

NIPT(非侵襲性出生前遺伝学的検査)について

NIPT（非侵襲性出生前遺伝学的検査）とは、母体の血液を約 10ml 採取して、その中にある胎児 DNA を分析し、染色体異常で多いダウン症（21 トリソミー）、18 トリソミー、13 トリソミーの 3 種類の可能性を調べる検査です。

結果は陰性、陽性、判定保留のいずれかで出ます。ただし偽陽性、偽陰性があるため確定診断ができません。あくまで非確定検査です。検査費用は自費診察で 12,1000 円です。

NIPT の結果が陽性または判定保留の場合、診断確定のために侵襲的な検査(羊水検査)を受ける相当の理由となります。基幹施設である東京都立多摩総合医療センター・小児総合医療センターの先生と一緒に検査結果を説明させていただいたのちに、東京都立多摩総合医療センター・小児総合医療センターを受診していただく必要がございます。その際は羊水検査の検査料金は無料ですが、検査前後の遺伝カウンセリング外来の受診料がかかります。

ロビンの空では検査時期はご妊娠 9 週 0 日~15 週 6 日の間です。

予約が必要ですので検査をご希望の方は妊娠 14 週頃までにお申し出ください。

検査結果は 10 日後以降に判明します。検査日より結果が出るまでに連休があると判明が遅くなる場合がございます。特に年末は大幅に結果が出るのが遅れ、2 週間以上かかる場合がございます。

NIPT（非侵襲性出生前遺伝学的検査）は妊婦の方のご希望があった場合のみ行う検査であり、ロビンの空からお勧めしている検査ではございません。

確実に胎児染色体異常の有無を知りたい場合は、羊水染色体検査の方が適しております。

NIPT について何かご不明な点がございましたら医師にご相談ください。



ロビンの空クリニック
Robin Sky Clinic

事前学習用動画「先天性疾患と出生前検査」に関するアンケート



このアンケートは、出生前検査についての理解度を確認し、遺伝カウンセリングに役立てるために行うものです。ご協力をお願いいたします。

来院日：西暦 年 月 日

I. 動画の内容について（該当する欄に○をつけてください）

	理解できた	もっと聞きたい	理解できなかった
1.先天性疾患について			
先天性疾患をもつ人は100人中3-5人出生します			
先天性疾患のうち、染色体疾患は約25%を占めます			
2.DNA・染色体について			
細胞の中の核には、生命の設計図であるDNAが存在します			
染色体はDNAが折りたたまれ凝縮したものです			
3.染色体疾患について			
染色体疾患のうち、ダウン症候群（21トリソミー）、18トリソミー、13トリソミーの3つを併せると全体の約70%を占めます			
ダウン症候群（21トリソミー）は軽度～中等度の知的・運動発達の遅れがみられ、約50%に心疾患があります。平均寿命は50-60歳といわれ、支援を受けながら社会生活を送っている方が多くいます			
18トリソミーは重度の知的・運動発達の遅れがみられ、約90%に心疾患があります。寿命は約90%が生まれて1年以内と、相対的に短いことが知られており、お腹の中で亡くなることもあります			
13トリソミーは重度の知的・運動発達の遅れがみられ、約80%に心疾患があります。寿命は約90%が生まれて1年以内と、相対的に短いことが知られており、お腹の中で亡くなることもあります			
母体年齢の上昇に伴い、ダウン症候群（21トリソミー）、18トリソミー、13トリソミーの出生頻度は高くなります			
4.出生前検査について			
超音波装置を使った画像の検査と染色体に対する検査があります			
染色体の検査には確定検査と非確定検査があります			
5.確定検査について			
確定検査には羊水検査と絨毛検査があります			
羊水検査の時期は妊娠15週以降であり、約300人に1人の割合で流産の可能性があります			
絨毛検査の時期は妊娠11-14週であり、約100人に1人の割合で流産の可能性があります			
羊水検査と絨毛検査の対象疾患は染色体疾患全般です			
羊水検査と絨毛検査には限界があり、染色体検査で問題が無くても全ての先天性疾患を否定できるわけではありません			



← 事前学習用動画はこちらから観賞ができます

Robin Sky

理解 できた	もっと 聞きたい	理解でき なかった
-----------	-------------	--------------

6.非確定検査について

非確定検査には、母体血清マーカー検査、コンバインド検査、NIPTなどがあります			
母体血清マーカー検査の時期は妊娠15-18週で、対象疾患はダウン症候群（21トリソミー） 18トリソミー、神経管閉鎖不全症です			
コンバインド検査の時期は妊娠11-13週で、対象疾患はダウン症候群（21トリソミー） 18トリソミーです			
母体血清マーカー検査やコンバインド検査の結果は羊水検査などの確定検査を受けるか否かに悩む方が 受ける検査です。検査を受ける際には、どの程度の確率と判断された場合に確定検査を受けるかを考え ておくことがすすめられます			
NIPTの時期は妊娠9週以降で、対象疾患は、ダウン症候群（21トリソミー）、18トリソミー、 13トリソミーです			
NIPTは血液中に含まれるDNA断片を分析・評価する検査で、結果は原則、「陽性」「陰性」で報告 されます			
NIPTは他の非確定検査と比べて感度が約99%と高いことが特徴です			
NIPTは結果が「陽性」の場合でも間違っている可能性があるため、診断には羊水検査などの確定検査 が必要です			
NIPTは結果が「陰性」の場合には、99.99%陰性といえますが、わずかに結果が間違っている可能性 があります			

II. 動画による検査の説明について

1.視聴状況： 一度で理解できた もう一度見たいところがあった

その他

2.説明内容： わかりやすい 直接話してもらおう方がわかりやすい

III. 個別の遺伝カウンセリングでどのようなこととお話しされたいですか？

その他のご意見・ご要望がありましたら、ご自由にお書きください。

NIPT(非侵襲性出生前遺伝学的検査)についての同意書

1. NIPTについて、ご説明いたしました。検査についての情報を提供いたしました。決してロビンの空からこの検査を奨めたわけではございません。
2. 検査の要否はご本人および配偶者の意思によるものです。ロビンの空ではお二人が検査について口頭説明を受けられ、文書での補足案内をご確認いただくことを推奨しております。配偶者が直接ご説明をお聞きになりたいときは、ご本人と一緒にロビンの空にお越しいただき診察をお受けください。
3. この検査について、ロビンの空でお聞きになった説明（またそれを説明された方からお聞きになった情報）と、お渡しした補足案内をよくご確認ください。ご質問や疑問は検査前に全てお尋ねいただき、内容について深くご理解いただいた上で検査をお受けください。
4. 検査結果は、医師から直接ご本人に説明いたします。必ず受診してください。結果の郵送や電話等での対面でない説明は行っておりません。
5. NIPTの結果は陽性、陰性、判定保留のいずれかで出ます。ただし、偽陽性、偽陰性が存在するため、確定診断の検査ではございません。
6. 陽性または判定保留の場合、東京都立多摩総合医療センター・小児総合医療センターを受診していただく必要がございます。

Robin Sky

上記の内容を十分に理解し、承諾しましたので **NIPT** を受けることに同意します。

年 月 日

本人 住所

氏名

配偶者（戸籍上の夫）

氏名

※ 配偶者がおらず、かつご本人が未成年の場合は以下にもご記載ください。

上記未成年の判断ならびにそれに伴う結果に対して一切の責任を引き受けます。

保護者 住所

氏名

東京都立川市高松町一丁目300番1-100 産婦人科 ロビンの空クリニック

医師 松下 径広