

「NIPT（非侵襲性出生前遺伝学的検査）」同意書

検査の目的

- NIPT は、胎児が3つのトリソミー（21 トリソミー、18 トリソミー、13 トリソミー）をもつ可能性を調べる検査です。
- 検査の結果、3つのトリソミーのうちいずれかをもつ可能性が高いことが分かった場合、診断を確定するために羊水検査などの確定検査を受ける必要があります。

検査の方法

- 妊婦さんから約 10ml の血液を採取して、血液中に浮遊している cfDNA（セルフリーディーエヌエー）を分析します。

検査の結果報告

NIPT の検査結果は、次のいずれかで報告されます。

- 陽性：胎児が3つのトリソミーのうちいずれかをもつ可能性が高いという結果です。

「陽性」でも必ず胎児がトリソミーをもつとは限りません。例えば、35 歳の妊婦さんが「21 トリソミー陽性」という結果だった場合、実際には胎児は 21 トリソミーではない偽陽性の可能性が約 20% あります。そのため、NIPT の結果のみで診断を確定することはできず、診断を確定するために羊水検査を受ける必要があります。羊水検査では、おなかから子宮内に針を刺すことから流産リスクが伴います（1/300 程度）。また、結果に関する詳しい説明やその後の対応について遺伝カウンセリングを受ける必要があります。

*陽性の場合、基幹病院である東京慈恵会医科大学と連携をとって対応いたします。

- 陰性：胎児が3つのトリソミーをもつ可能性が低いという結果です。

「陰性」の場合、胎児が3つのトリソミーではない確率はいずれも 99.9%以上です。ただし、100% ではありませんので、極めてまれに、NIPT で陰性の結果であっても胎児が3つのトリソミーのいずれかをもっている場合があります。

- 判定保留：「陽性」か「陰性」かの判定ができなかったという結果です。

わが国のデータでは 0.3 ~ 0.4%ほどの確率で「判定保留」となることがあります。その後に取りうる対応（もう一度採血して再度 NIPT を行う、NIPT 以外の検査を行うなど）についての相談が必要となります。

検査の限界

- NIPT で調べる3つのトリソミーは、先天性疾患の一部に過ぎず、その他の先天性疾患は調べられていないため、NIPT で陰性の結果であっても胎児が他の先天性疾患である可能性は否定されません。
- 検査の結果、胎児が3つのトリソミーのいずれかをもつことが判明しても、生まれてくる赤ちゃんの症状やその後の発育の様子については個人差があるためはっきり分かりません。また、疾患の治療にも直接つながりません。
- 検査の本来の目的は赤ちゃんの染色体疾患について調べることですが、妊婦さん自身の染色体疾患や悪性腫瘍などが、この検査を契機に発見されることがあります。

検査等に関する相談について

- NIPT を受けても受けなくても、ご夫婦で十分に検討された意思決定は最大限に尊重されます。
- 胎児やご家族の将来に関する不安や心配については、いつでも相談に応じます。より詳しい説明を希望される場合は、小児科医や外部の適切な施設を紹介することもできます。
- 胎児に何らかの先天性疾患がある場合、さまざまな医療や公的サービスを受けることができます。

個人情報の取扱いについて

- 検査を行うために、あなたの検体や診療情報を国内外の検査分析機関へ提供します。

私は、遺伝カウンセリングを通じて上記の事項をよく理解し、「NIPT（非侵襲性出生前遺伝学的検査）」を受けることに同意します。

【記入日】 年 月 日

受検者氏名（自署）

[パートナー氏名： _____ (患者との関係 ： _____)]

説明担当者 医療機関名 _____ 広尾レディース _____

氏名 _____