

NIPT（新型出生前診断）
インフォームドコンセント用資料

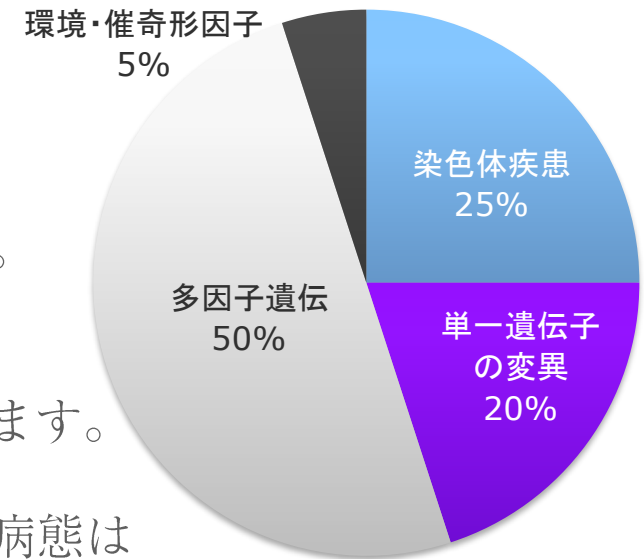
NIPT（新型出生前診断）とは

- お母さんの腕から採血した少量(10ml)の血液を検査することにより、お腹の中の赤ちゃんの特定の染色体疾患を調べることができる検査です。
- 従来の出生前診断（コンバインドテストやクアトロテストなど）に比べて陽性的中率が高いものになっており、検査を受けられる時期も妊娠9週0日からと早い時期から受検可能です。
- 妊娠中の胎盤は妊婦さんと赤ちゃんの細胞の一部によってつくられており、その細胞（DNA）は胎盤を通して妊婦さんの血液中に放出されます。そのため、妊婦さんの血液を通じて赤ちゃんのDNAを検査することが可能となります。
- NIPTは赤ちゃんの染色体疾患を確定診断する検査ではありません。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。

先天性疾患とは？

先天性疾患の原因内訳

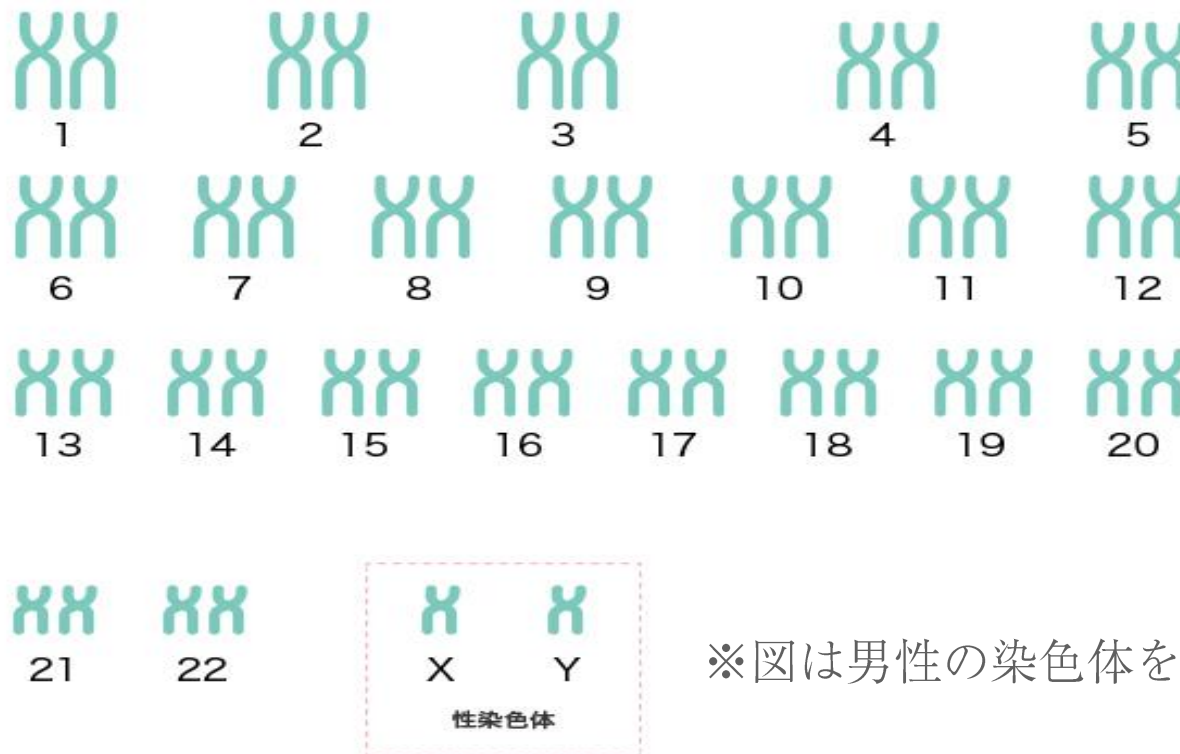
- ・ 出生児の3～5%は先天性疾患を持って生まれてきます。
- ・ 染色体疾患は染色体の変化によっておこる疾患です。
- ・ 先天性疾患の中で染色体疾患によるものは25%程度です。
- ・ 染色体疾患は、内臓の先天性の病気や成長の障がい
また、発達の遅れや知的障がいを合併する可能性があります。
- ・ これらの染色体や遺伝子の変化の基づく疾患、あるいは病態は
人の多様性として理解されています。
- ・ 障がいをもっていることは、その人の個性の一面でしかなく
障がいをもつことと本人及び家族の幸、不幸は本質的には
関係がないと言われてています。
- ・ 障がいには先天的なものもありますが、生後におこる、
あるいは大人になっておこるものもあり、
我々すべてがいつかはなんらかの障がいをもって生活するともいえるでしょう



染色体について

染色体はとても長いDNAの鎖が折りたたまれたもので、通常2本で1組になっています。ヒトの染色体は常染色体22対と、性染色体1対の合計46本でつくられていて染色体上の決まった場所に決まった遺伝子がのっています。

性染色体は性別を決める染色体で男性はXY、女性はXXをもちます。父親と母親からそれぞれ同じ遺伝子情報を含む1本ずつを受け継ぎ、その染色体2本が1対として機能します。



※図は男性の染色体を表しています。

NIPT検査内容について

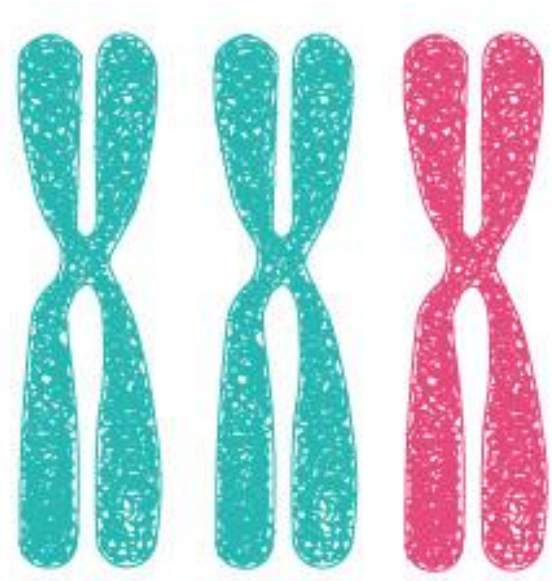
【トリソミー検査】

本来2本で1対が正常な形である染色体が1本余分に存在し、合計で3本になった状態をトリソミーといいます。

採血をした母体血から赤ちゃんのDNAを取り出し染色体別に検査を行います。この検査は別名「異数性検査」といい、染色体が正常に2本ずつあるのかその本数を数える検査です。



正常



トリソミー

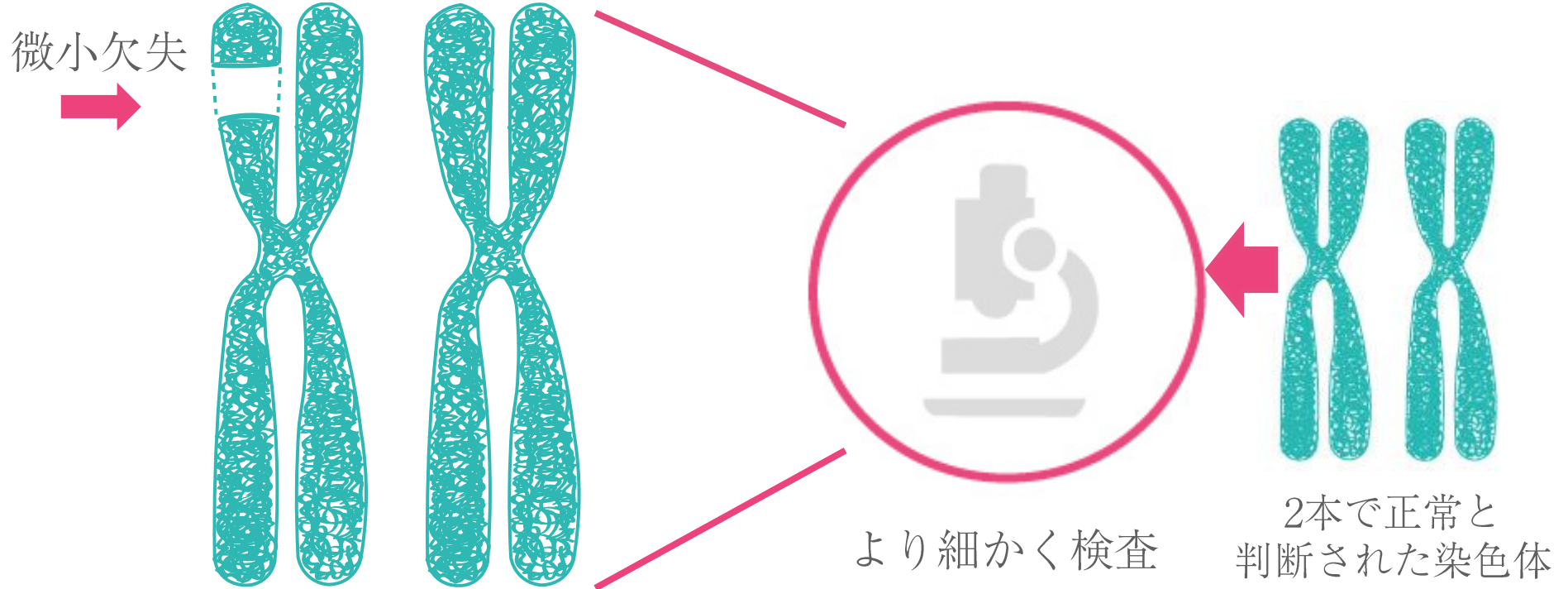
稀に胎児DNA量が少ないことや「溶血」により検査結果が出ない場合があります。その際は「再検査・再採血」となります。

【微小欠失検査】

トリソミー検査にて2本で一对の正常な染色体と判定されても、実は染色体の形の変化（微小にかけたりしてるもの）が極稀に存在します。

この「微小欠失」はトリソミー検査では検出できないため、より微細な欠失検査を行う必要があります。

微小欠失は決まった領域におきた場合に「微小欠失症候群」という染色体異常をおこします。



A:基本(13,18,21,性染色体)検査

基本検査は、常染色体の13番、18番、21番トリソミー、性染色体異常について検査します。それぞれの染色体異常の症状については次の通りです。

名称	発生率	症状
ダウン症候群 (21トリソミー)	1/800	知的障害、先天性心疾患、消化器疾患、筋緊張低下 特徴的な顔つき、身体的発達の遅延、8-9歳の精神年齢に対応する軽度から中度の知的障害がみられる。 発達予後：ダウン症候群の子供の多くは支援クラスを利用しながら地元の学校や特別支援学校に通っている。スポーツ、芸術などの様々な分野で活躍している。
エドワーズ症候群 (18トリソミー)	1/7500	知的障害、成長障害 先天性心疾患（主に動脈管化依存症、心室隔欠損症） 呼吸器、消化器、泌尿器系の合併症） 難聴、悪性腫瘍 発達予後：運動面、知的面ともに強い遅れを示す。言葉の使用は難しいが、サインや表情で応えることが可能なこともある。気管挿管や呼吸補助が必要である。 寿命：胎児死亡も高頻度（50%） 50%は1か月、90%は1年程度
パト-症候群 (13トリソミー)	1/15000~25000	重度成長障害、先天性心血管異常、中枢神経系、呼吸器系、循環器系、消化器系、尿路生殖器系、内分泌系などの合併症を起こす。 口唇裂、口蓋裂、頭皮部分欠損、多指、といった外見上の特徴。 発達予後：運動面、知的面ともに強い遅れを示す。言葉の使用は難しいがサインや表情で応えることが可能なこともある。気管挿管や呼吸補助が必要である。 寿命:90%が1年以内

A:基本(13,18,21,性染色体)検査

性染色体異常は、常染色体トリソミーと比較して症状は軽く一生発見されない場合もあります。

性別に影響を与える染色体であるため不妊や生殖器の奇形を生じることがあります。稀ではありますが、Xがトリソミー(3本)よりも多くなる場合があります、その場合には重度の障害の報告があった例もあります。

名称	発生率	症状
XXY (クラインフェルター症候群)	1/1000	学習障害、長い腕と脚、小さな精巣、無精子症による不妊症
XYY (XYY症候群)	1/1000	一生を通じて気づかれない場合が多く、最近では個性の範疇とする見方が一般的。高身長、多動、知能の低下などが現れるという報告もあるが逆に知能が高いとする報告もある。
XXX (XXX症候群)	1/1000	軽い知的障害のみみられるだけで、ほかに症状はない。外陰部や卵巣、子宮、膣に異常はなく、二次性徴もほとんどがふつうに現れます。妊娠・出産も可能で、その子どもの大部分は正常な染色体をもって生まれる。母親の高齢出産で生まれる頻度が高いといわれる。
XO (ターナー症候群)	1/2000~3000	低身長、特徴的身体兆候、卵巣機能不全による二次性徴、月経異常などが挙げられる。性腺機能不全を主病態とするため、不妊となる場合が多い。

B:全染色体検査

基本検査4項目を含む染色体のトリソミー検査になります。

13番、18番、21番以外の染色体は遺伝子数が多い染色体であるため、**染色体異常が起こった場合は出生前に淘汰され出生に至らないケースが極めて高いです。**

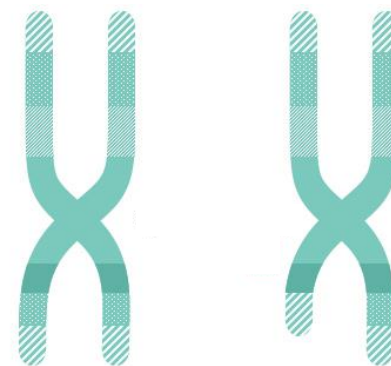
しかしながら、モザイク型（正常な染色体と異常のある染色体が混在する状態）である場合はごく稀に出生に至る事があり、出生率は0%ではありません。

1トリソミー	出生報告なし	12トリソミー	ごく稀に出生例あり（完全型は流産）
2トリソミー	出生報告なし	13トリソミー	パトー症候群
3トリソミー	出生報告なし	14トリソミー	ごく稀に出生例あり（完全型は流産）
4トリソミー	出生報告なし	15トリソミー	出生報告なし
5トリソミー	出生報告なし	16トリソミー	ごく稀に出生例あり（完全型は流産）
6トリソミー	出生報告なし	17トリソミー	出生報告なし
7トリソミー	ごく稀に出生例あり（完全型は流産）	18トリソミー	エドワーズ症候群
8トリソミー	ごく稀に出生例あり	19トリソミー	出生報告なし
9トリソミー	ごく稀に出生例あり	20トリソミー	ごく稀に出生例あり（完全型は流産）
10トリソミー	ごく稀に出生例あり（完全型は流産）	21トリソミー	ダウン症候群
11トリソミー	出生報告なし	22トリソミー	ごく稀に出生例あり（完全型は流産）

C:微小欠失検査

微小欠失とは染色体の先が微細に欠けたり間が抜けたりしている状況をいいます。

染色体は細かく領域わけされており、その領域の中の決まった部分が欠損しているときに微小欠失症候群は起こります。発生率は非常に低いですが、出生時には重たい症状が出てくるといわれています。



正常

欠失

名称	発生率	症状
1p36欠失症候群 指定難病197	1/5,000~ 10,000	成長障害, 重度精神発達遅滞, 難治性てんかん
4p欠失症候群 (Wolf-Hirschhorn Syndrome, ウルフ・ヒルシュホーン症候群) 指定難病198	1/50,000	成長障害、重度精神遅滞、筋緊張低下、難治性てんかん、摂食障害
5p欠失症候群 (Cri-Du-Chat Syndrome, 猫鳴き症候群) 指定難病199	1/15,000~ 50,000	低出生体重（2,500g未満）、成長障害、新生児期から乳児期に認める甲高い猫のなき声のような啼泣は高頻度に認められる特徴的所見。その他に小頭、丸顔、眼間開離、小顎、内眼角贅皮、耳介低位などの顔貌所見や筋緊張低下、精神運動発達の遅れの所見を伴う。
プラダー・ウィリ症候群 (Prader-Willi syndrome) 指定難病193	1/15,000	内分泌・神経・奇形症候群。内分泌学的異常（肥満、低身長、性腺機能障害、糖尿病など）、神経学的異常（筋緊張低下、特徴的な性格障害、異常行動）がみられる。小さな手足、アーモンド様の目、色素低下など奇形徴候を示す。
アンジェルマン症候群 (Angelman Syndrome) 指定難病201	1/15,000	重度の発達障害（特に言語表出障害）、失調性運動障害、容易に引き起こされる笑いなどの行動を特徴とする疾患である。また行動異常、睡眠障害、低色素症、特徴的な顔貌（尖った下顎、大きな口）などを認める。
22q11.2欠失症候群 (DiGeorge Syndrome, デイジョージ症候群) 指定難病203	1/5000	患者の80%は先天性心疾患を合併し、胸腺発達遅延・無形成による免疫低下、特徴的顔貌、口蓋裂・軟口蓋閉鎖不全、低カルシウム血症などを主徴とする。

検査機関について

A, B 検査【国内検査】

検査結果は日本語

C 検査【国外検査】

検査結果は**英語**

検査結果は最短3日でメールにてお知らせいたします。
(検査状況や血液の状況により、時間がかかる場合もございます。)

検査結果について

- 検査結果は一つ一つの項目に対して「陰性」か「陽性」で表記されます。
- 陰性：99.9%以上の確率（陰性的中率）でその染色体疾患でないことを示します。
※わずかに偽陰性（染色体疾患であるのに陰性の結果が出る）ことがあります。
- 陽性：その染色体の変化を持っている可能性があることを示します。
※実際赤ちゃんが変化をもっているかを確認するためには、羊水検査などの確定診断が必要となります。
※項目によって陽性的中率（本当に染色体疾患である確率）は異なります。
- 再採血：今回の検査では結果が出なかったことを示します。
※母体血中の赤ちゃん由来のDNAが少ないことや、溶血*などが原因と考えられます。
※赤ちゃん由来のDNAは妊娠経過とともに増加すると考えられるので、再度採血して検査を行うこともできます。

*溶血・・・血液中の赤血球が壊れ、血清や血漿中に出てくること。
原因は今のところはっきりしていません。

検査の限界について

この検査はスクリーニング（非確定）検査です。
他の臨床所見や検査結果と切り離して判断するべきではありません。

偽陽性、偽陰性 この検査は高精度ですが、一定の割合で検査結果が正しくない場合が存在します。この検査で陰性と判定された場合でも、染色体異常がないことを保証するものではありません。

双胎児の場合 単胎児に比べ検出感度（検査精度）が低下します。双胎児の検査で「陽性」となった場合は、どちらかの胎児が「陽性」なのかを判断することはできません。また、どちらも「陽性」である可能性もあります。

次の方は検査精度が低下する可能性があります。

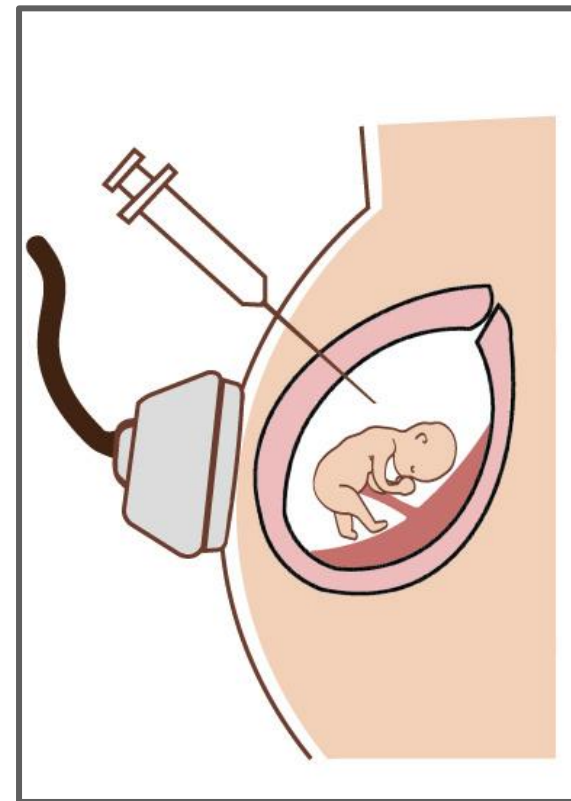
- ・ 双胎一時死亡（Vanishing Twin)症候群
- ・ 最近輸血、臓器移植、免疫療法、肝細胞治療を受けた方
- ・ がんまたは染色体異数性（染色体変異）の方

陽性になった時

- 1：前述でも記載しましたが、NIPTの陽性項目はあくまでも「疾患があるかもしれない」ものであり、疾患があることを確定する結果ではありません。
- 2：陽性項目や羊水検査、遺伝に関するご相談、ご不安な点などについて認定遺伝カウンセラーと電話で相談することが可能です。
※ご予約制となりますので受付センターまでご連絡ください。
- 3：偽陽性の可能性もある為「確定検査」である羊水検査や絨毛検査を受けることをお勧めします。
※当院では羊水検査の実施は行っておりません。検査についての詳細は羊水検査を実施している医療機関にお問い合わせください。
- 4：陽性となった場合は確定検査のご料金を当院にて全額負担しております。医療機関に指定はございません。

羊水検査とは

- 1：妊娠15週頃から18週頃までにうけられる検査です。
- 2：羊水の中には赤ちゃんに由来する細胞が浮遊しておりそれを採取します。
- 3：羊水穿刺は超音波で赤ちゃんの位置を確認しながら、長い注射針を刺して行うものです。
- 4：合併症には破水、出血、子宮内感染症流産や胎児、死亡、早産、羊水塞症などがあり、**流産や胎児死亡は300人に1人の頻度**で起こるといわれています。
- 5：羊水細胞の培養に時間がかかるため、結果が出るまでに2～3週間かかります。
- 6：モザイク（正常細胞と染色体の変化をもつ細胞が混在している）や微細な染色体の変化（微小欠失）は検出されないことがあります。
※微小欠失検査陽性の場合にはマイクロアレイ検査にて確定検査を行います。



検査についてのご質問、ご不明点がございましたら
メールに記載のあるNIPT専用窓口までご連絡ください。