

医) 産科・婦人科みずとりクリニック

「NIPT (非侵襲性出生前遺伝学的検査)」説明・同意書

はじめに

本説明・同意書は医) 産科・婦人科みずとりクリニックで NIPT (Non Invasive Prenatal genetic Testing ; 非侵襲性出生前遺伝学的検査) を行う際のものです。

トリソミー、NIPT などに関する詳細な説明はすでにお渡ししている資料

1 : 日本医学会 NIPT 説明書 A4 判

2 : 事前説明動画

をご参照ください。

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。
その場合の遺伝カウンセリング、羊水検査等は当院が連携する基幹病院：神戸大学医学部附属病院で行われます。

検査の方法・血液検体の取り扱い

- 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。
- 妊娠 10 週 0 日から 14 週 6 日の間に行います。
- 本検査において採取された血液は、冷蔵保存にて日本国内の検査施設 (GeneTech かずさラボラトリー) に搬送されます。解析後、1 週間の冷蔵保存、その後マイナス 80 度にて 1 ヶ月の凍結保存の後、廃棄します。廃棄方法として、廃棄物処理業者に委託し、焼却処分しています。

医) 産科・婦人科みずとりクリニック

「NIPT（非侵襲性出生前遺伝学的検査）」説明・同意書

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%程度あります。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基幹病院である神戸大学医学部附属病院で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。この相談も基幹病院である神戸大学医学部附属病院でリモートによる遺伝カウンセリングを受けていただくことになります。

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るためはっきり分かりません。また、本検査のみでは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。

医) 産科・婦人科みずとりクリニック

「NIPT (非侵襲性出生前遺伝学的検査)」説明・同意書

検査等に関する相談について

- NIPT を受けても受けなくても、ご夫婦で十分に検討された意思決定は最大限に尊重されます。
- 胎児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、小児科医や外部の適切な施設を紹介することもできます。
- 胎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ービスを受けることができます。
- 当院が連携する出生前コンサルト小児科医は
神戸大学医学部附属病院小児科 花房 宏昭 医師です。
希望・必要に応じて、出生前面会を設定し、小児医療専門家の支援を受けられます。
- 当院が連携する基幹病院は神戸大学医学部附属病院で、
担当責任者は産科婦人科 今福 仁美 医師です。

個人情報の取扱いについて

- 当院および検査委託先 (GeneTech 株式会社/株式会社 LSI メディエンス) では、個人情報を適切に取り扱います。検査依頼書に記入された情報の一部 (身長、体重、検査理由、多胎妊娠情報、現在の病気、現在の使用中薬剤など) は、検査の品質を向上するために用いられることがあります。また、検査結果は個人情報が含まれない形で他の研究機関や学会、学術雑誌およびデータベース等に提供および表示されることがあります。

費用負担について

- 本検査は自費診療となります。検査費用は 110,000 円 (カウンセリング料込、税込み) です。

医) 産科・婦人科みずとりクリニック

「NIPT（非侵襲性出生前遺伝学的検査）」説明・同意書

同意書

医) 産科・婦人科みずとりクリニック

院長 水鳥真和 殿

私は、「非侵襲性出生前遺伝学的検査（NIPT）」について、以下の項目について十分説明を受け、充分理解をしました。従って、本検査を受けることに同意します。

※下記の項目の中で理解できたものに✓チェックして下さい。

- 検査の目的
- 検査の方法・血液検体の取り扱い
- 検査結果の報告
- 検査の限界
- 検査等に関する相談について
- 個人情報の取り扱いについて
- 検査受検の自由と同意撤回の自由
- 費用負担について

上記のすべての事項について担当医師から説明を受けよく理解しましたので、本検査を受諾することにいたします。

_____年 月 日

患者本人署名：_____

配偶者署名：_____

説明担当医署名 _____

医) 産科・婦人科みずとりクリニック

「NIPT (非侵襲性出生前遺伝学的検査)」説明・同意書

同 意 撤 回 書

医) 産科・婦人科みずとりクリニック

院長 水鳥真和 殿

私は、「非侵襲性出生前遺伝学的検査 (NIPT) 」に関して、その同意を撤回します。

同意撤回日： ____年__月__日

ご署名： _____

確認医師 確認日： ____年__月__日

確認者： _____