

新型出生前診断

Non-Invasive Prenatal genetic Testing

NIPT

未来を知ること
今わたしにできること

NIPT+SMA

医療法人社団 ともみ会
高橋レディースクリニック

NIPT検査（新型出生前診断）とは

お腹の赤ちゃんの情報を知るために

NIPT検査(新型出生前診断)では、妊婦さんの血液に含まれている赤ちゃん由来の浮遊DNAを次世代シーケンサーを用いて分析することで、お腹の赤ちゃんの染色体異常の有無を早期に調べることができます。

妊婦さんの腕から血液を採取する安心・安全な検査として近年検査を受けられる妊婦さんが増えています。妊娠 10 週目の早期から検査を受けることができ、その他の非確定的診断と比べて検査精度が高いのが特徴です。

少量の採血のみの検査です

NIPT検査
1

NIPTは、妊婦さんから採血した少量の血液から赤ちゃんの染色体の変化を調べるので、母体と胎児への負担が非常に少ない検査です。これまで主流であった羊水検査は、胎児のいる子宮から直接羊水を採取するため安全であるとは言えず、流産などが起こるリスクがあります。

年齢制限はありません

NIPT検査
2

年齢の制限はなく、妊娠早期の10週目から検査が可能です。妊娠10週以降の方であれば、どなたでも検査を受けることができます。妊娠16週までの受検を推奨していますが、それ以降の週数の方もご相談ください。

※多胎妊娠の場合は確認事項があります
※体外受精・卵子提供による妊娠の方も検査は可能です
※その他確認事項がある場合があります

高い検査制度を誇ります

NIPT検査
3

母体血清マーカーやコンバインド検査といった従来の非確定的検査と比較しNIPT検査の感度は99%以上と、非常に高い精度となっています。

基本検査

13番,18番,21番常染色体のトリソミー検査

通常2本の対をなす染色体を両親からそれぞれ1本ずつ受け継ぐ分裂の際に、ある番号の染色体において3本になってしまった状態のことをトリソミーといいます。常染色体の13番、18番、21番染色体にトリソミーの疾患があるのかを検査します。

13番トリソミー パトウ症候群

パトウ症候群とは13トリソミーで発症する疾患です。

多くの場合、流産や死産となり、生存率は低く、生後1年の生存率は10%ほどです。

妊婦さんの年齢が高くなるほど発症のリスクが高まる特徴があります。

名称	発生確率	主な症状
パトウ症候群	1/5,000	成長障害、重度の発達の遅れ、中枢神経系合併症、呼吸器合併症、循環器合併症、消化器合併症、尿路生殖器合併症、内分泌合併症など

18番トリソミー エドワーズ症候群

エドワーズ症候群とは18トリソミーで発症する疾患です。

エドワーズ症候群は女兒に多く見られ、男児は流産してしまうことがほとんどです。

生存率は低く、生後1年の生存率は10%ほどです。

名称	発生確率	主な症状
エドワーズ症候群	1/3,000-10,000	成長障害、先天性心疾患、呼吸器系合併症、消化器系合併症、泌尿器系合併症、筋骨格系合併症、難聴、悪性腫瘍など

21番トリソミー ダウン症候群

ダウン症候群とは21トリソミーで発症する疾患です。

染色体異常による疾患でもっとも多く、

妊婦さんの年齢が高くなるほどにダウン症のリスクが高くなる傾向があります。

名称	発生確率	主な症状
ダウン症候群	1/1,000	知的障害、先天性心疾患、消化器疾患、甲状腺疾患、難聴や視覚障害、筋緊張低下、関節弛緩など

追加検査

全染色体検査

1番から22番までの常染色の検査です

性染色体検査

23番目の性染色体の検査です。赤ちゃんの性別判定が可能です

微小欠失検査

トリソミー検査では検知できない、染色体の微細な欠失の検査です

SMA(脊髄性筋萎縮症)とは

生後18ヶ月までに発症する割合が高い常染色体劣性疾患です

SMA（脊髄性筋萎縮症）は、主に第5染色体上にある「運動ニューロン生存遺伝子」（SMN）と呼ばれる遺伝子の変異により発症します。

小児期までの発症時期等により主に3つのタイプに分けられます

I

重症型

発症年齢
生後0-6ヶ月まで

支えなしで座ることが難しい

ヴェルニング・ホフマン病 (Werdnig-Hoffmann Disease)

生後0-6ヶ月の間に、重度の筋緊張低下による四肢・体幹の脱力、腱反射の消失、嚥下障害、呼吸困難などの症状が現れます。人工呼吸管理を行わない場合、6-9ヶ月までに死亡すると言われており、早期発見と早期治療が最も必要な型です。

II

中間型

発症年齢
生後7-18ヶ月まで

支えなしで座ることはできるが、自力で立つことは難しい

デュボウィッツ病 (Dubowitz Disease)

生後7-18ヶ月までの間に、近位筋の左右対称な筋力低下が始まり、歩行や起立ができなくなります。手の震えが生じる場合もありますが、通常は頭部の筋肉には影響がなく、顔の表情も正常です。思春期に側弯が著明になるため、予防のためのリハビリテーション早期介入や座位保持、治療のための脊柱固定手術が必要となります。

III

軽症型

発症年齢
生後18ヶ月以降

ひとりで歩くことができる（次第に歩けなくなることがある）

クーゲルベルク・ヴェランダー病 (Kugelberg-Welander Disease)

生後18ヶ月以降に発症します。近位四肢の軽度の筋力低下が特徴で、自立歩行ができるようになった後、次第に転びやすい、歩けない、立てないという症状がでてくる場合があります。年齢に応じたSMAの理解と心のケアが必要です。

※生後18ヶ月までに発症する割合が高く、乳児～小児期に発症する割合はおおよそ10万人に1-2人とされています。

※成人以降に発症するIV型はSMN遺伝子に関係なく発症するケースも多く、原因は明確に解明されていません。

※0型は胎児期に発症。出生時の呼吸不全が多く見られる最重症型です。

検査結果とフォロー体制について

検査結果に応じたフォロー体制を整えています

NIPT検査で陽性と判定された場合

主治医より、陽性となった染色体によって引き起こされる疾患についての説明や羊水検査(確定診断)についての説明・カウンセリングを実施します。また、SOFIVA GENOMICS社と提携している検査委託機関の専属専門医によるアフターフォローを受けることも可能です。

SMA検査で保因者であると判定された場合

パートナー様の追加検査を無料で承ります。パートナー様も保因者であった場合、こどもは25%の確率でSMAを発症します。絨毛検査、羊水検査、胎児さい帯血採取等による胎児の直接遺伝学的解析をすることで確定診断をすることができます。

SMA検査は採血から結果開示まで約3週間かかります。パートナー様の追加検査の日程について不安がある方には同時検査をおすすめしております(同日に検査を行う場合は別途追加費用が発生します)。

検査結果保留・再検査の場合

大変まれですが、血液中の胎児DNA量が足りない場合や何らかの理由で検査結果が保留、または再分析が必要となる場合があります。再検査に関する追加費用はかかりません。

なお、再検査の場合は再採血をおこなってから結果開示までに2週間(SMAは3週間)かかります。事前に医師と相談し、無理のないスケジュールで検査を受けていただくことをおすすめいたします。

検査機関について

難易度の高い国際規格を取得した 検査機関 SOFIVA GENOMICS社(台湾)

当院では、海外の検査機関SOFIVA GENOMICS社に検査を委託しています。

CAP認証をはじめとする非常に難易度の高い国際規格を多数取得。
台湾国内の国立病院などをはじめ、世界中から検体を受託し、毎年平均
数万人の検査をおこなっている実績があります。

国際臨床医学検査機関認証



アメリカ病理学会 (CAP) 臨床実験室認証を受け、
厳格な品質管理と精密な検査を徹底し、
検査過程は国際基準で標準化されています。

第三者による公正な専門認証



財団法人全国認証基金会 (TAF) の
実験室項目の認証を取得し、
ISO/IEC17025の基準を満たしています。

illumina® の技術協力



国際的な検査機関であるイルミナ社との
無侵襲的検査協力を獲得。
世界の多くの先進的な臨床医療センターで
使用されている技術です。

臨床使用認証



研究用のRUO採血の使用ではなく、
医学臨床のIVDの基準を満たす
セルフリー DNA抽出用採血管を使用しています。

検査プランとお申し込み方法

知りたい情報に合わせて

知りたい情報やご予算などからお選びいただけるよう、
3つの検査プランをご用意しております。

医師のカウンセリングにてご相談の上、ご希望プランをお選びください。

1

特定疾患の有無をピンポイントで
知りたい場合におすすめのプランです

ミニマムプラン

NIPT 3 in 1 ￥129,000(税込)

検査項目

NIPT(新型出生前診断)検査

基本検査

- 13番 / バトウ症検査
- 18番 / エドワーズ症検査
- 21番 / ダウン症検査

2

提供できる検査項目数は国内最大級です

ライトプラン

NIPT 3 in 1 + 性別判定 ￥145,000(税込)

検査項目

NIPT(新型出生前診断)検査

基本検査

- 13番 / バトウ症検査
- 18番 / エドワーズ症検査
- 21番 / ダウン症検査

性染色体検査(4種)

性別判定検査

3

提供できる検査項目数は国内最大級です

スタンダードプラン

NIPT 32 in 1 + SMA ￥222,500(税込)

検査項目

NIPT(新型出生前診断)検査

基本検査

- 13番 / バトウ症検査
- 18番 / エドワーズ症検査
- 21番 / ダウン症検査

全染色体検査(1-22番)

性染色体検査(4種)

微小欠失検査(6種)

性別判定検査

+

SMA(脊髄性筋萎縮症)検査

お申し込み方法

医師/スタッフにお声がけください。

お電話でのお問合せも承ります。

詳しくは医師またはスタッフまで
お問い合わせください

医療法人社団 ともみ会
高橋レディースクリニック

千葉県佐倉市ユーカリが丘4-1-1 イーストタワー 2F

043-463-2129

<http://www.takahashi-lady.com>