や、検査を受けた後緊急の事態が発生した場合には、下記までご連絡ください。

### 【連絡先】

住所：鳥取県倉吉市東昭和町150番地

病院：鳥取県立厚生病院 産婦人科（主治医：@ACTIVEUSERNAME）

電話：0858-22-8181

