

NIPT（非侵襲性出生前遺伝学的検査）を考えておられる方へ

- NIPT（非侵襲性出生前遺伝学的検査）は科学的根拠に基づいて実施されます。重要なポイントをQ&Aとしてまとめますので参考にしてください。
- 詳細な内容は、遺伝カウンセリングで対応いたします。

Q：NIPTのメリットは？

A：NIPTは妊婦さんから採血を行う検査ですので、お腹の赤ちゃんおよび妊婦さんにはほとんど負担がかからず、安全に実施できます。
従来行われてきた羊水検査は、妊婦さんにとって身体的・精神的負担があるだけでなく、0.3~0.5%程度の確率で流産が起こる可能性があります。

Q：NIPTの留意点は？

A：NIPTは染色体異常を有するかどうかの確率を示す非確定検査です。
「陰性」と判定された場合にはほとんど問題はありません。
「陽性」の場合は、確定検査である羊水検査を受けていただく必要があります。
「判定保留」の場合は、NIPTの再検査もしくは羊水検査実施を検討します。
NIPT再検査、羊水検査が必要となった場合、追加の費用負担は発生しません。

Q：なぜ妊娠10週~14週に検査する？

A：10週未満の場合、検査に必要な赤ちゃん由来の成分が足りず、解析が難しくなるからです。
➢ NIPTは、妊婦さんの血液に混入した赤ちゃん由来（正確には胎児成分の胎盤細胞由来）のDNAを検出する方法です。
➢ 妊娠10週ごろまでは、赤ちゃんの胎盤の発育が不十分であり、赤ちゃん由来のDNAが十分に検出できないため、正確な判定が難しくなります。したがって、妊娠10週未満の場合は検査に適しているとは言えません。
もし羊水検査が必要になった場合、羊水検査をなるべく早く行い、妊娠22週までに今後の方針を決定することが望まれるからです。
➢ NIPTおよび羊水検査の結果返却にかかる時間を考慮し、妊娠14週6日までの妊婦さんを対象としています。

Q：なぜ35歳以上の妊婦さんを検査対象とすることが推奨される？

A：トリソミー発症率は、女性の年齢とともに増加することがわかっています。

若年の妊婦さんを対象に NIPT を行うと、判定保留や偽陽性の頻度が相対的に増えることがわかっています。

若年の妊婦さんの場合、本来不要である健康な赤ちゃんに対して羊水検査を実施する可能性が高まり、それに伴って、妊婦さんの身体的・精神的負担や、羊水検査による健康な赤ちゃんが流産となるリスクにつながります。

「35歳」は絶対的な基準ではなく、一つの目安です。

NIPT の特性を考慮すると、高年齢（一般的には出産予定日に 35 歳以上）の妊婦さんにとってメリットが大きい検査と言えます。

参考：母体年齢と検査精度の関係

Q：なぜ検査対象の染色体が 13,18,21 番の染色体に限定される？

A：妊娠を継続でき、出生に至る可能性のある常染色体異常症は、13トリソミー、18トリソミー、21トリソミーにほとんど限定され、他の常染色体のトリソミーやすべての染色体モノソミーは基本的に全例が自然流産となるからです。

➤NIPT で 13,18,21 番以外の染色体異常の検査を行うと、判定保留・陽性と判定される妊婦さんが増加することになります。その結果、本来不要な妊婦さんの身体的・精神的負担や、健康な赤ちゃんが羊水検査によって流産となるリスクにつながります。