

NIPT（非侵襲性就床前遺伝学的検査）について

おなかの中の赤ちゃんが染色体疾患を持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います。そこで、危険を伴わずに赤ちゃんが染色体疾患を持つ可能性を検査する方法が開発されました。その一つが NIPT(非侵襲性出生前遺伝学的検査)です。血液中に含まれる赤ちゃんの DNA の断片を分析し、特定の染色体疾患のリスクを調べます。

妊娠 10 週以降に検査が可能となります。採血のみで検査ができるため、安全性の高い検査ですが、確定検査ではないため結果が陽性であった場合には、確定検査である羊水検査を受けて頂く必要があります。また、判定保留であった場合、再検査もしくは羊水検査を受けるかについて、カウンセリングを通して相談します。

NIPT の対象疾患

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 つです
人の染色体は 46 本で、1 番～22 番の常染色体と、性別を決める X,Y 染色体があり、それぞれ両親から 1 本ずつをもらい、2 本のペアを形成しています。
トリソミーの「トリ」とは 3 を表し、本来 2 本（ペア）であるべき染色体が 3 本あることを意味します。

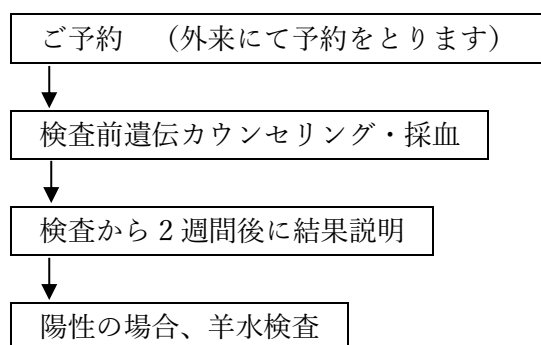
検査方法

妊婦さんから 20ml ほど採血し、その中に浮かんでる DNA（cfDNA）を分析します。

この cfDNA のうち、10%が胎盤由来とされています。

個々の DNA 断片の塩基配列（特徴的なパターンの違い）を調べて、その DNA 断片がどの染色体に由来するものかを識別し、各染色体由来の DNA 断片の量的な割合を比較し、対象の染色体異常のリスクの上昇の有無を調べます。繰り返し述べますが診断を確定する検査ではありません。

検査の流れ



<検査前遺伝カウンセリング>

今後の妊娠出産についてどのように考えていけばよいか、検査結果が陰性の場合と陽性の場合のそれぞれをイメージしていただきます。その上で、出生前診断を受けるかどうかをお二人が選択できるよう、専門の資格を持つ医師がサポートします。

検査前遺伝カウンセリングの所要時間は1時間程度です。(30分~45分前に来院し受付・、カウンセリング30分、書類記入・採血準備15分、採血10分程度)

火曜の午後もしくは金曜の午後に来院して頂きます。

検査を受けるかどうかについて、医療従事者の判断や推奨ではなく、妊婦さんとパートナーの自律かつ自己決定による判断を尊重しています。検査前遺伝カウンセリング、結果説明、共にできる限りお二人での来院をお願いいたします。

ご予約は妊娠10週6日までに行ってください。11週~12週台に検査を行うことが理想的です。確定診断のために羊水検査を行う必要があるため遅くとも15週までには検査を受ける必要があります。

<遺伝カウンセリング（結果説明）>

検査結果の説明はもちろん、その後についても必要に応じて情報提供や心理的なサポートを行います。

• 検査結果が「陰性」の場合

「対象の染色体異常である可能性が低い」と解釈します。

99.9%の確率（陰性的中率）で3つのトリソミーの赤ちゃんを妊娠していないとみなします。

0.01%に偽陰性(対象の染色体異常であるのに陰性とでる)があります。この確率は、対象となる染色体異常症によって少し変化はしますが、全年齢を通してほぼ同じ程度です。

どの年齢の妊婦さんであっても結果が陰性の場合、流産リスクのある羊水検査などの追加検査は受けず、そのまま経過をみるという判断が妥当とされます。

• 検査結果が「陽性」の場合

「対象の染色体異常である可能性が高い」と解釈します。

ダウン症候群が「陽性」と診断された場合、本当にダウン症候群である確率は30歳の妊婦さんで85%程度です。この確率は年齢が高いほど高く、年齢が若いほど低くなります(参考資料を参照)。

13トリソミー、18トリソミーでは、この確率はダウン症候群に比べて低くなります。「陽性」でも、実際は対象疾患ではない可能性が高いということです。

赤ちゃんが本当に対象の染色体異常症であるかを確認するために、羊水検査などの確定診断検査を必ず受けてください。

・検査結果が「判定保留」の場合

「母体血中の胎児由来の DNA 量が少ないことが原因の 1 つ」と考えられます。判定保留となる確率は 0.3～0.4%です。胎児由来 DNA は妊娠経過とともに増加しますので、時期的に余裕があれば、再度採血をして検査をすることができます。

妊婦さんの年齢・トリソミーの種別と NIPT の陽性的中率（%）

妊婦さんの年齢	21 トリソミー	18 トリソミー	13 トリソミー
2 5	79.32	48.14	16.7
3 0	85.28	58.4	23.26
3 5	93.58	77.92	43.23
4 0	98.2	92.88	73.76
4 4	99.43	97.67	89.96

同意の撤回

一度検査を受けることに同意された後に考えがかわり、検査を受けないことになったときには、同意書の「説明された内容を理解しましたが、この検査には同意しません。」にチェックをして、お渡してください。撤回を確認させていただき、可能な限り迅速に検査を中止し、結果が出ている時には検査結果を破棄し、その結果をお伝えしないようにします。ただ、コストに関しては、既に検体を検査機関に送付済みであるときの搬送費や、既に検体を解析済みであるときの解析費などの返金には応じかねることをご理解ください。

出生前検査認証制度等運営委員会への報告

NIPT に関する遺伝カウンセリングの実施や検査結果に関するデータは、個人情報を含まない形で日本医学会所属の出生前検査認証制度等運営委員会に定期的に報告されます。

費用について

この検査は自費診療です。検査費用が 108,000 円、検査前カウンセリング料が 10,000 円、結果カウンセリング料が 7,000 円です（全て消費税別）。合計 125,000 円、消費税込みで 137,500 円です。