

「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は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、血液中の 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絨毛検査や羊水検査を受ける必要があります。これらの検査では、子宮内に針を刺すことから破水や流産リスクが伴います（1/300~1/1000程度）。確定するための検査の結果に関して、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ことができます。
二絨毛膜双胎の妊娠の場合は、2人の胎児の少なくとも1人が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になります。一絨毛膜双胎の場合は、2人ともが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になります。
- 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持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（再採血して再度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り、予測することはできません。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のですが、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 を受けるかどうかについては、妊婦さんとパートナーが検査を十分に理解した上で、相談し意思決定をする必要があります。その際、わからない事、不安なことなどある場合は追加でカウンセリングを受ける事ができます。
- 検査の有無にかかわらず、妊娠・出産や児について、不安や心配なことがある場合は、適切なスタッフ（産科医師、新生児科医師、助産師・看護師、ソーシャルワーカーなど）に相談することができます。特に、ご自身や児の疾患についてより詳しい説明を希望される場合は、小児科医師や外部の適切な施設を紹介することもできます（セカンドオピニオンなど）。
- 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ポート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当院が規定に基づいて契約した国内外の検査分析機関へ提供します。検査結果を含めた個人情報は、妊婦さんと児の診療にのみ使用します。
- 当院は、日本医学会の出生前検査認証制度等運営委員会事務局において連携施設として認証されています。認証施設として、検査数や結果、妊娠の経過などを報告する義務があるため、個人情報がわからない形で統計をとっています。

費用について

- 遺伝カウンセリングと NIPT、それに伴う確定検査などについて、別紙のように費用がかかります。医療保険や妊婦健診のための助成は適応されません。

私は、別紙の NIPT についての説明書と遺伝カウンセリングを通じて上記の事項と検査対象の 3 つのトリソミーの概要などをよく理解しました。遺伝カウンセリングと NIPT、その後の確定検査などについて、別紙のように費用がかかることを了承し、「NIPT（非侵襲性出生前遺伝学的検査）」を受けることを希望します。

【記入日】 _____ 年 _____ 月 _____ 日 受検者氏名（自署）

配偶者・パートナー氏名（自署） ()

説明担当者 ファミール産院えどがわ

職名 医師

氏名