

NIPT（非侵襲性出生前遺伝学的検査）

結果開示について

この検査の説明文書は、担当医師からの検査説明を補い、ご自身の理解を深めるためのものですのでよくお読みになり、検査を受けるかどうかご検討ください。この検査を受けるかどうかはご自身の自由です。内容を十分に理解し、納得されたうえで、同意書に署名してください。説明の中で分かりにくい言葉や疑問、質問がありましたらどのようなことでも遠慮なくお尋ねください。

なお、本説明文書に記載されている「～%」といった数値はあくまで可能性を示すものであり、一人ひとりの状況によって変動し得ることをご理解の上、ご自身の意思決定の参考にしてください。

1. 検査名

NIPT（非侵襲性出生前遺伝学的検査）

この検査を受ける日の妊娠週数 … 週
分娩予定日 … 年 月 日

2. 実施予定の検査の目的と内容

妊娠している女性の末梢血の血漿（血しょう）中には、胎盤（絨毛細胞）由来の cfDNA（cell free DNA）がわずかに含まれています。この cfDNA を分析することで胎児の染色体疾患を調べる検査が NIPT（non-invasive prenatal genetic testing、非侵襲性出生前遺伝学的検査）です。

- 対象：妊娠 10 週 0 日～妊娠 15 週 6 日
- ヘパリンを使用されている方は、前日の夜からまたは当日の朝中止していただくようお願いします。可能な限り服薬から 12 時間以上経過してから採血となるようご調整をお願いします。（ヘパリンの影響で検査結果が保留となる可能性がございます。）
- 検査結果報告まで：約 1 週間前後
- 当院で採用している NIPT の対象疾患：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）
- 結果：「陰性」あるいは「陽性」と判定されます。また、発生頻度は 0.5%未満ですが、陽性とも陰性とも判断できず、「判定保留」と報告されることがあります。
- 先天性疾患のうち、染色体疾患（染色体の変化が原因であると特定される疾患）は約 1/4（25%）です。この生存可能な染色体疾患のうち、約 7 割が前述の 3 種類のトリソミーといわれています。この検査は先天性疾患のすべてを調べる検査ではありません。
- 日本で主に 35 歳以上の妊婦さんを対象に行われた臨床研究の結果によれば、この検査の陰性的中率は 99.9%以上と報告されています。つまり、結果が陰性であれば、胎児が前述の 3 種類の疾患である可能性はほぼ否定できると考えられます。他の染色体疾患や染色体が関与しない疾患に関しては検査対象ではないので分かりません。一方で、この検査の陽性的中率は 90%程度と報告されています。陽性的中率は、陽性と判定されたトリソミーの種類によって、また、検査を受けた妊婦さんの年齢によって異なることが報告されています。

- この検査は非確定検査です。前述のように、結果が判定保留になる場合や胎児の染色体の状態を正しく反映していないと推測される結果になることがあります。その要因として次のような報告がありますが、すべての要因が分かっているわけではありません。
- 【母体側の要因】母体で使用している薬、母体自身の染色体の個性、腫瘍などの染色体変化を伴う病変など
- 【胎児側の要因】胎盤性モザイク（胎盤と胎児の染色体の情報が異なる）、Vanishing Twin（もともとは双胎妊娠であったが、途中で一児の発育が停止している）など
- 陽性または、判定保留の場合には、当院の基幹施設となる昭和医科大学病院へ紹介いたします。
- 陽性の場合、確定診断のために絨毛採取あるいは羊水穿刺が必要です。本検査代金の中に羊水検査代金が含まれております。

3. 実施予定検査の有益性と危険性（合併症、副作用等）

この検査では、血液（末梢血）が10ml必要になります。母体血の採取によって胎児に直接的な危害が及ぶことはありません。この検査を受ける場合の利益や不利益は、検査結果や個人の考え方で異なります。ここでは一般的に予想される状況について記述します。

■ 利益

この検査の対象になっている胎児の染色体疾患についての不安が強い方にとっては、検査結果が陰性であることで不安が軽減するかもしれません。また、絨毛採取あるいは羊水穿刺のような流産リスクのある検査（侵襲的な検査）と比較して、この検査が非侵襲的であること、妊娠初期に受けられることでメリットがある方と考える方がいるかもしれません。

■ 不利益

この検査は、非確定的検査です。検査結果が陰性であっても、陰性的中率が100%ではないことや他の染色体疾患は対象外であることから、胎児の染色体疾患に対する不安が減らない方もいるかもしれません。絨毛採取あるいは羊水穿刺を実施する場合、その検査結果が出るのに2週間程度かかるため、不安が強い状態で結果を待つことで心理的な負担が増大するかもしれません。

4. 実施予定の検査の代替となる検査

この検査と全く同じ目的と内容で代替となる検査は現時点ではありません。一部の染色体疾患のスクリーニング目的で行われる検査や染色体検査の確定診断のために行われる検査は存在しますが、使用する検体、手法、対象となる疾患、所要日数、費用、侵襲性が異なります。詳しくは、遺伝カウンセリング担当者にお尋ねください。

5. セカンドオピニオン

ご自身の検査について、他の医療機関等を自由に選択肢、意見を求めること（セカンドオピニオン）が可能です。セカンドオピニオンを求めたい場合はいつでもスタッフにご相談ください。

ただし、この検査は、日本医学会 出生前検査認証制度等運営委員会「NIPT等の出生前検査に関する情報提供および施設（医療機関・検査分析期間）認証の指針」に基づいて実施されます。当院は当該運営委員会に認証されたNIPTを実施する医療機関（連携施設）です。基幹施設である昭和医科大学病院と密接に連携しながらNIPTを実施しています。この検査はどこの医療機関でも行われている検査ではありませんので、ご注意ください。

6. 同意の撤回および不同意

自身の希望により、同意後でも同意は撤回することができます。それにより不利益を受けることは一切ありません。この検査は検体を使った検査で、検査は外部の検査センターに委託します。検査に同意し、検査を依頼された後で、「検査を中止したい」「検査結果を聞きたくない」とお考えになった場合に主治医にお申し出いただくことはできますが、検査が行われていれば検査費用の返金はいたしかねます。

7. 質問の機会

この検査についてご質問がありましたら、医師にお申し出ください。結果が「陽性」あるいは「判定保留」だった場合の詳しい説明や解釈、その後に提案される診療についても結果説明の際にお伝えします。

8. 予測される検査費

■ 自由診療（保険適用外）

■ 費用

- ・事前カウンセリング（30 分以内）：5,500 円（税込）
- ・NIPT 検査・結果説明 ：99,000 円（税込）

※NIPT 検査を受ける場合、必ず事前にカウンセリングを受けていただく必要があります。

※事前カウンセリングが 30 分を経過した場合、10 分毎 2,200 円が発生します。

9. その他

この検査に関するその他の注意事項は次の通りです。

- この検査は出生前検査であり、すべての妊婦さんが受ける検査ではありません。他の出生前検査の選択肢もありますし、どの出生前検査も受けないという選択肢もあります。
- 当院で実施している NIPT は、双胎（双子）を妊娠されている女性を対象外となります。
- この検査は非確定的検査ですから、この検査で胎児の染色体疾患が確定することはありません。ただし、この検査を受けたことがきっかけになり、その後に染色体検査を受けることで胎児の染色体疾患が確定することがあります。染色体の変化には、胎児において偶発的に発生したと考えられるケースもあれば、両親のどちらかの染色体の個性（病気とは関連しない個人間の違い）が関与していることが推測されるケースもあります。染色体の個性は血縁者で共有している可能性もあります。
- 日本医学会 出生前検査認証制度等運営委員会「NIPT 等の出生前検査に関する情報提供及び施設（医療機関・検査分析期間）認証の指針」に基づき、NIPT に関する遺伝カウンセリングの実施や検査結果に関する情報は個人情報を含まない形で定期的に該当運営委員会に報告されます。

戸越銀座レディースクリニック
院長 春名 百合愛

同意文書

戸越銀座レディースクリニック 院長殿

別紙のとおり、NIPT（非侵襲性出生全遺伝学的検査）の説明文書を受け取り、下記の□にチェック「(✓)」を付けた項目について説明を受けました。

1. ☐ 検査名について
2. ☐ 実施予定の検査の目的と内容について
3. ☐ 実施予定検査の有益性と危険性（合併症、副作用等）について
4. ☐ 実施予定の代替となる検査について
5. ☐ セカンドオピニオンについて
6. ☐ 同意の撤回および不同意について
7. ☐ 質問の機会について
8. ☐ 予測される検査費について
9. ☐ その他
10. ☐ 動画視聴

【医師説明の署名欄】

説明日： 20 年 月 日

説明者氏名（自筆署名）： _____

【ご本人の署名欄】

上記の内容を理解した上で、

☐ 同意します ☐ 今回は同意しません

同意年月日： 20 年 月 日

ご本人（署名）： 氏名 _____

配偶者/パートナー（署名）： 氏名 _____

同意文書（控）

戸越銀座レディースクリニック 院長殿

別紙のとおり、NIPT（非侵襲性出生全遺伝学的検査）の説明文書を受け取り、下記の□にチェック「(✓)」を付けた項目について説明を受けました。

1. ☐ 検査名について
2. ☐ 実施予定の検査の目的と内容について
3. ☐ 実施予定検査の有益性と危険性（合併症、副作用等）について
4. ☐ 実施予定の代替となる検査について
5. ☐ セカンドオピニオンについて
6. ☐ 同意の撤回および不同意について
7. ☐ 質問の機会について
8. ☐ 予測される検査費について
9. ☐ その他
10. ☐ 動画視聴

【医師説明の署名欄】

説明日： 20 年 月 日

説明者氏名（自筆署名）： _____

【ご本人の署名欄】

上記の内容を理解した上で、

☐ 同意します ☐ 今回は同意しません

同意年月日： 20 年 月 日

ご本人（署名）： _____ 氏名

配偶者/パートナー（署名）： _____ 氏名