

非侵襲的出生前遺伝学的検査(NIPT)について

NIPT 検査は、妊娠 10～15週(頃)の妊婦さんの採血によって、おなかの赤ちゃんの各染色体の本数を推定する検査で、当院(日本医学会認定施設)では、「21 トリソミー(ダウン症候群)」、「18 トリソミー」、「13 トリソミー」の 3 種類の染色体変化のいずれかがある可能性について検査を行います。

検査の結果は 3 種類のそれぞれの染色体変化について、『陽性(=当該染色体の変化があることが疑われる)』か『陰性(=当該染色体の変化を疑う所見はない)』か、が示されますが、NIPT コンソーシアムという研究組織がまとめた日本での数万人規模の調査では、本検査の『偽陰性率(=検査結果は陰性だったのに染色体変化がある可能性)』が 0.01%(=1 万人にひとり)以下であった一方、『偽陽性率(=検査結果が陽性だったけど、実際は染色体変化がない確率)』は数%以上(全体で 10%前後)であったことが報告されています。これは、「NIPT の結果が『陰性』であれば上記 3 つの染色体変化はほとんどない(1 万人にひとり以下)けれど、検査結果が『陽性』の場合には間違っている可能性もそこそこある(10%くらい)ので、染色体変化が本当にあるのかを確認するための確定検査(羊水染色体検査)を行う必要がある」という結果の解釈につながります。

当院(認定施設)で実施する NIPT では、「21 トリソミー(ダウン症候群)」、「18 トリソミー」、「13 トリソミー」以外の染色体変化や胎児の性別の確認は行いません。なお、NIPT や羊水染色体検査が『陽性』の場合、その結果分析から染色体変化に伴う合併症や病状の程度について予測することはできません。また、先天性の疾患や障害の中で 80%以上を占める「染色体の数的変化が原因ではないもの」についての情報は NIPT で得ることはできませんので、「NIPT が陰性」ということが、「赤ちゃんに先天的な病気や障害がない」ことを示すわけではありません。

このようなことを含め、出生前検査を考えるにあたっては、検査の対象範囲、制約、結果の解釈などについて、理解しておくことが大切です。