

母体血を用いた出生前遺伝学的検査（無侵襲的胎児遺伝学的検査：NIPT）

【NIPT とは】

NIPTは無侵襲的出生前遺伝学的検査(Non-invasive prenatal genetic testing)の略です。お母さんの血液を利用して赤ちゃんの遺伝学的検査を行なう方法を言います。2011年、米国で母体血を用いた胎児の染色体検査（母体血胎児遺伝学的検査）が臨床検査として利用可能になっています。日本では、日本産婦人科学会の指針により臨床研究として認定された施設で実施されます。

【検査の概要】

- ・対象となる方には、検査前後に遺伝カウンセリングを受けていただく必要があります。
- ・お母さんから血液を20cc程度採取し、血液中に浮遊している赤ちゃんのDNA断片を分析することで、赤ちゃんが特定の染色体疾患をもっている可能性が高いかどうかを検査します。
- ・この検査で検出できるのは、13トリソミー症候群、18トリソミー症候群、21トリソミー症候群（ダウン症候群）の3つの染色体の数的異常による染色体疾患のみです。その他の染色体疾患や遺伝子異常の検査はできません。
- ・均衡型転座や不均衡型転座などの染色体の構造異常については検査できません。
- ・検査は妊娠10週から15週の間になります。
- ・この検査は、赤ちゃんの染色体疾患を確定する検査ではありません。非確定的検査（スクリーニング検査）という位置づけです。
- ・検査結果が「陽性」であった場合には、確定診断のための羊水検査などが必要になります。

【検査の対象となる方】

- ・高齢妊娠の方（分娩予定日に35歳以上であること）
- ・胎児の染色体疾患（13トリソミー、18トリソミー、21トリソミーのいずれか）をもつお子様を妊娠あるいは出産したことのある方
- ・超音波検査、母体血清マーカー検査で赤ちゃんが染色体疾患（13トリソミー、18トリソミー、21トリソミーのいずれか）をもっている可能性が高いことを指摘されている場合
- ・両親にロバートソン転座がある場合

【検査の対象とならない妊婦さん】

- ・出産予定日に35歳未満の方。
（今回検出する染色体疾患の発生率が低いと考えられる妊婦さんにおける検査精度は検討されていません）
- ・超音波検査で胎児に形態異常が証明されている場合。

(転座を含めて診断可能な羊水・絨毛染色体検査を推奨します)

- ・両親のいずれかが転座などの染色体構造異常の保因者である方。

(羊水染色体検査を推奨します。ただし、13/18/21番染色体に関連する転座などでは本検査の対象になる場合があります)

【検査結果について】

- ・結果は「陽性」「陰性」と出てきますが、1%以下の頻度で「判定保留」という結果が出る場合があります。
- ・陰性の場合には、赤ちゃんがその病気でない確率(陰性的中率)は99.9%といわれています。しかし、赤ちゃんが実際は染色体疾患(13トリソミー、18トリソミー、21トリソミー)であっても、この検査で陰性(偽陰性)となることがあります。偽陰性率は0.1%以下です。
- ・陽性の場合には、赤ちゃんがその病気である確率(陽性的中率)は21トリソミーでは50%から98%程度で、検査を受けた妊婦さんの年齢や背景によって変わります。18トリソミー、13トリソミーは、もっとまれな疾患ですので、この陽性的中率はさらに低くなります。いずれにせよ、陽性と出た場合には診断を確定させるため、羊水染色体検査が必要となります。
- ・判定保留の場合、判定保留の原因の多くは、お母さんの血液に流れる赤ちゃんに由来するDNAの濃度が低いためです。妊娠経過と共に赤ちゃんに由来するDNA濃度は上昇しますので、再度採血を行ない検査することができますが、羊水検査などを選ぶこともできます。
- ・検査の結果が出るまで、約2週間程度かかります。

【検査を受ける前に考えていただきたいこと】

- ・お母さんの血液による検査ですが、赤ちゃんの出生前検査です。すなわち、検査の内容を十分に理解して、特に望まない結果であった際のことを事前に十分に考えておく必要のある検査です。
- ・非確定的な検査(スクリーニング検査)です。
- ・遺伝子や染色体の変化に基づく疾患は、私たちにとって例外的なものではなく、人の多様性として理解し尊重することが必要です。

【検査をご希望の方】

- ・当大学病院産科受診中の方は外来にて産科担当医にご相談ください。
- ・当大学病院以外の産科に受診の方は、かかりつけの産科担当医からの紹介状が必要となります。
- ・妊婦さんからの直接の予約はできません。
- ・原則としてご夫婦(あるいはパートナーと)一緒にご来院ください。

- ・予約可能な人数に制限がありますので、ご希望の方全員のご予約をお受け出来ない場合がありますのでご了承ください。

【費用】

- ・約 20 万円（検査前後の遺伝カウンセリング含む）
 - * 検査およびカウンセリングは自費診療となり保険適用されませんのでご了承ください。

【検査の流れ】

- ・当院産科婦人科受診中の方・・・担当医に相談ください。
- ・当院以外の産科に受診の方・・・かかりつけ医に相談ください。

