

NIPT に関する説明書

母体血胎児染色体検査



出生前検査認証制度等
運営委員会



松田母子クリニック
Matsuda Perinatal Clinic

出生前に、胎児が染色体の数異常をもっていないかを検査する方法のひとつとして NIPT があります。母体血中における胎盤／絨毛由来の染色体 DNA 量の分布をみる検査です。

適応

- 胎児の染色体疾患について不安が強い妊婦
- 10 週 0 日～14 週 6 日の妊婦

検査費用

検査前のカウンセリング料
¥10,000



NIPT 検査料
¥110,000



合計
¥120,000

NIPT の概要

- NIPT はおなかの中の赤ちゃんが染色体疾患をもつ可能性をみるための検査です。
- 検査対象となる染色体疾患は 21 トリソミー、18 トリソミー、13 トリソミーです。
- 妊娠 9 ～ 10 週以降に妊婦さんから 10 ～ 20ml の血液を採取して、血液中に浮遊している cfDNA (染色体が細かく分解されたもの) を分析して結果を出します。
- 結果は「陽性」、「陰性」、または「判定保留」と報告されます。「陽性」とはその疾患の可能性が高いという意味です。
- 妊婦さんの血液中に浮遊している cfDNA のうち約 10%が赤ちゃん由来ですが、正確には胎盤に由来します。そのため NIPT は精度の高い検査ではありますが、染色体疾患の可能性の高さを判定しているにすぎません。
- 検査結果が「陽性」の場合には、羊水細胞や絨毛細胞を用いた確定検査が必要です。また、「判定保留」の場合には、その後の対応について再度相談する必要があります。

染色体とは

- 多くの人の染色体は 46 本で、常染色体 (1 ～ 22 番染色体) のペアと、性別によって異なる染色体 (X・Y 染色体) のペアからなっています。
- 染色体には多くの遺伝子 (ヒトの体や動きの設計図) が詰まっています。
- 染色体に数や形の変化が起こると、成長や発達に影響を与えたり、生まれつきの病気や体つきの特徴をもつことがあります。
- 「トリソミー」とは本来 2 本 (ペア) である染色体が、3 本ある状態で、例えば 21 トリソミーとは、21 番染色体が 3 本ある状態のことです。「トリ」とは 3 をあらわします。

NIPT でわかること ・わからないこと

- NIPT は 21 トリソミー、18 トリソミー、13 トリソミーの染色体疾患の可能性を調べる検査で、それ以外の疾患はわかりません。
- ▶ 生まれて来る赤ちゃん 100 人中に 3～5 人ほどは先天的な疾患をもって生まれてきます。
- ▶ この中で染色体が原因の疾患は約 25%で、NIPT の検査対象である 3 つの染色体疾患は、さらにその約 70%です。このことを計算してみると、3 つの染色体疾患のある赤ちゃんは 100 人あたり 0.7 人程度となります。

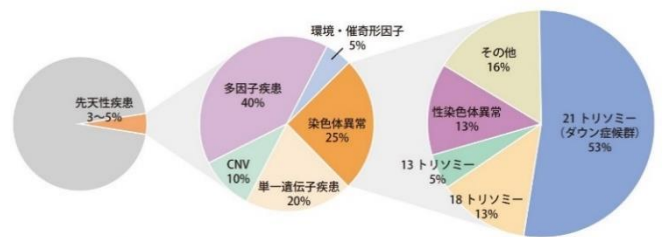


図. 先天性疾患の頻度と染色体疾患

(Thompson & Thompson Genetics in Medicine 8th Edition Saunders 2016; Wellesley D, et al. Eur J Hum Genet 2012; 20:521)

出産時年齢	21トリソミー	18トリソミー	13トリソミー
20	1/1441	1/10000	1/14300
25	1/1383	1/8300	1/12500
30	1/959	1/7200	1/11100
35	1/338	1/3600	1/5300
40	1/84	1/740	1/1400
45	1/30		

表. 出産時の母体年齢別の染色体疾患の出生率

母体年齢と トリソミー児の 出生頻度の関係

- 妊婦さんの年齢が上昇すると、トリソミーをもつ赤ちゃんの出生頻度が高くなることが知られています。
- それ以外の染色体疾患では、その影響は明らかではありません。

私たちの多様性と 先天性疾患

- 染色体が原因となる生まれつきの変化を含め、赤ちゃんが先天性疾患をもつことは誰にでも起こりえることです。そのことにより赤ちゃんが多くの人とは違った特徴を示すことがありますが、それは誰もがもつ人としての多様性、その人の個性の一部として受け入れるべきものです。また、誰もが誕生を祝福されるいのちをもっているのです。
- 生まれつきの変化によって人とは違った特徴をもつことが生き辛さにつながる可能性は否定できません。その一方で人の幸不幸はそういった特徴のみで決められるものではないとも言えます。
- どのような境遇であろうと、みな我々と共に生きる社会の一員であり、お互いを認め合い、助け合う社会を実現するために行政による公的福祉サービスが用意されています。
- 一方で、さまざまな事情により、生むことをあきらめる選択をする方もおられますが、その選択も尊重されるものです。妊娠の継続や中断については、経験者などによる、いわゆるピアサポートを行う団体もあります。



親子の未来を支える会

<https://fetalhotline.fab-support.org/>

検査対象となる 疾患

21 トリソミー（ダウン症候群）

18 トリソミー（エドワーズ症候群）

13 トリソミー（パトウ症候群）

詳細は出生前検査認証制度パンフレットをご覧ください



検査を受ける前に、もう一度確認いただきたいこと

- NIPT は妊婦さんの採血のみで実施できますが、赤ちゃんの染色体疾患を出生前に調べる検査です。「陰性」以外の結果がでることで、さまざまな困難に直面する可能性があります。
- NIPT は侵襲的で流産リスクのある羊水検査などを受けるかどうか、悩む妊婦さんがその判断材料として行う検査ともいえます。
- NIPT「陽性」とは、3つのトリソミーのうちいずれかの可能性が高いという結果です。
- ▶ 「陽性」でもその染色体疾患ではない場合もあります(偽陽性といいます)。例えば、35歳の妊婦さんの「21トリソミー陽性」の場合でも、実際に赤ちゃんがダウン症候群でない確率は約20%あります。
- ▶ 「陽性」の場合、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。
- NIPT「陰性」とは、3つのトリソミーの可能性が低いという意味です。
- ▶ 3つのトリソミーでない確率はいずれも99.9%以上ですが、100%否定できるわけではありません。非常にまれですが、陰性の結果がでたとしても染色体疾患のある場合(偽陰性)があります。
- ▶ 3つのトリソミー以外の先天性疾患も多いため、「陰性」だとしても、赤ちゃんが病気などがないことを示すわけではありません。
- NIPT「判定保留」とは、「陽性」か「陰性」かの判定ができないという結果です。
- ▶ 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。
- 検査でおなかの中の赤ちゃんに染色体疾患の可能性があると判明しても、実際に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。
- 検査前の遺伝カウンセリングを通じてこの検査のことをよく理解し、ご自身とパートナーにとって必要があるかどうか十分に考えて納得したうえで、実際に検査を受けるかどうかを決めてください。
- NIPTを受けても受けなくても、お二人で十分に検討された意思決定は最大限に尊重されます。
- 赤ちゃん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、施設内の小児科や外部の適切な施設を紹介することもできます。
- 赤ちゃん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。なすすべがない訳ではないことを再度強調しておきます。



公益財団法人日本ダウン症協会
<https://www.jdso.or.jp>



ヨコハマプロジェクト
<https://livingwds.info/>



18 トリソミーの会
<http://18trisomy.com/>



Team 18
<https://team-18.jimdofree.com/>

13 トリソミーの子供を支える親の会
<http://www.13trisomy.com/next.html>



13 トリソミーの子どもたち
☆ PROJECT 13 ☆
<http://trisomy13.blog.jp/>

当院は以下の施設と連携しています。

検査前や検査後に小児科専門医（出生前コンサルト小児科医）に直接相談することができます。当施設で連携している出生前コンサルト小児科医は以下の通りです。

施設名：帝京大学医学部附属病院
担当医師名：木戸 浩一郎
施設住所：〒173-8606 東京都板橋区加賀 2-11-1

施設名：帝京大学医学部附属病院
担当医師名：三牧 正和
施設住所：〒173-8606 東京都板橋区加賀 2-11-1

2022.11.21