

# 「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つのトリミ-（21トリミ-、18トリミ-、13トリミ-）をもつ可能性を調べる検査です。
- 検査の結果、3つのトリミ-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（細胞フリー DNA）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つのトリミ-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ミ-をもつとは限りません。例えば、35歳の妊婦さんが「21トリミ-陽性」という結果だった場合、実際には胎児は21トリミ-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つのトリミ-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つのトリミ-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つのトリミ-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つのトリミ-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つのトリミ-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、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。

## 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。

## 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国内外の検査分析機関へ提供します。  
検査分析機関名：ラボコープ・ジャパン合同会社、および Laboratory Corporation of America® Holdings, Sequenom Center For Molecular Medicine, DBA Sequenom Laboratories（米国）
- Laboratory Corporation of America® Holdings では、米国 HIPAA 法（医療保険の携行性と責任に関する法律）に準拠した個人情報の保護・管理が行われます。

私は、遺伝カウンセリングを通じて上記の事項をよく理解し、「NIPT（非侵襲性出生前遺伝学的検査）」を受けることに同意します。

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

パートナー氏名（自署） \_\_\_\_\_

説明担当者 医療機関名 みらいウィメンズクリニック

職名 \_\_\_\_\_

氏名 \_\_\_\_\_