説明書

母体血中cell-free DNAを用いた無侵襲的出生前遺伝学的検査（NIPT）

この文書は、 　　 　　　　　　　　様への治療NIPTについて、その目的、内容などを説明するものです。説明を受けられた後、不明な点がありましたら何でもおたずねください。

１．説明日：　　　　年　　　　月　　　　日　　時刻：（　　　：　　　）～（　　　：　　　）

２．説明医師：　　　　　　　　　　　　　　　　　　　（自筆署名、もしくは記名押印）＊

　　同席者：　　　　　　　　　　　　　　　　　　　 （自筆署名、もしくは記名押印）＊

（※医師もしくは看護師等）

３．説明を受けた方：

御本人： 　 （自筆署名、もしくは記名押印）＊

パートナー： 　 （自筆署名、もしくは記名押印）＊

４．説明文書を事前にお渡しした場合

説明書受領者　　　　　　　　　　 　 （自筆署名、もしくは記名押印）＊

（御本人との関係［続柄等］：　　　　　　　　　　　　　）

　　お渡しした日時　　　　年　　　月　　　日　（　　　：　　　）

＊自筆する。ゴム印等を用いて記名する場合は印を加える。

令和　４年　８月　２日　IC委員会承認

**１．３つの染色体疾患のこと**

□ NIPT検査は、お腹の中の赤ちゃんが、これから述べる3つの疾患の可能性があるかどうかを調べる検査（非確定検査、スクリーニング検査）です。

出生した赤ちゃんの約3から5％はさまざまな種類の遺伝性疾患や先天奇形・機能障害を有すると考えられています。その中でも、染色体が変化した赤ちゃんの頻度は約25％（出生した児の0.6％）です。染色体疾患の中では、染色体の数が1本だけ多いトリソミーが最も高頻度です。染色体疾患を持つ赤ちゃんの症状は個人差が大きく、染色体に変化のない赤ちゃんと変わりなく発育するケースもありますし、身体の症状が非常に重く、生後まもなく亡くなる場合もあります。

ダウン症候群は、21番染色体が１本多い染色体疾患です。常染色体の変化による疾患の中では最も頻度が高い疾患です。ダウン症候群の人には知的発達や運動発達の遅れがみられたり、先天性心疾患などの病気を合併することが知られています。その程度は一人一人が異なり、発達は全体的にゆっくり変化する傾向があります。今のところ根本的な治療法はないものの、医療や療育、教育が進歩していることから多くのお子さんが学校生活や社会生活を送っています。中には趣味や特技を生かして画家や書道家、俳優として活躍している人もいます。

18トリソミーは、18番染色体が1本多い染色体疾患です。胎児のときから体重増加が遅れることが多く、90％には先天性の心臓病がありその重症度が赤ちゃんの生命力に大きく影響すると考えられています。また運動面、知的な発達は強い遅れを認めることが多いです。出生後の状態は、約半数が1ヶ月くらいで亡くなることが多く、１年後の生存率は約10％とする報告もあります。

13トリソミーは、13番染色体が1本多い染色体疾患です。複数の先天的な内臓疾患などを合併します。80％以上が重い先天性心疾患を合併するとされており、運動や知的な発達は強い遅れを認めることが多いです。また重い合併症によっては、1年後の生存率は約10％といわれています。

18番あるいは13番の染色体に変化がある胎児は、子宮内胎児死亡のリスクが高いです。

生まれつき身体の機能障害や形態変化などの病気をもっていることは、その赤ちゃんの個性の一面でしかないといった考えもあり、染色体疾患をもつことと本人あるいはその家族の幸・不幸は本質的には関連が無いといわれています。

**２．この検査の目的**

NIPT検査は、上記の3疾患の可能性が高いかどうかを調べる非確定検査・スクリーニング検査です。この検査の対象は、高齢妊娠、上のお子様が染色体疾患であった、超音波検査で染色体疾患を疑うような所見がみられたなど、胎児に染色体疾患（ダウン症候群、18トリソミー、13トリソミー）が起こる可能性があると推定されるケースです。本検査をうける前には、あなたとパートナーに遺伝カウンセリングを受けて頂きます。非確定的な出生前検査である本検査と、確定的な出生前検査である羊水検査や絨毛検査の意義をしっかり理解していただきます。それらの説明を理解した上で、自らの意思で本検査を希望した場合に検査します。

**３．この検査の内容と性格及び注意事項**

（1）検査のメリット・デメリット

本検査のメリットは、赤ちゃんの21番、18番、13番染色体の数的変化による疾患の有無の可能性を知りたい場合に、絨毛検査や羊水検査などの流産リスクがある侵襲的な検査を行わなくともそれらの染色体変化のリスク（可能性）を予測できる点です。ただし非確定的なスクリーニング検査であることから、検査結果によっては確定的な出生前診断が必要な場合があります。

本検査のデメリットは、採血が必要なこと、自費診療のため検査費用が16万5330円かかることです。また検査の結果に動揺したり、混乱したり、不安や心配になる可能性があります。このような場合には、状況に応じて可能な支援を実施あるいは提示させて頂きます

（2）検査方法・結果報告

本検査は血液を約10mL採取します。血液は十分な遺伝カウンセリングができる施設からの検体のみを受領している信頼できる検査会社で検査されます。検査結果がでるまでには約2週間かかります。検査結果はあなたとパートナーへ遺伝カウンセリング外来で説明します。

（3）注意事項

　　検査結果が陰性の場合、赤ちゃんに3つの染色体疾患（ダウン症候群、18トリソミー、13トリソミー）がみられる確率は0.1%以下ですが、ゼロではありません。検査結果が陽性の場合、赤ちゃんにその染色体疾患のみられる確率は高くなりますが、100%の確率で染色体疾患であるという訳ではありません。年齢が35歳以上である妊婦さんが検査を受けた場合、この検査の陽性適中率（検査が陽性とでた場合に実際に染色体疾患が見られる率）は約80-95%です。したがって、検査結果が陽性の場合は、羊水検査（染色体検査）によって染色体変化の有無を確認します。NIPT検査費用は、確定検査としての羊水染色体検査の費用を含みます。

（4）情報提供の依頼

当院は日本医学会の出生前検査認証制度等運営委員会の認定施設であるため、以下の情報を委員会に報告する必要があります。検査前後の情報提供にご協力ください。NIPT検査後の情報提供に関しては妊娠中断時や分娩時に別紙を担当医にお渡しください。尚、個人情報は委員会に提出いたしません。

＜情報提供の内容＞

* NIPTの結果
* 妊婦の年齢
* 検査時の週数
* 確定診断の有無・結果
* 妊娠の帰結
* 出生後の児の異常

**４．この検査に伴う危険性とその発生率**

通常の血液検査と同じ方法で行なうため、危険性は低いと考えられます。しかし、人によっては採血で気分が悪くなったり、針を刺した部分が痛んだり、青くなったりすることがあります。

**５．この検査に伴う合併症発生時の対応**

採血の血液の量も健康上問題のない量と考えていますが、もし、採血の際にめまいがしたり、気分が悪くなったりした場合は、すぐに採血を中止し、担当医師が適切に対応いたします。

**６．代替可能な治療（検査）**

□ （1）母体血清マーカー検査 （クアトロ検査）

採血による非確定的検査です。妊娠中に胎児あるいは胎盤で作られる4つの成分（AFP、ｈCG、uE3、Inhibin A）を測定します。胎児がダウン症候群、18トリソミー、開放性神経管奇形に罹患している確率（リスク）を算出します。偽陽性率は5%程度、ダウン症候群に対する感度は80％です。

（２）羊水検査

下腹部を消毒してから穿刺予定部位に局所麻酔を注射します。超音波検査で胎児および胎盤、臍帯の位置を確認します。超音波画像を確認しながら細い穿刺針を腹壁から羊水腔に穿刺します。羊水を20ml採取して検査会社に提出し、結果が判明するまで3週間かかります。検査後に羊水が流出する（破水）する可能性（1.7%程度）、穿刺による母体への傷害（血管や腸管の損傷、感染など）、流産や胎児死亡となる可能性（0.3%程度）があります。羊水検査は確定診断です。

**７．何も検査を行わなかった場合に予想される経過**

□胎児のダウン症候群、18トリソミーあるいは13トリソミーといった染色体変化のリスクが判明しません。

**８．御本人の具体的な希望**

**９．医療費について**

□ 　本検査は、保険証等を提示して診療を受ける「保険診療」として認められていないため、医療費の全額が御本人の負担となります。また、本検査によって生じた合併症に係る医療費についても、全額御本人の負担となります。本検査の費用は16万5330円です。結果が陽性、あるいは判定保留の場合に行う羊水検査（確定検査）の費用およびNIPT結果説明時の遺伝カウンセリング費用は、検査費用(165,330円)に含まれています。NIPT結果説明時以外の遺伝カウンセリング料\*は、別途必要となります（自費診療）。

\*遺伝カウンセリング初回：8250円　２回目以降：5500円

**１０．検査の同意を撤回する場合**

□ いったん同意書を提出しても、本検査を受けることをやめることができます。やめる場合には、その旨を １２．連絡先に記載している電話番号へ連絡してください。ただし、採血後は検査費用が発生します。費用の払い戻しはいたしません。

**１１．セカンドオピニオンについて**

□　他病院において、セカンドオピニオンを得られた後に、同意書を提出していただいても結構です。

セカンドオピニオンとは本来「担当医以外の医師の意見」という意味です。

第三者の意見を聞きたいということは誰もが持つ気持ちであり、当院では、御本人が病気や治療をより良く理解する上に必要なプロセスと考えております。ご希望があれば担当医にご相談ください。

**１２．連絡先**

□ 本検査について質問がある場合や、検査を受けたあと緊急の事態が発生した場合には、下記まで連絡してください。

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| 【連絡先】  　　住所：　米子市西町３６−１  　　病院：　鳥取大学医学部附属病院 | | |
|  | 遺伝子診療科 |  |
|  | 主治医： |  |
|  | 電話： 0859-38-6692  ●平日　9　時～　17　時 （総合診療外来） |  |
|  |  |  |

同　意　書

鳥取大学医学部附属病院長　　殿

私は、　母体血中cell-free DNAを用いた無侵襲的出生前遺伝学的検査（NIPT）　を受けるにあたり、下記の医師より説明文書に記載された全ての項目についての説明を受け、その内容を十分に理解しましたので、自由な意思に基づき、この検査を受けることに同意いたします。

＜説明項目＞

* １． ３つの疾患のこと
* ２． この検査の目的
* ３． この検査の内容と性格及び注意事項
* ４． この検査に伴う危険性とその発生率
* ５． この検査に伴う合併症発生時の対応
* ６． 代替可能な検査
* ７． 何も検査を行わなかった場合に予想される経過
* ８．御本人の具体的な希望
* ９． 医療費について
* １０．検査の同意を撤回する場合
* １１．セカンドオピニオンについて
* １２．連絡先

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| 年　　月　　日　（説明日） | | |
|  | 説明者 | （医師・医師以外） |
|  | 同席者 |  |
| 年　　月　　日 | | |
|  | 御本人氏名（署名） |  |
|  | パートナー氏名（署名） |  |
|  | ） | |

同　意　撤　回　書

鳥取大学医学部附属病院長　　殿

私は、　母体血中cell-free DNAを用いた無侵襲的出生前遺伝学的検査（NIPT）　の検査を受けるにあたり、医師より説明を受け、その内容を十分に理解し、　　　年　　　月　　　日に、この治療（検査）を受けることに同意しましたが、これを撤回いたします。

なお、この治療（検査）を受けなかった場合に予想される経過、結果については十分に理解しています。

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| 年　　月　　日 | | |
|  | 御本人氏名（署名） | 印 |
|  | パートナー氏名（署名） | 印 |
|  |  |  |

　　　　　　　　　　　　　 ※自署であれば押印不要