

母体血中胎児染色体検査 (NIPT) 外来開設



産科婦人科 笹川寿之教授

【胎児染色体異常の実態】

赤ちゃん（胎児）の先天異常には、超音波検査で発見できる形態異常、染色体異常、そのほかの遺伝子異常があります。これらの先天異常の25%は染色体の異常によるものとされています。

「ダウン症」は、染色体異常の病気の中でも一番多いものの一つで、日本では新生児約800人に1人の割合で「ダウン症」が見られます。特に高齢出産の場合にリスクが高くなります。

「ダウン症児」の出生率は、20歳で1667分の1ですが、30歳で952分の1、35歳で378分の1、40歳で106分の1、45歳で30分の1と増加してゆきます。

【胎児染色体疾患に関する検査法の種類とNIPT検査の意義】

染色体疾患の中で最も多いのが21トリソミーによるダウン症候群であり、そのほか13トリソミーや18トリソミーがあります。

一般の妊婦さんは、羊水検査など侵襲の多い確定検査ではなく、侵襲の少ない非確定的検査でスクリーニングをして、異常が出た場合にのみ確定検査を受けることとなります。非確定的検査としては、これまで超音波検査で胎児の首の後ろ皮下組織のむくみを見る方法（NT法）や染色体異常のある胎児が出す生理物質を母親の血液から検出するトリプルマーカー検査やクアトロ検査がありました。しかし、これらの検査のダウン症検出感度はせいぜい80-85%ぐらいであり、今回開始したNIPT検査の99.1%には及びません。

このようにNIPT検査の感度が高いことの意義は、染色体異常を沢山見つけられるということです。しかし、この検査が陰性であった場合、ほぼ確実に異常がないということを保証して妊婦さんを安心させることの意義の方がより大きいと我々は考えています。

（問い合わせ先）

〒920-0293 石川県河北郡内灘町大学一丁目一番地

TEL 076-218-8219 FAX 0120-076-286

金沢医科大学病院

地域医療連携事務課

regional@kanazawa-med.ac.jp

Kanazawa Medical University Hospital



金	沢	医	科	大	学	病	院	
地	域	医	療	連	携	だ	よ	り

No. 26 2018-2 発行

【NIPT を受けることができる妊婦さんの条件】

今回、石川県で初めてNIPTができるようになりましたが、誰でも、いつでも受けられるわけではありません。現時点では、研究として検査を行っているために制限があります。他の産婦人科医の紹介状のある妊婦さんで下記の条件を満たす妊婦さんに限定して行っています。

* NIPT を受けることができる妊婦さん*

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（ダウン症））についての検査希望があり、以下のいずれかの条件を満たす妊娠女性

- ・高年齢妊娠（分娩予定日に35歳以上）
 - *体外受精や顕微授精による妊娠では、採卵時の母体年齢を基準とする
- ・過去に13トリソミー、18トリソミー、21トリソミー児を妊娠・分娩したことがある
- ・超音波検査、母体血清マーカー検査などの結果、上記3種類の染色体異常を疑う

* NIPT を受けられない妊婦さん*

- ・胎児形態異常があるとすでに診断されている
 - *転座を含めて診断可能な羊水・絨毛染色体検査を推奨
- ・本人または配偶者のいずれかが均衡型転座保因者である
 - *ただし、13/18/21番染色体に関連する転座では本検査の対象になる場合がある
- ・双胎あるいは、それ以上の多胎妊娠である

【NIPT外来概要】 毎週水曜日 午後2時～4時 予約制

費用 約20万円（遺伝カウンセリング料、検査料）

NIPT検査の受検時期は妊娠10週～15週となっています。

【予約手順】

- ①「医療情報提供書（NIPT検査専用）」に必要事項をご記入の上、当院地域医療連携事務課までFAXをお願いします。
- ②FAX後、当院地域医療連携事務課までご連絡の上、「NIPT外来」の予約をお取りください。予約の際、妊婦さんが妊娠10週～15週のうちに同外来を受診できるようご注意ください。
- ③妊婦さんに「NIPTをご希望の妊婦さんへ」をお渡しく下さい。
事前にお読みいただき、検査当日はご持参いただくようご案内して下さい。
- ④原則としてご夫婦（またはパートナーと）一緒に来院していただくようご案内して下さい。
- ⑤検査の結果が出るまでに、約2週間程度を要します。

（問い合わせ先）

〒920-0293 石川県河北郡内灘町大学一丁目一番地

TEL 076-218-8219 FAX 0120-076-286

金沢医科大学病院

地域医療連携事務課

regional@kanazawa-med.ac.jp

Kanazawa Medical University Hospital