

「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。
- 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。

本同意書は、ラボコープ・ジャパンが雛形として作成したものです。

Word ファイルをご希望の場合は、Email (Market.JP@labcorp.co.jp) にてご連絡ください。