

非侵襲性出生前遺伝学的検査（NIPT）説明同意書

様

NIPT の概要

- 妊婦さんから10-20mlの採血を行い、胎児が13、18、21番染色体のトリソミーであるかの可能性につき調べる検査です。
- 性別は分かりません。

NIPT の適応

以下の方が対象となります（年齢は問いません）。

- 染色体疾患のあるお子さんを妊娠あるいは出産したことがあるなど、染色体疾患に対する不安がある方。
- 胎児が染色体疾患に罹患している可能性が高いと指摘されている方。
- 両親のいずれかが13番染色体あるいは21番染色体の関わるロバートソン転座を有している方。
- 検査の内容と限界をよく理解された上で希望されている方。

検査の実施時期と流れ

- 原則パートナーと来院していただき、遺伝カウンセリングを受けていただく必要があります。
- NIPT についてパートナーともに理解し検査を希望される場合は、同日または後日に採血を行います。
- 採血実施時期は原則妊娠 10 週～14 週です。
- 検査結果は約 2 週間後に外来でお伝えします。

結果の解釈

結果は「陽性」「陰性」「判定保留」のいずれかです。

<陽性のとき>

- 13、18、21トリソミーの可能性が高いと考えます（確率は母体の年齢で変わります）。
- 日本赤十字社愛知医療センター名古屋第一病院・産婦人科へ御紹介致します。確定診断のための羊水検査をする場合は、そちらの病院で羊水検査の予約をします。羊水検査は妊娠 17 週以降に行うため、最終的に結果を得ることができるのは妊娠 19～20 週頃です。

- ・ 確定診断の結果、妊娠中断を希望する場合は、21 週 6 日までに処置を終える必要があります。妊娠継続を希望される場合、または判断に迷う場合には結果説明以降に遺伝カウンセリング外来での情報提供・小児科専門医へのご相談が可能です。

<陰性のとき>

- ・ 13、18、21 トリソミーの可能性が低いと考えます(99.9%の確率で陰性)。
- ・ 非常に稀に偽陰性(検査の結果が陰性でも染色体疾患がある)となることがあります。
- ・ 先天性疾患の原因はさまざまであり、全ての先天性疾患を評価しているわけではありません。

<判定保留のとき>

- ・ 母体血中の胎児 DNA 濃度が低い時、母体の腫瘍性疾患がある時などに、判定保留となることがあります。
- ・ 日本赤十字社愛知医療センター名古屋第一病院・産婦人科へ御紹介致します。今後の対応(再度 NIPT を行う、羊水検査を行うなど)につき相談の必要があります。

検査の限界

- ・ 赤ちゃんは誰でも病気をもつ可能性があり、赤ちゃんの約 3~5%には何らかの先天的な治療が必要な症状が認められると言われています。
- ・ NIPT では、染色体の微細な構造の変化に伴う病気や、2 万ほどあると言われている遺伝子の変化に伴う病気の可能性を知ることはできません。

NIPT をしない場合/代替方法(当院では実施しておりません)

- ・ 非確定的検査: 胎児超音波検査、母体血清マーカー検査
- ・ 確定的検査: 絨毛検査(妊娠 11~14 週ころ)、羊水検査(妊娠 17 週ころ)

費用について

- ・ NIPT は自費の検査です。
- ・ 陽性の場合の羊水検査、判定保留の場合の再検査には追加負担はありません(日本赤十字社愛知医療センター名古屋第一病院・産婦人科での受診料は別途必要となります)。

その他

- ・ 検査はいつでも自由にとりやめることができます。
- ・ 検査の必要性および検査結果の解釈などに関して他の医療機関でのセカ

- ンドオピニオンを希望される場合には、紹介状を作成致します。
- ご本人とパートナー、および児の人権を尊重し、プライバシーを遵守いたします。

*NIPT の詳しい内容については、事前にご紹介した、日本医学会「出生前検査認証制度等運営委員会」作成の「NIPT 説明書」をお読みください。

西暦____年____月____日

産科・婦人科ミナミクリニック

医 師 _____

同席者 _____

産科・婦人科ミナミクリニック 院長 殿

以上の説明を受け、説明により

1. 検査の必要性と検査の限界
2. 検査の結果によっては追加検査が必要になる場合があること
3. 検査の必要性および検査結果の解釈などに関して、他の医療者の意見を求めるために診療情報を提供する準備（セカンドオピニオンを受ける機会）があること

以上に関して十分に理解ができ、その結果、検査の施行を選択し申し込みます。

西暦____年____月____日

ご本人 _____

パートナー _____