

質問①

Q；母体の基礎疾患として管理不良糖尿病があると児に影響を及ぼすため、糖尿病患者に相談された場合にどうするか。甲状腺機能低下があった場合どうするか。勉強しなければいけないと考えていました。背景疾患でNIPTの結果が違うのか知りたいです。

A；糖尿病や甲状腺機能異常症といった母体疾患でトリソミーの児を妊娠する頻度が上昇するとの報告はありません。ただし、母体の過度な肥満・自己免疫疾患・ヘパリン投与中・母体悪性腫瘍などで検査結果に影響が出ることがあります。

質問②

Q；妊婦さんから、無認可施設の方が、検査項目が多いのは何故ですかとの質問がありました。どうこたえるのがいいでしょうか？

基幹病院での検査では、「希望する検査ができない可能性がある」と聞いたがどのような制限があるのか。なぜか？を知りたい。

A；NIPTで検査できる項目は増えてきていますが、認可施設で行なっているのは13、18、21トリソミーの3つです。

性染色体や微小欠失も検査対象としている無認可施設もありますが、

- ① 性染色体の数的変化で起こる疾患（ターナー症候群やクラインフェルター症候群など）は、多くの場合は普通の生活を送ることができる、
- ② ターナー症候群やクラインフェルター症候群での検査精度は3つの染色体トリソミーにくらべて低いことが知られている、
- ③希望する性別ではなかったことを理由に妊娠中断をする症例が生じってくる可能性がある、
- ③微小欠失症候群に関してはもともと非常に頻度が低い疾患のため、検査における陽性的中率がとても低くなる（偽陽性症例が増える）、ために現時点では認可施設では行われていません。

微小欠失症候群に関しては米国の産婦人科学会でも検査は推奨しないとの見解が述べられており、海外でもNIPTは3つのトリソミーに限定しておこなうのが主流です。

質問③

Q；費用面や説明のポイントなど

施設によって費用の差はありますが、信州大学附属病院では、初回受診料 5500 円、二回目以降受診料が 814 円、産科超音波検査料が 4780 円、遺伝カウンセリング料 1 回（1 時間）5,940 円、NIPT検査料金 93,620 円となっています。

説明のポイントは、ご夫婦・カップルがなぜ出生前検査を希望するのかにより変わりますので、まずはご夫婦・カップルのお話を伺うことが大切です。また安心をしたい（＝陰性の結果を確認したい）ために検査を希望されるご夫婦・カップルもいますが、もし陽性の

結果となった場合にどうするのかに関しても思いや考えを馳せて頂く必要があります。出生前診断は数週間という限られた期限の中で大きな決断を迫られる場合もあるので、そういった決断をする上でご夫婦に足りない必要な情報を提供しつつ、不安に寄り添うことでご夫婦・カップルの意思決定をサポートしていきます。

質問④

Q;信州大学が NIPT の基幹施設になって 2 年となりますが、この間の県内の NIPT を巡る状況を知りたいです。信州大での相談件数、実施件数のほか、無認可の事業者などの状況も分かれば伺いたいです。

A;長野県内でもカウンセリングを受けることができる認可施設が増えています。2024 年 6 月現在では信州大学医学部附属病院以外に、長野県立こども病院、長野赤十字病院、信州上田医療センター、飯田市立病院でもカウンセリングや検査を受けることが可能です。

信州大学医学部附属病院の YS 外来では開設した 2022 年 8 月から 2024 年 5 月末時点で、137 組のご夫婦・カップルがカウンセリングを受けています。現在は週に 2 枠の予約枠が常に埋まっている状況です。カウンセリングを受けたうちの 6 割が検査を受けられ、4 割がカウンセリングのみで帰宅されます。

長野県内でも無認可施設での受検が可能なことはわかっていますが、どの程度の妊婦さんが無認可施設で検査を受けているかの実態は不明です。

質問⑤

Q;NIPT を最初から全く検討されない方の割合はどれくらいでしょうか。

A;地域や施設により差があると思われますが、北信総合病院では、出生前検査の相談を受ける割合は出産される方の 3-5%程度の印象です。