

神戸大学医学部附属病院 出生前検査・NIPT 外来受診時の【事前資料】

必ずお二人で読んで頂き、別紙チェックリストを記載して下さい。

チェックリストは、来院時に担当者へご提出下さい。

• 出生前検査の目的

生まれてくる赤ちゃんの病気や体質について不安がある時に、それらの情報を事前に調べ、赤ちゃんやお母さんの今後の健康管理に役立てるためです。

• 出生前検査とは

赤ちゃんが生まれる前の何らかの原因により起こる病気のことを先天性疾患といいます。

出生前検査は、赤ちゃんが生まれる前に先天性疾患があるかどうかを調べる検査です。

出生前検査には「染色体に関する検査」や「超音波検査」などがありますが、この事前資料では「染色体に関する検査」についてご説明致します。

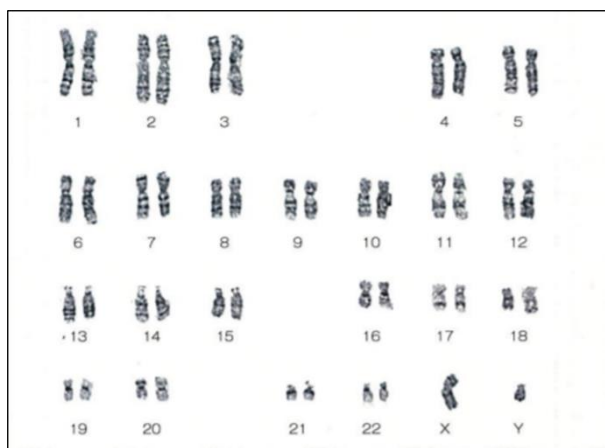
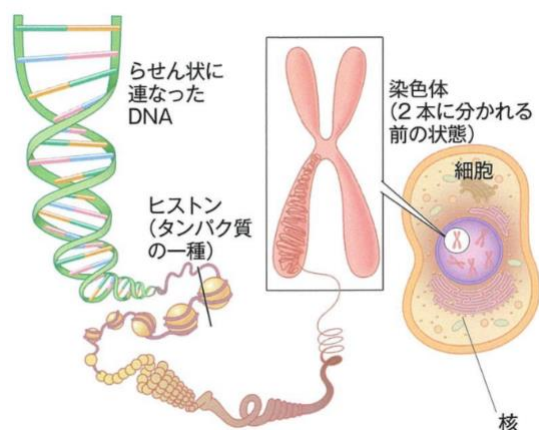
• 遺伝カウンセリングについて

出生前検査を考える際には、遺伝カウンセリングを受けて頂くことが大切です。

遺伝カウンセリングでは、いでんに関する悩みや不安、疑問などを持っている方々に、正確な医学的情報をわかりやすくお伝えし、理解していただけるようお手伝い致します。そしてそれらの情報を利用し、ご本人やご家族が今後の方針を決めることができるよう心理面や社会面を含めた支援を行います。

出生前検査の遺伝カウンセリングでは、いでんに関することや出生前検査の内容・意義付けなどを妊婦さんご家族に十分に理解して頂き、検査を受けるかどうかの意思決定ができるようお手伝い致します。また、検査結果に応じた今後の方針などについても相談致します。

• 染色体・遺伝子とは



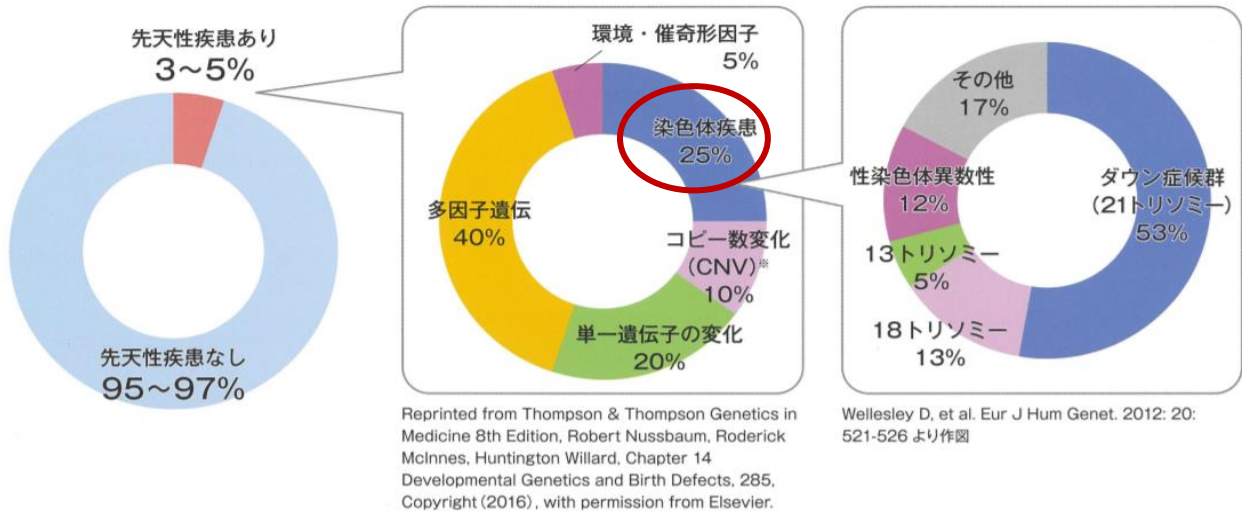
ヒトのからだは約 37 兆個の細胞から成り立ち、すべての細胞の中にはそれぞれ 46 本の染色体が入っています。その内訳は、常染色体が 22 種類×各 2 本で 44 本、性別に関する染色体が 2 本です。

常染色体は、お父さんから 1 本、お母さんから 1 本を受け継いで 1 対となっており、大きさの順に 1

番から 22 番まで番号がつけられています。

性染色体には X 染色体と Y 染色体があり、通常、男性は XY、女性は XX の 2 本になります。染色体には、私たちの体をつくり出すための設計図である「遺伝子」が詰め込まれています。

・ **先天性疾患と染色体疾患**



生まれてくる赤ちゃんの 3~5%は先天性疾患をもっているといわれています。先天性疾患といっても、そのすべてが命に関わる疾患ということではありません。原因は様々ですが、先天性疾患の 25%は染色体の変化が原因であるといわれています。

・ **染色体に関する検査について**

検査名	非確定的検査			確定検査	
	超音波マーカー検査 (NT/コンバインド検査等)	母体血清マーカー検査 (クアトロテスト等)	NIPT	絨毛検査	羊水検査
実施時期	11~13週	15~17週	10~22週	10~14週	16週以降
対象疾患	ダウン症候群 18トリソミー 13トリソミー	ダウン症候群 18トリソミー 開放性神経管閉鎖障害	ダウン症候群 18トリソミー 13トリソミー	染色体疾患全般	染色体疾患全般
感度 (検出率) ※	75~80%(NT) 80%(コンバインド検査)	80%程度	99.1%	ほぼ100%	ほぼ100%
検査の安全性	非侵襲的			流産率1%	流産率0.3%
検査の特徴	専門検査技術が必要 染色体疾患の確率を算出	染色体疾患の確率を算出	比較的精度が高い 妊娠10週から検査可能	確定診断が可能 早期診断が可能	確定診断が可能
留意点・限界	偽陽性率が高い (5%程度) 偽陽性/偽陰性があり得る		特定の染色体疾患しか検出できない 胎盤性モザイクの可能性	検査の侵襲性に注意が必要 胎盤性モザイクの可能性	検査の侵襲性に注意が必要 結果が出るまで時間がかかる

※ダウン症候群の場合 (GeneTech 社 遺伝カウンセリング資料より一部改変)

染色体に関する検査は大きくわけて 2 種類あります

① **確定検査**：おなかに針を刺して羊水や絨毛を取る検査

赤ちゃん由来の細胞を採取して、染色体を調べる → **確定診断が可能**

② **非確定的検査**：超音波検査（エコー）や採血でできる検査

赤ちゃんの染色体は直接調べていない → **診断は確定しない** → 陽性の場合は**確定検査**へ

・費用について

出生前検査は保険適応外の診療となりますので、すべて自費診療です。

・遺伝カウンセリング料 初診・・・8,800円（院内紹介は4,400円）

再診・・・6,600円

・NIPT 検査費用・・・約14万円（NIPT 陽性であった場合の羊水検査費用も含む）

羊水検査費用・・・約15万円

クアトロテスト費用・・・約3万円（陽性の場合の羊水検査費用は別途必要）

※このほか、胎児心拍確認（超音波検査）、紹介状の費用が加算されることがあります。

※当院で同じ日に保険診療の予約を取ることはできませんので、ご注意ください。

・NIPTの対象疾患

お母さんの年齢に相関して発症頻度が増加するといわれる3つの染色体疾患（21トリソミー（ダウン症候群）、18トリソミー、13トリソミー）が対象です。

性別を含めた上記以外の染色体疾患は対象外です。全ての染色体疾患がわかる検査ではありません。

・NIPTの特徴（上記の表を参照）

①従来の非確定的検査と比べて精度の高い検査です。

②比較的早い時期（妊娠10週～）から検査ができます。

③お母さんの採血で検査を行うため、検査による流産や死産のリスクはありません。

★NIPTは非確定的検査です。陽性の場合、原則、診断を確認するための確定検査が必要です。

・検査を受ける前に考えていただきたいこと

NIPTはお母さんの採血で行う検査ですが、お腹の中の赤ちゃんが3つの染色体疾患のいずれかを有している可能性を知るための検査です。よって検査の内容を十分に理解し、特に望まない結果であった場合は事前に十分考えておく必要があります。

⇒ご家族で話し合ってみてください。

当院での出生前検査・NIPT外来受診時の流れ

事前準備

この資料をご夫婦で事前にお読み頂いた上でご来院下さい

初回

遺伝カウンセリング + ご希望があれば当日採血（別日も可）

※NIPT以外の検査を希望する場合は別途ご相談

NIPT結果説明

結果の説明 + 結果に応じて今後の相談

★初回～結果説明まで、ご夫婦そろっての来院が望まれますが必須ではありません。