

胎児疾患に対する非侵襲性出生前 遺伝学的検査による解析 「研究概要」

【目的】

出生前確定的検査の選択肢が提示される方を対象に母体血全染色体領域ゲノム定量検査（全染色体を対象とするNIPT、以降「本検査」）の多施設共同臨床研究を実施しております。この研究の目的は本検査の検査精度を明らかにするとともに、本検査によりどの程度侵襲的検査を回避可能なのかを明らかにします。さらに、本検査を臨床で用いる場合の適切な対象者、求められる検査前後の遺伝カウンセリング体制、妊娠中から出産後を含めて必要な支援体制などについての基礎資料の作成と課題整理を目的としています。

この研究は、こども家庭庁が作成したNIPTの臨床研究における課題と対応(見解)とNIPTの臨床研究の実施に係る透明性の確保等に関するスキームに沿って日本人類遺伝学会、日本産科婦人科学会、日本小児科学会からいただいた意見書を研究計画に反映し、本学の倫理委員会で審査された上で実施されています。

【対象基準】

以下の(1)～(3)のすべてを満たす方を対象とします。

- (1) 妊娠10週以降37週未満の妊婦
- (2) 同意取得時の年齢が18歳以上のカップルで、遺伝カウンセリングの中で本研究に含まれる検査の意義についても十分情報提供を受けて理解された後に両名から同意が得られた場合
- (3) 臨床的に確定的検査(羊水検査または絨毛検査)の選択肢が提示される場合
具体的には以下のいずれか一つ以上に該当する場合
 - ① 胎児超音波検査で一つ以上の形態異常を認める場合(※)
 - ② カップルのいずれかに染色体均衡型転座などの染色体構造異常が確認されている場合
 - ③ PGT-AまたはPGT-SRでモザイク胚を移植して妊娠成立した場合
 - ④ 染色体疾患児の出産既往がある場合

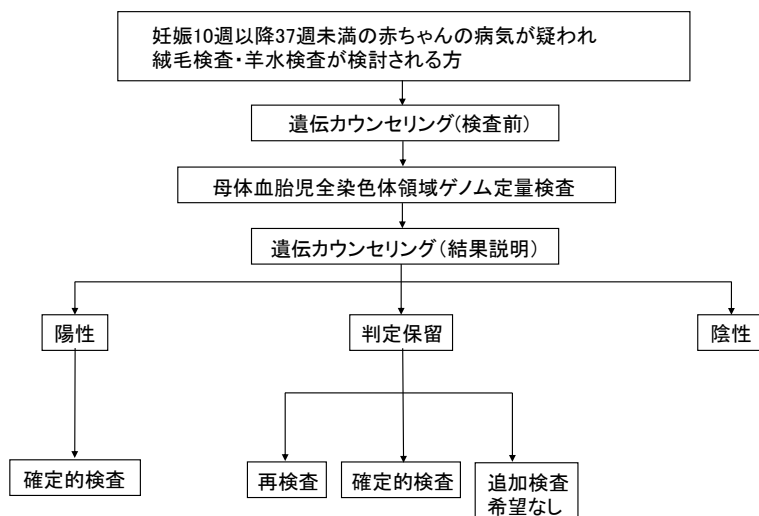
※ 染色体疾患の可能性が明らかに増加し、かつ、胎児治療・出生後の早期治療・分娩施設の決定に関わると判断される超音波所見

【除外基準】

- (1) 検査前後の遺伝カウンセリングを受けない場合
- (2) 品胎以上の妊娠の場合
- (3) 妊婦自身が悪性腫瘍を診断されており完治していない場合
- (4) 妊婦自身が染色体の重複または欠失を有していることが事前に判明している場合
- (5) 妊婦自身が臓器移植を受けている場合

【検査前後の流れ】

1. 研究機関（当院と各共同研究機関）で本検査対象者へ、遺伝カウンセリングを行います。
2. 同意してくださった妊婦さんには、本検査用の血液を約10ml採取させていただきます。この血液は、専門の検査会社へ送られます。すべての染色体の数の変化や一部の欠失・重複について調べます。本検査で検出できる欠失や重複のサイズは、もっとも一般的な染色体の分析方法である核型分析（G分染法）と同程度です。本検査では、遺伝子の変化による疾患や、ごく小さな欠失・重複は検出できません。
3. 約2週間後に検査結果をお伝えします。性染色体についてはコピー数変化を認めた場合のみにその結果をお伝えし、コピー数変化がない場合は性別はお伝えしません。結果は、赤ちゃんの染色体の数の変化や一部の重複・欠失が疑われた場合の「陽性」、染色体変化がない場合の「陰性」、陽性が陰性かはっきりしない場合の「判定保留」のいずれかとなります。
4. 結果が「陽性」の場合は、原則、確定的な診断のために、絨毛や羊水などを採取し、赤ちゃんの染色体を調べます。ただし、妊娠継続を希望され、妊娠中の検査を希望しない場合には出産後にお子さんの染色体検査またはマイクロアレイ検査を実施する方法もあります。「判定保留」の場合は、絨毛や羊水など確定的検査に加えて再度本検査用の採血を行う、追加検査を受けないという選択肢もあります。（対象基準を満たし、本検査を希望される方へはより詳細な内容を遺伝カウンセリングを通してご説明します。）



【ご負担いただく費用】

遺伝カウンセリング費用

母体血全染色体領域ゲノム定量検査費用

陽性・判定保留の場合の確定的検査・母体血全染色体領域ゲノム定量検査の再検査費用は初回の母体血全染色体領域ゲノム定量検査費用に含まれます。

（具体的な費用については受診される医療機関にご確認をお願いします。）