ＮＩＰＴ（非侵襲性出生前遺伝学的検査）についての説明書

各項目をご確認いただき、☑を記入したうえでご提出ください。

１．検査の目的と、検査で分かること

- ☐ 母体血に含まれる胎盤由来の DNA から、赤ちゃんがダウン症（21 トリソミー）、18 トリソミー、13 トリソミーという染色体の変化によって起こる 3 種類の染色体疾患である可能性の有無を調べる検査です。
- ☐ 母体と赤ちゃんの双方にとって侵襲がなく、生まれてくる赤ちゃんに見られる上記 3 種類の染色体疾患を高い精度で検出します。
- ☐ 先天性疾患の全てが分かる訳ではありません。また、性別は調べません。

２．NIPT の概要

- ☐ 検査の時期は、妊娠 10 週 0 日～16 週 0 日です。
- ☐ 採血を行い、結果が出るまでに 10～12 日かかります。
- ☐ 検査結果は「ハイリスク」「ローリスク」または「判定保留」と報告されます。
  「ハイリスク」とは、その疾患の可能性が高いという意味です。
- ☐ 染色体疾患の可能性の高さを判定するだけにすぎず、確定診断にはなりません。
  また、検査の性質上、一定の割合で「偽陽性」や「偽陰性」となる可能性があります。
- ☐ 結果が「ハイリスク」の場合は、羊水検査や絨毛検査などの確定診断が必要です。
- ☐「判定保留」の主な原因は、胎児由来の DNA が少ないことです。妊娠経過と共に胎児由来の DNA が増加します。再検査が可能な場合の追加費用はかかりません。
- ☐ 自費診療の検査です。費用は 125,000 円（税込）です。

３．NIPT の対象となる方

（日本産婦人科学会「母体血を用いた新しい出生前遺伝学的検査に関する指針」に準ずる）

- ☐ 超音波検査により、胎児の心拍が確認されていること
- ☐ 出産予定日が決定されていること
- ☐ 下記のいずれかの条件を満たしていること
  - ☐ 母体血清マーカー検査や超音波検査等で、胎児が染色体数の異常を有する可能性を指摘された方
  - ☐ 染色体数の異常児の妊娠・分娩経験のある方
  - ☐ 胎児の染色体異常について不安が強い方
  - ☐ 両親のいずれかが均衡型ロバートソン転座を有する方

［NIPT 検査の対象とならない方］
夫婦のいずれかが染色体構造異常の保因者と確定されている方は、胎児の染色体構造異常の診断のために、NIPT ではなく羊水検査が推奨されます。

４．検査を受ける前に知っておきたいこと

- □ 出生前検査の本体の目的は、胎児が最も良い環境の中で分娩・出産後管理を受ける準備をするためです。
- □ 検査前の遺伝カウンセリングにおいて十分な説明を受け、検査内容を理解する必要があります。
- □ 望まない検査結果であった場合に、結果をどう受け止めるかについて、配偶者またはパートナーと事前によく話し合っておく必要があります。
- □ 検査を受けることについて、妊婦さんと配偶者（またはパートナー）の自律的な決定を尊重します。

５．出生前コンサルト小児科医による相談対応窓口のご案内

- □ ご希望に応じて、NIPT 等の出生前検査の対象疾患の診療に従事する経験を有している「出生前コンサルト小児科医」と直接面会することができます。
- □ 当院の出生前コンサルト小児科医・臨床遺伝専門医（小児科医）は、東京女子医科大学ゲノム診療科の齋藤加代子先生、山本俊至先生、松尾真里先生、加藤環先生です。

東京女子医科大学ゲノム診療科
〒162-8666 東京都新宿区河田町 8-1
TEL：03-5269-7509
FAX：03-5269-7594

６．検査結果の取り扱い

- □ 検査結果や診療情報を含めて、学術集会・論文などで発表させていただく場合には、個人の特定につながる情報は完全に削除し、個人情報の保護に十分な配慮を講じます。
- □ NIPT に関する遺伝カウンセリングの実施、検査結果に関するデータは、個人情報を含まない形で、出生前検査認証制度等運営員会に定期的に報告されます。
- □ 赤川クリニックは、出生前検査認証制度等運営委員会において「NIPT を実施する機関（連携）」として認証されています。

説明日：（西暦）＿＿＿＿年＿＿＿＿月＿＿＿＿日　　説明者：医師　赤川　元

ＮＩＰＴについての同意書

私は、「ＮＩＰＴについての説明書」を理解の上、ＮＩＰＴの実施を依頼します。

（西暦）　　年　　月　　日

本人署名（自署）　＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿

配偶者（またはパートナー）署名（自署）　＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿