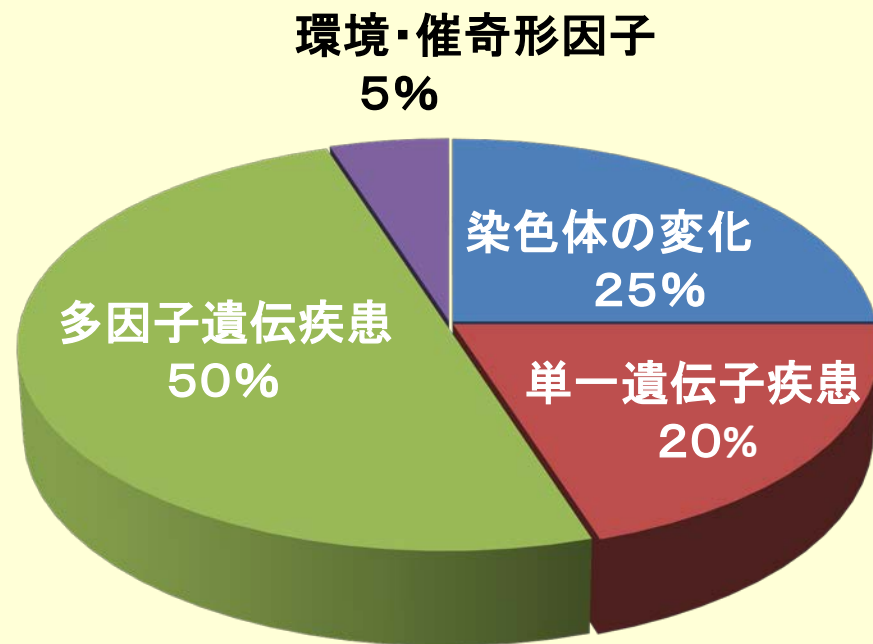


NIPTの概要

- この検査は臨床研究の一環として行われ、研究参加には一定の条件があります。
- 妊婦さんから**20mL**の血液を採取し、血液中を浮遊しているDNA断片を分析することで、赤ちゃんが**3つの染色体の変化をもつかどうか**を検査します。
- NIPTは確定的な検査ではありません**。結果が誤っている可能性（偽陽性・偽陰性）があります。
- 検査を実施する時期は、**妊娠10週以降**です。
- 検査結果はおよそ2～3週間後に出ます。
- 結果が陽性であった場合には、**確定診断のための羊水検査などが必要**になります。
- 羊水検査は妊娠15週以降に行われ、その結果は2～3週間後に出るため確定診断を得るまでに時間がかかることがあります。

先天性疾患とは？

- ・出生児の**3.0～5.0%**は、何らかの**先天的な症状や疾患**を持って生まれてきます。
- ・先天性疾患の中で、**染色体の変化によるものは約25%(1/4)**です。
- ・NIPTで調べるのは、**染色体の変化の中のさらに2/3**となります。
- ・先天性疾患の原因として染色体の変化以外にも**単一遺伝子疾患、多因子疾患、環境・催奇形因子**があります。

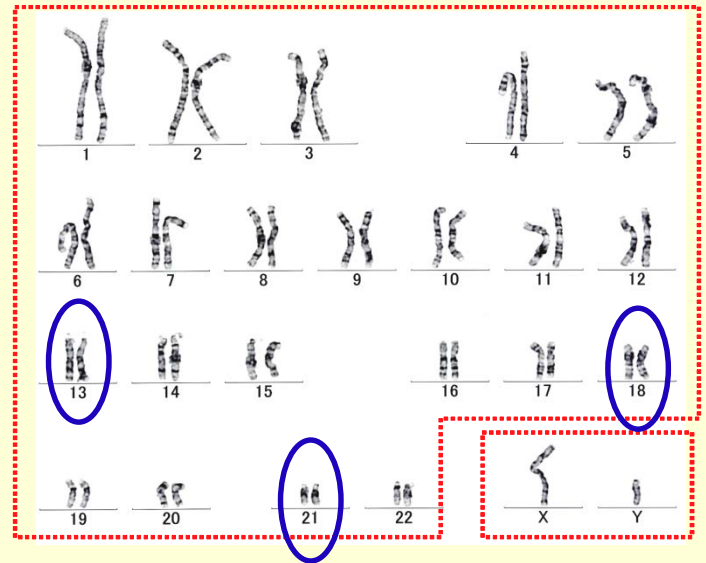


先天性疾患の原因内訳

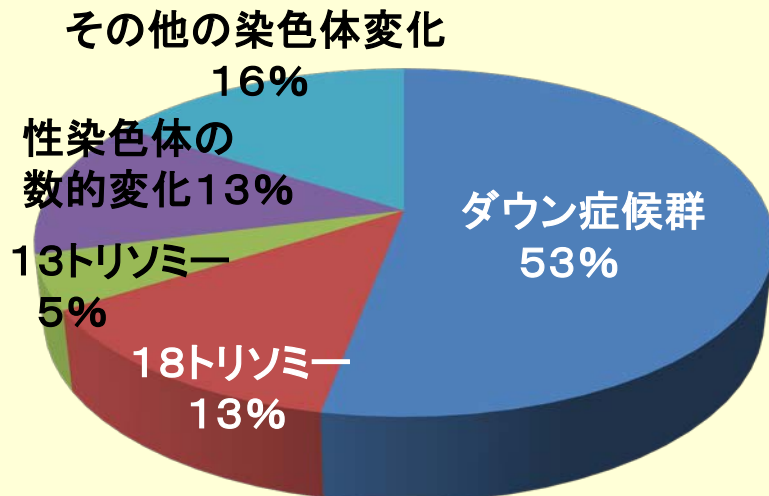
NIPTで調べるのは、先天性疾患の原因の中の約17%に過ぎません。

🍀 染色体の変化とは？

- ・染色体は人の体の設計図です。染色体の上ののっている遺伝子の情報をもとに人の体は作られます。
- ・染色体に何らかの変化(染色体の数が多い・少ない、染色体の構造が変わる)があると、何らかの症状や疾患の原因となることがあります。
- ・生まれてきた赤ちゃんで見られる常染色体の数の変化は、13トリソミー、18トリソミー、21トリソミー(ダウン症候群)の三つとなります。
- ・受精卵が他の常染色体の数の変化を持つことは珍しくありませんが、途中で流産となるため、出生には至らないとされています。



13トリソミー、18トリソミー、21トリソミー(ダウン症候群)はそれぞれ、13番・18番・21番染色体が1本増えて3本となることによって起こります。



21トリソミー(ダウン症候群)について

- ・ダウン症候群は、21番染色体を1本多くもつことによる、染色体の変化に起因する先天的な体質の変化です。
- ・生まれてきた赤ちゃんで認められる常染色体の数の変化の中では最も頻度が高く、約700人に1人の割合で出生します。
- ・ダウン症候群の原因の約95%は、赤ちゃんの21番染色体が突然の変化として1本増えるので、ほとんどの場合、家族に遺伝的な要因はみられません。
- ・運動や知的な発達はゆっくり進むことが多く、その程度は人によって様々です。
- ・合併症として、心疾患が約40%の方にみられます。
- ・ダウン症候群の染色体の変化を根本的になくす治療法はありませんが、合併症に対する手術や健康管理など医療管理の進展により、現在では平均寿命は50歳を超えています。
- ・全てのダウン症候群の方には個性があり、どのような個性をもったお子さんであるのかは、人によって様々です。



18トリソミー、13トリソミーについて

- ・18トリソミーは18番染色体を、13トリソミーは13番染色体を1本多くもつことによる、染色体変化に起因する先天的な体質の変化です。
- ・18トリソミーは約6,000人に1人、13トリソミーは約12,000人に1人の割合で出生します。
- ・染色体の数の変化は赤ちゃんでだけ起こるため、家族に遺伝的な要因がないのがほとんどです。
- ・妊娠中に、流産や死産が起こることが比較的多くみられます。
- ・複数の先天的な内臓疾患などを合併します。
- ・18トリソミーでは、妊娠中(子宮内)から赤ちゃんの発育の遅れがみられることが多いです。合併症として、心疾患が約90%の方にみられます。
- ・13トリソミーでは、80%以上の方に先天的な心疾患がみられます。中枢神経系の症状がみられることもあります。
- ・18トリソミー、13トリソミーはいずれも、1年後の生存率は約10%とされていましたが、最近では、呼吸のサポートや心臓手術などの治療を積極的に行うことにより、徐々に生命の予後が改善してきています。青年期を越えて豊かな生活を送っている方もいらっしゃいます。

出生前遺伝学的検査法の種類

* 非確定的検査

- 画像検査：超音波検査（初期NTなど）、MRI
- 母体血清マーカー検査（クアトロ検査、トリプルマーカー検査）
- 母体血胎児由来DNA検査（NIPT）

* 確定的検査

- 絨毛検査・羊水検査
（染色体分析、DNA解析、生化学的分析、病理学的検査）

検査毎に、実施時期・わかること・限界・検査に伴うリスク等に特徴があります

臨床研究参加（NIPTを受ける）の条件

本検査を希望する妊婦さんのうち、下記のいずれかに当てはまり、本臨床研究に同意いただける方です。

- ・おなかの赤ちゃんが、13トリソミー、18トリソミー、21トリソミーのいずれかの体質を持っている可能性が高いと推測される*
- ・以前の妊娠・分娩で赤ちゃんが13トリソミー、18トリソミー、21トリソミーのいずれかの体質をもっていた
- ・高齢妊娠（分娩予定日の時点で35歳以上）である
凍結胚による妊娠の場合、採卵時の年齢が34歳2カ月以上である

*超音波検査や血清マーカー検査などにより、上記三つのいずれかの体質をもつ可能性を指摘されている場合や、上記染色体に関わる転座保因者の夫婦の場合などです。

検査結果とその意味について1

NIPTでは、おなかの赤ちゃんが、13トリソミー、18トリソミー、21トリソミー(ダウン症候群)という染色体の変化をもつかどうか、その可能性の有無を調べます。上記3種類の染色体の変化をもつかどうか以外には、その他の疾患については分かりません。

- ・**陰性という結果**は、赤ちゃんが13トリソミー、18トリソミー、21トリソミーのいずれの染色体の変化ももっていない可能性が高いことを意味します。
 - 21トリソミー(ダウン症候群)の場合、NIPTで陰性と判定されて赤ちゃんが21トリソミーの体質を本当に持たない確率は99.9%です(陰性的中率)。
 - 対象となる染色体の変化によってこの陰性的中率は少し異なります。
 - 検査にはわずかに偽陰性(染色体の変化をもつのに陰性とする)があります。



検査結果とその意味について2

- ・**陽性という結果**は、赤ちゃんが染色体の変化をもっている可能性が高いことを意味します。
 - 染色体の変化をもっているかどうかを確認するためには、羊水検査などの検査が必要になります。
 - 対象となる染色体の変化と、検査を受けた妊婦さんの年齢により陽性的中率（NIPTで陽性と判定されて、赤ちゃんが本当に染色体変化をもつ確率）は異なります。
 - 35歳の妊婦さんの場合、21トリソミー（ダウン症候群）についての陽性的中率は約80%です。妊婦さんの年齢が高いほど、その陽性的中率は高くなります。
- ・**判定保留という結果**が出るのが、約0.9%の頻度であります。
 - 母体血中の赤ちゃん由来DNAが少ないことが原因と考えられます
 - 胎児由来DNAは妊娠経過と共に増加すると考えられますので、再度採血して検査を行うこともできます。

まとめ1

(検査を受けるかどうかを決める前にもう一度ご確認ください)

- ・妊娠中のおなかの赤ちゃんが3つの染色体の変化のいずれかをもっているかどうかの可能性を知るための検査です。
- ・妊婦さんの採血による検査ですが、赤ちゃんについての出生前検査です。検査の内容を十分に理解して、特に望まない結果であった際のことを事前に十分に考えておく必要があります
- ・非確定的な検査です。
- ・検査結果が「陰性」であっても偽陰性があり得ますので、赤ちゃんが3つの染色体の変化をもっていないとは言い切れません。
- ・結果が「陽性」の場合、診断を確定するために、羊水検査による確認が必要となります



まとめ2

(検査を受けるかどうかを決める前にもう一度ご確認ください)

- ・検査結果で「判定保留」が出た場合には、再度採血が必要になったり、最終結果が得られないことがあります。
- ・NIPTでは、13トリソミー・18トリソミー・21トリソミー(ダウン症候群)の3つの体質に伴う合併症の有無やその程度については分かりません。また、これらの3つ以外の先天性疾患についての情報は分かりません。
- ・NIPTで調べることは、先天性疾患の原因のごく一部です。NIPTが陰性であってもすべての先天性疾患を否定するものではありません。
- ・本当にこの検査を希望するかどうかについて、ご夫婦でよくご相談ください。