

「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。

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（セルフリーディーエヌエー）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。

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、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のですが、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。

検査の費用について

- ☐ NIPT の検査及び検査前後の遺伝カウンセリングは自費診療となりますので、保険は使用することはできません。

中村産婦人科 院長殿

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/配偶者氏名（自署）

説明担当者 医療機関名 中村産婦人科
医師名

同意撤回書

中村産婦人科 院長殿

私は、非侵襲性出生前遺伝学的検査(NIPT)について担当医師より説明を受け、同意をしておりましたが、検査の同意を撤回いたします。

また、同意の撤回をしていた日までに検査を受けていた場合はその費用を負担することに同意いたします。

【同意撤回記入日】 _____ 年 月 日

受検者氏名（自署）

パートナー/配偶者氏名（自署）