

図1 羊水検査の様子 (図はいずれもNIPTコンソーシアムホームページから引用)

NIPT (Non-invasive Prenatal Genetic Testing: 母体血胎児染色体検査) について

赤ちゃんの先天異常の25%は、ダウン症候群や18トリソミーなどの染色体疾患が占める。お腹の中の胎児の染色体疾患の可能性を評価する出生前検査として、超音波検査、母体血清マーカー検査(クアトロ検査)、トリプルマーカー検査(3)がある。これらの検査は簡便に受けられることができる。この検査は、感度が低いというデメリットがあり、非確定検査に位置づけられる。



医療法人社団英ウィメンズクリニック理事長

塩谷 雅英

生殖医療のお話 その13

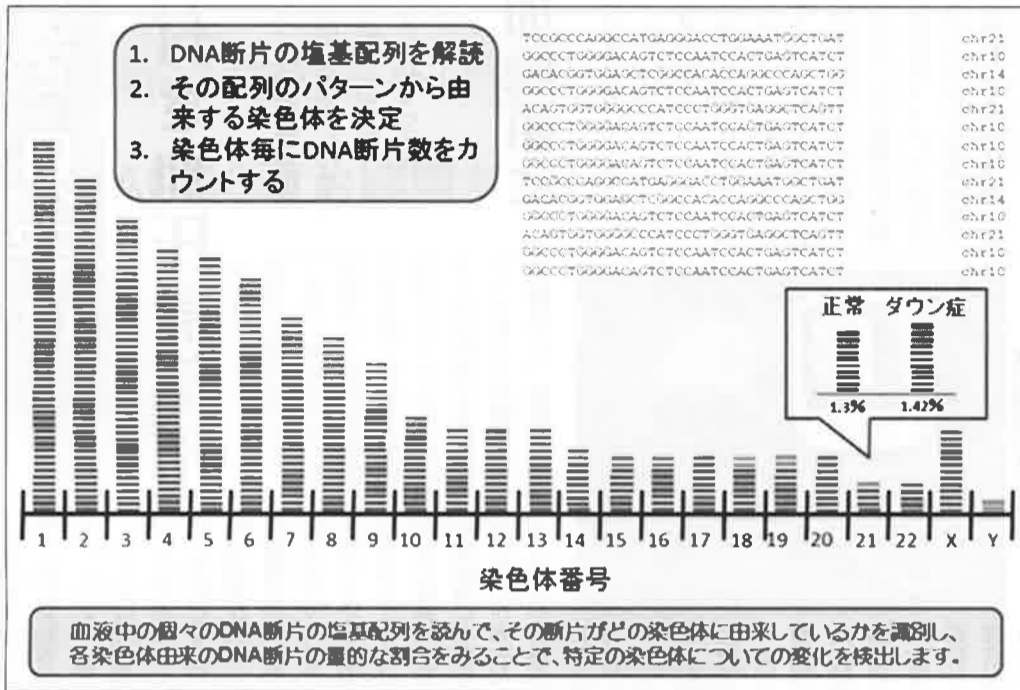


図2 胎児が正常核型の場合には、21番染色体由来のDNA断片はDNA断片全体の1.3%に、ダウン症の場合には、1.42%になる

赤ちゃんの先天異常の25%は、ダウン症候群や18トリソミーなどの染色体疾患が占める。お腹の中の胎児の染色体疾患の可能性を評価する出生前検査として、超音波検査、母体血清マーカー検査(クアトロ検査)、トリプルマーカー検査(3)がある。これらの検査は簡便に受けられることができる。この検査は、感度が低いというデメリットがあり、非確定検査に位置づけられる。

NIPTでは、この胎児の組織と胎盤で接する。このとき、胎児の胎盤から胎児由来のDNA断片が母体の血液に漏れ出ている。胎盤中の母体の血液中には、胎盤から漏れ出ている胎児由来のDNAが母体由来DNAの10%程度存在している。

NIPTの実際

妊娠10週から22週の間、母体から20ccの採血を行う。検査できるのは、21トリソミー症候群(ダウン症候群)

NIPTは臨床検査として行われている

NIPTは現在、臨床検査として国内の限られた施設でしか受けることができない。また、希望すれば誰でも受けることができるわけではない。

NIPTでは、この胎児の組織と胎盤で接する。このとき、胎児の胎盤から胎児由来のDNA断片が母体の血液に漏れ出ている。胎盤中の母体の血液中には、胎盤から漏れ出ている胎児由来のDNAが母体由来DNAの10%程度存在している。

NIPTは現在、わが国では臨床検査として行われていない。採血後、結果が出るまで、およそ2週間である。

その理由は、▽わが国では現在、周産期の遺伝カウンセリング体制の整備が遅れており、このままNIPTが行われると、社会的な混乱の原因になる可能性がある。▽NIPTについて十分な認識を持たずに安易に検査を受ける可能性がある。▽検査結果に対し妊婦が誤解する可能性がある。▽予想外の結果に悩む妊婦が増加する。などである。

NIPTは万能ではない

NIPTで陽性という結果が出た場合でも、実際に胎児がダウン症候群や18トリソミーなどの染色体疾患を有している可能性は100%ではない。NIPTが非確定検査に分類される理由である。

日本産科婦人科学会倫理委員会の見解

医学の進歩に伴い、出生前に子宮内の胎児の状態を診断する出生前診断技術が向上してきている。母体血を用いた新しい出生前遺伝学的検査であるNIPTは海外で普及し始めており、母体血を採取するだけの

NIPTは現在、わが国では臨床検査として行われていない。採血後、結果が出るまで、およそ2週間である。

NIPTを実施する施設とは

出生前診断、十分な知識および豊富な診療経験を有する産婦人科医師、小児科医師、そして認定

現在わが国では、北は北海道から南は九州まで、各都道府県の大学病院や中核病院で実施されている。

NIPTは現在、臨床検査として国内の限られた施設でしか受けることができない。また、希望すれば誰でも受けることができるわけではない。

NIPTは現在、わが国では臨床検査として行われていない。採血後、結果が出るまで、およそ2週間である。