

若年群を含む母体血を用いた出生前遺伝学的検査 (non-invasive prenatal testing: NIPT)に関する臨床的研究

慶應義塾大学病院は「母体血を用いた新しい出生前遺伝学的検査を実施する施設」の認定施設に登録をされております。一般診療ではなく、臨床研究として実施しておりますので、ご希望の方すべてに対応できるとは限りません。

NIPT は母体血に僅かに循環している胎児あるいは胎盤由来の DNA 断片を母体由来の DNA 断片とともに解析します。この検査は非確定的検査で、検出できる染色体疾患はダウン症候群(21トリソミー)、18トリソミー、13トリソミーの3種類です。従来の母体血清マーカー検査に比べて精度は高いですが、確実に診断できるわけではありません。そのため、本検査で陽性と判定されても、胎児に異常がない場合もあるため、陽性の場合には確定診断のための羊水検査を受けて頂くこととなります。

当院の臨床研究の目的は、NIPT 検査の精度の検証です。出生後の児の確認検査も受けて頂いています。また、同時に検査手法の違いによる精度の検証も行うため、2つの検査会社(胎児生命科学センター Natera 社 Panorama™、ラボコープ・ジャパン合同会社 MaterniT21 PLUS)に解析を依頼しております。研究のため検査会社を選ぶことはできません。

遺伝学的検査になりますので、ご夫婦で来院して検査の説明と遺伝カウンセリングを受けて受検していただくことをお願いしております。

この検査で調べることができる先天性の疾患はごく一部の疾患に限られます。研究に参加を希望されるご夫婦には、このような研究の性質や限界についてご理解いただいた上で、研究に参加して頂きます。

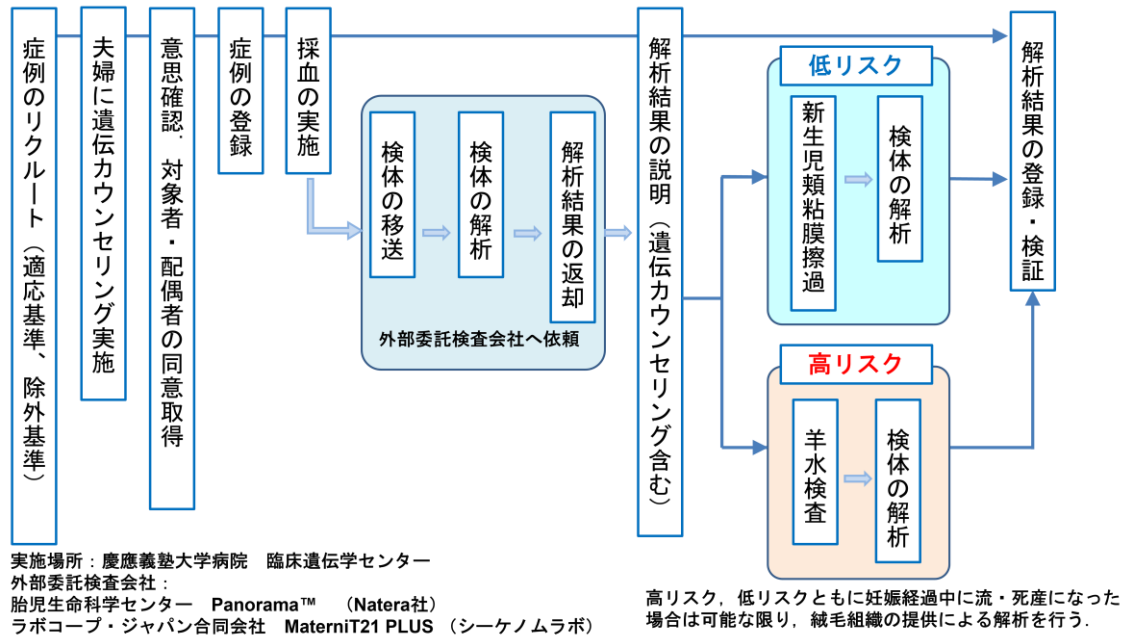
研究参加に必要な条件

- ☐ 出産予定日が確定している
- ☐ 受検希望の段階で20歳以上である
- ☐ 本検査の内容を十分理解している
- ☐ 産院や病院などの施設で分娩予定である

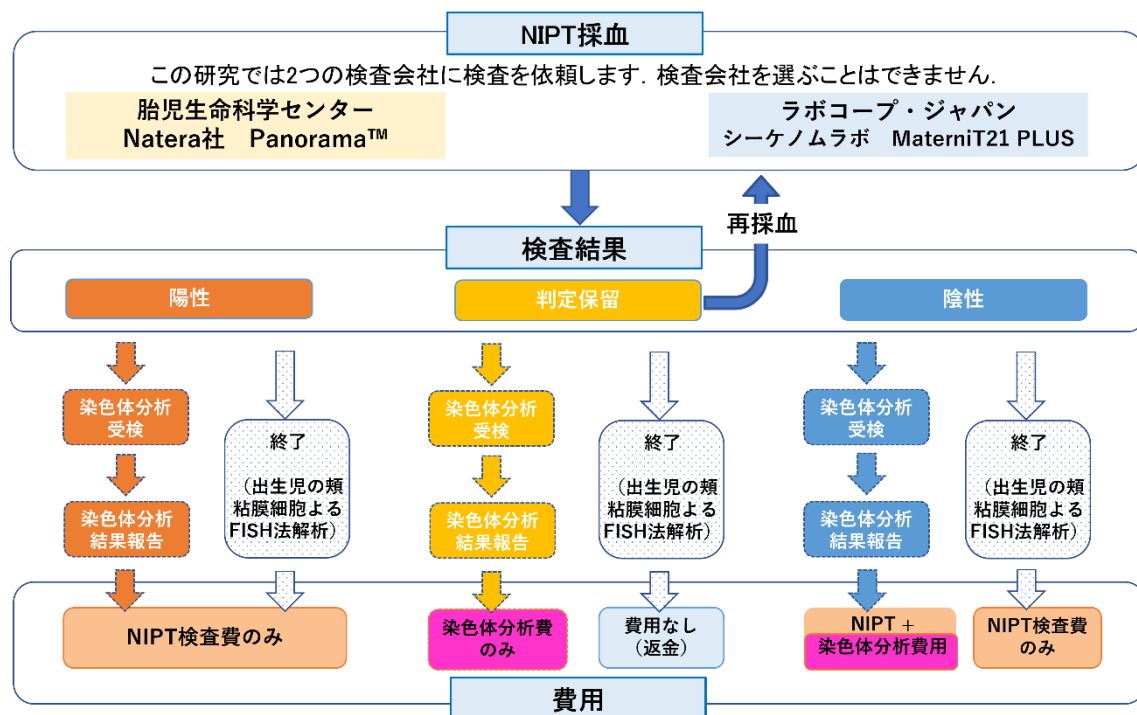
研究に参加できない方

- ☐ Natera 社、シーケノム社の NIPT 検査をすでに受検している
- ☐ 臓器移植を受けている
- ☐ 卵子提供妊娠である

研究全体の流れ



受検希望の際の流れ



申込方法

- 妊娠 10 週以降から予約を受け付けます。妊娠 10 週未満の事前予約は受け付け致しません。予約受付は検査実施日が妊娠 15 週 0 日までの妊婦さんに限らせて頂きます。
- 妊婦さんからの直接の予約、電話での問い合わせは受け付けておりません。産科担当医師を通じてお申し込みください。

当院産科受診中の方：外来にて産科担当医にご相談ください。

当院以外の方: かかりつけの産科担当医から「診療情報提供書(NIPT 専用)」をご準備いただき、医療機関から FAX にて予約申し込みください。予約の詳細な手順については診療情報提供書(NIPT 専用)をご参照ください。

予約日決定時の注意

- ☐ 必ずご夫婦で、ご来院頂ける日時でご予約下さい。
- ☐ 毎週水曜日の午後の予約となります。
- ☐ 予約可能な人数に制限があります。ご希望の方全員のご予約をお受けできない場合がありますのでご了承ください。
- ☐ 原則として、予約の変更には応じることはできませんのでご了承ください。
- ☐ キャンセルの場合は予約日の前日までには必ずご連絡下さい。
- ☐ 説明を聞かれて研究に参加されることにした場合、説明を受けられた当日に検査のための採血をすることができます。なお採血当日の食事の制限はありません。

予約日決定後の注意

- ☐ 出生前検査の外来は、遺伝専門外来のため、当日は遺伝カウンセリングとご同意いただいた方に NIPT の採血を行います。同日、胎児超音波検査は実施しておりません。
- ☐ ご心配な方は NIPT 検査前に、かかりつけの医療機関にて胎児超音波検査を受けることをお勧めしております。

受診日の持ち物

- ☐ 紹介状、母子手帳、保険証(自費のため保険外となります)

費用

- | | | |
|--------------------------------|-------------------|--------------|
| ☐ 初回受診時 | 自費初診料＋遺伝カウンセリング料金 | 10,000 円(税別) |
| | 検査を受ける場合の検査費用 | 96,200 円(税別) |
| ☐ 結果説明時 | 自費再診料＋遺伝カウンセリング料金 | 5,000 円(税別) |

別日にご相談頂く場合にも、結果説明時と同様の費用がかかります。

NIPT 検査で陽性の場合には、羊水検査の染色体分析の費用は無料となります。(その場合も、羊水検査手技料、自費再診料は別途かかります。)

いずれの費用についても、クレジットカードでの支払いも可能です。

受診当日の手続き

<当院初診の方>

- ☐ 予約時間の 30 分前までにご来院ください。
- ☐ 1 階の初診案内で初診手続きをし、紹介状を提出して下さい。
- ☐ 初診手続き終了後、臨床遺伝学センター外来へご案内いたします。

<当院産科通院中の方>

- ☐ 自動再来受付機にて受付後、臨床遺伝学センター外来へお越し下さい。

出生後の児の確認検査

- ☐ 新生児の確認検査用のキットを自宅宛に送付(採取方法説明書あり)いたします。
- ☐ 新生児の検査実施後に検査キットを返送頂きます。

2025 年 6 月 26 日改訂