

診療科ダイジェスト

産婦人科



ロボット・内視鏡手術に積極的に取り組んでいます。
ご紹介よろしくお願い致します。

NIPT：新型出生前検査を開始しました

産婦人科 部長 森 島 秀 司



2022年9月26日に日本医学会出生前検査認証制度等運営委員会より、NIPT 実施施設の認証を受け、10月3日から検査を開始しました。

はじめに

NIPT (Non Invasive Prenatal genetic Testing : 正式には「非侵襲性出生前遺伝学的検査」) は2013年に日本医学会が認定制度を設け、認定施設において検査が実施されてきました。しかし、このような認定制度の枠組みの外で NIPT を実施する医療機関、いわゆる非認定施設が増加し、日本産科婦人科学会の指針に定められたような妊婦さんの不安や悩みに寄り添う適切な遺伝カウンセリングが行われずに、妊婦さんが NIPT を受検するケースが増加しているとの指摘がなされてきました。この問題を解決するため、2022年3月に日本医学会出生前検査認証制度等運営委員会より NIPT 施設認証の指針が公にされました。西市民病院は NIPT 連携施設として認定を受け、2022年10月3日より NIPT を開始しております。

NIPT とは

胎児由来の DNA 断片が母体血中に循環していることが報告されています。妊婦さんの血液に含まれる胎児の DNA 断片を分析することで、胎児の特定の染色体疾患を調べることができる検査です。

具体的には次の3つの疾患が対象となります。

- 21トリソミー (ダウン症候群)
- 18トリソミー
- 13トリソミー

これら3つを合計すると、胎児の染色体疾患の約7割に相当します。

NIPTの原理～cell free DNAとは？～



- 血中にはcell free DNA断片 (150～200bp) が循環している事が知られている。
- 1997年Loらによって、母体血中に循環する胎児由来 cell free DNA (cffDNA)の存在が報告された。
- 母体血中のcell free DNAのうち2～40%が胎児由来であることが知られている。

- 母体血中に存在するcell free DNAを解析し、目的の染色体の量を測定し、標準値と比較する事で、胎児のトリソミーを検査する。

NIPT の特長

- 従来の非確定的検査と比べて、精度が高い
感度99%、特異度99%と精度が高く、胎児の染色体疾患をより正確に発見することができます。
- 妊婦さんの採血のみで検査ができるため検査に伴う流産・死産のリスクがない
羊水検査で1/300、絨毛検査で1/100の確率で、流産・死産のリスクが存在します。

●妊娠の早い時期（妊娠9～10週以降）から検査可能

妊娠9～10週から受けることができ、胎児の状態を早く知りたいと思う妊婦さんにとっては、よりよい選択肢となります。

NIPTの注意点

NIPTは精度が高い検査ですが確定的検査ではありません。

陽性の場合、確定的検査（羊水検査）を受ける必要があります。

施設認証の意義

胎児疾患を理由にした人工妊娠中絶は認められていませんが、現実には中絶を選択する妊婦さんは多く、倫理的な問題が指摘されています。

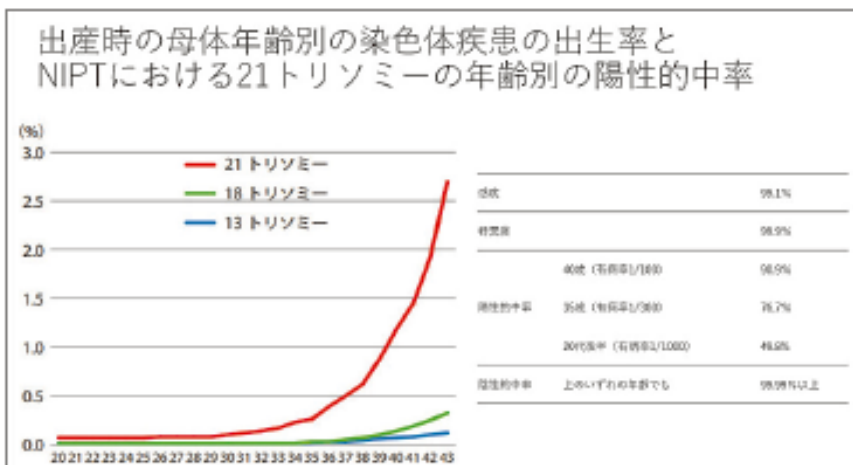
NIPTコンソーシアム（遺伝学的出生前診断に精通した専門家たちによる自主的組織）の2013年4月から2018年までの実績報告によると、全検査数72,525例のうち陽性が出たのは1,300例、そのうち確定的検査を受けたのが1,091例、妊娠を継続したのは48例、胎児がお腹の中で亡くなってしまったのが205例、妊娠中断をしたのが898例（78.0%）、研究脱落が39例となっています。

陽性が出た妊婦さんのうち、確定的検査を受けた例の内訳は以下の通りです。

- 21トリソミー：696例（真の陽性者数：673例、陽性的中率：96.7%、偽陽性者数：23例）
- 18トリソミー：291例（真の陽性者数：256例、陽性的中率：88.0%、偽陽性者数：35例）
- 13トリソミー：104例（真の陽性者数：54例、陽性的中率：51.9%、偽陽性者数：50例）

陽性の結果が出た場合、多くの妊婦さんが確定的検査を受けていることが分かります。そしていずれの疾患でも少なくない偽陽性者が存在しています。また陽性と結果が出た妊婦さんのうち約8割が妊娠を中断する結果になっています。

詳細で正確な情報提供をすることで、妊婦さんの過度の不安を取り除いたり、誤った情報に基づいた結論を出さないようにすることが重要です。そのために特定の資格を持つスタッフがカウンセリングすることが必須の要件となりました。



陽性的中率:ダウン症候群(21トリソミー)の場合

- ・陽性的中率は、疾患頻度^(*)によって変化します。
- ・下の表は、妊娠12週でNIPT(感度99.1%、特異度99.9%)を受けた場合の、陽性的中率と陰性的中率です。
- ・疾患の頻度(母親の年齢)が高いほど、陽性的中率も高いです。
- ・陰性的中率は、30歳以上のどの年齢でも 99.99% あります。

母親の年齢	疾患頻度 *1	陽性的中率*2	陰性的中率*3
30歳	1/826(0.16%)	61.3%	99.99%
35歳	1/249(0.40%)	80.0%	99.99%
40歳	1/68(1.47%)	93.7%	99.99%
45歳	1/16(6.25%)	96.5%	99.99%

*1 妊娠12週の母親がダウン症候群の赤ちゃんを妊娠している確率: Sni jder (1999) の値を使用
 *2 NIPTの結果が陽性で、赤ちゃんが本当にダウン症候群である確率
 *3 NIPTの結果が陰性で、赤ちゃんが本当にダウン症候群でない確率

スタッフ 市田 耕太郎 : 日本人類遺伝学会・日本遺伝カウンセリング学会認定臨床遺伝専門医

新谷 潔 : 日本産科婦人科遺伝診療学会認定医

常勤小児科医4名: 日本小児科学会認定出生前コンサルト小児科医

上記スタッフがわかりやすいカウンセリングを行います。

NIPTを希望される妊婦さんがいらっしゃれば、当院ホームページよりお申込みください。

安心安全な診療を提供させていただきます。