

* 母体血を用いた新しい出生前遺伝学的検査 (NIPT) について

この検査は NIPT (Non-Invasive Prenatal Testing) と呼ばれ、母体血漿中に存在する胎児由来の cell-free DNA (DNA 断片) を、最新の解析装置を用いて検出するものです。NIPT で診断できる疾患は染色体数の異常であり、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 種類になります。従来の母体血清マーカー検査と比較して、高い感度 (胎児が染色体異常であるときに検査陽性となる確率) と特異度 (胎児が染色体異常でないときに検査陰性となる確率)、をもっており、特に優れた陰性的中率 (検査で陰性となった場合、真に胎児が正常である確率) は 99.9% 以上となり、流産の危険性のある侵襲的検査 (羊水検査や絨毛検査) を受けないという選択が出来ます。

NIPT は母体と胎児にとって負担の少ない検査ですが、羊水検査や絨毛検査といった確定的検査ではなく、また陽性的中率 (検査が陽性と判定された場合に、真に胎児が染色体異常である確率) は年齢などの要因によって異なる (50-99%) など、さまざまな注意すべき点があります。そのため NIPT を受けるにあり、妊婦さんは適切な遺伝カウンセリングを受け、検査の意義及び結果の解釈などを十分理解する必要があります。

当施設では、検査に際しては適切な遺伝カウンセリングを行い、検査後の妊娠帰結や児の状況を把握して解析する登録制度を確立することを目的に、NIPT コンソーシアムが実施する「母体血中 cell-free DNA を用いた無侵襲的出生前遺伝学的検査の臨床研究」という臨床研究の一つとして行います。NIPT をご希望の方は、この研究の参加に同意したうえで検査を受けていただくことになります。

NIPT コンソーシアムのサイト (<http://www.nipt.jp/index.html>) に検査の詳細が記載されていますので、ご覧ください。

* 検査対象となる妊婦さん

- 1) 既に出産予定日が決定され、妊娠 10 週以降であること。
- 2) 「母体血を用いた新しい出生前遺伝学的検査に関する指針」より、下記のいずれかの条件を満たすこと。
 - ・ 出産予定日の年齢が 35 歳以上である (ただし、凍結胚移植による妊娠の場合、採卵時の妊婦年齢が 34 歳 2 ヶ月以上である)。
 - ・ 以前の妊娠・分娩で胎児が 13 トリソミー、18 トリソミー、21 トリソミーであったことが確認されている。
 - ・ その他、胎児が染色体異常のうち 13 トリソミー、18 トリソミー、21 トリソミーのいずれかに罹患している可能性を指摘されている。

3) 夫婦またはカップルからの希望があり、検査の意義について十分な遺伝カウンセリングによる理解の後、臨床研究の同意が得られた場合。

***検査の流れ**

- ①予約：事前予約が必須になります。予約先は産婦人科外来になります。
 - ・参加希望者が院内の場合→外来担当医に申し込む
 - ・参加希望者が院外の場合→かかりつけ医が当科外来に問い合わせる。注：患者様が直接NIPTの予約を取ることは出来ません。
- ②予約日に夫婦ないしカップルで来院し遺伝カウンセリングを受け、研究内容と検査方法について理解する。
- ③本検査を自らの意志で希望する場合、20mlの採血を施行する。
- ④約2週間後に外来で検査結果を説明する。検査結果陽性の場合、羊水検査の説明をする。
- ⑤羊水検査を施行した場合、2～3週間後に結果を説明する。

***検査費用について**

- ・採血による検査料：165,930円（税込）
 - ・初回の遺伝カウンセリング料：5,400円（税込）
 - ・2回目以降の遺伝カウンセリング料：3,570円（税込）
- （すべて自費診療となります。すくなくとも2回の遺伝カウンセリングを受けていただきます）。

***その他**

- ・遺伝カウンセリングを実施できる医師が限られております。原則福島県内の妊婦さんに限らせていただきます。

***お問い合わせ先**

福島県立医科大学 産婦人科外来
[TEL:024-547-1111](tel:024-547-1111)（代表）