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。

□ NIPTは非確定検査のため、確定診断のためには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（染色体が細かく分解されたもの）を分析します。

検査結果の解釈について

NIPTの検査結果は「陰性」「陽性」「判定保留」のいずれかです。

□ 陰性：胎児が3つのトリソミーをもつ可能性は低いという結果です。

3つのトリソミーでない確率はいずれも99.9％以上ですが、100％否定できるわけではありません。偽陰性（対象の染色体異常であるのに陰性とでる）の可能性があります。また、3つのトリソミー以外の疾患についてはわかりません。

□ 陽性：胎児が3つ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。

例えば、35歳の妊婦さんが「21トリソミー陽性」だった場合、実際に赤ちゃんがダウン症候群ではない確率は約20％です。陽性的中率（結果が陽性であった場合に本当に胎児が対象の染色体異常である確率）は年齢が高年になるほど高く、年齢が若いほど低くなります。結果が陽性であった場合、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。この検査は確定検査ではないので、確定を診断するためには羊水検査を受ける必要があります。

□ 判定保留：陽性か陰性か判定できないという結果です。

日本のデータでは約0.3-0.4％（300-400に1人）の確率で「判定保留」となることがあります。その後の対応（再度NIPTを受ける、羊水検査を受けるなど）について相談する必要があります。

検査の限界

□ NIPTの対象疾患は21トリソミー、18トリソミー、13トリソミーのみですので、それ以外の疾患についてはわかりません。

□ NIPTは確定診断ではありません。検査の結果が陽性（3つのトリソミーのうちいずれかをもつ可能性が高い）であった場合、診断を確定するためには羊水検査を受ける必要があります。

□ 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、実際に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っきりとはわかりません。また、疾患の治療にも直接つながりません。

検査に関する相談について

- □ 検査前に遺伝カウンセリングを通じてこの検査のことをよく理解し、妊婦とパートナーにとって必要があるかどうか十分に考えて納得したうえで、検査を受けるかどうかを決めてください。
- □ NIPTを受けても受けなくても、お二人で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、いつでも相談に応じます。当院の遺伝カウンセリングだけでなく、小児科医や外部の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、様々な医療や公的サービスを受けることができます。

個人情報の取り扱いについて

- □ あなたの検体や診療情報（年齢や体重、妊娠週数等）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。
- □ NIPTに関する遺伝カウンセリング、検査結果に関する情報は個人情報を含まない形で出生前検査認証制度等運営委員会に定期的に報告しています。また、個人情報を含まない形で学会や論文等で発表することがあります。

説明担当者
阪神バースクリニック
院長　中村　幸司
認定遺伝カウンセラー　鹿嶋　見奈
西村　夕美子
源幸　奈々
中村　朱美
濱　真奈美

遺伝カウンセリングを通じて上記の事項をよく理解したうえで、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。

同意日　　年　　月　　日

妊婦（自書）＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿

パートナー（自書）＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿