



全染色体を対象とした NIPT の臨床研究

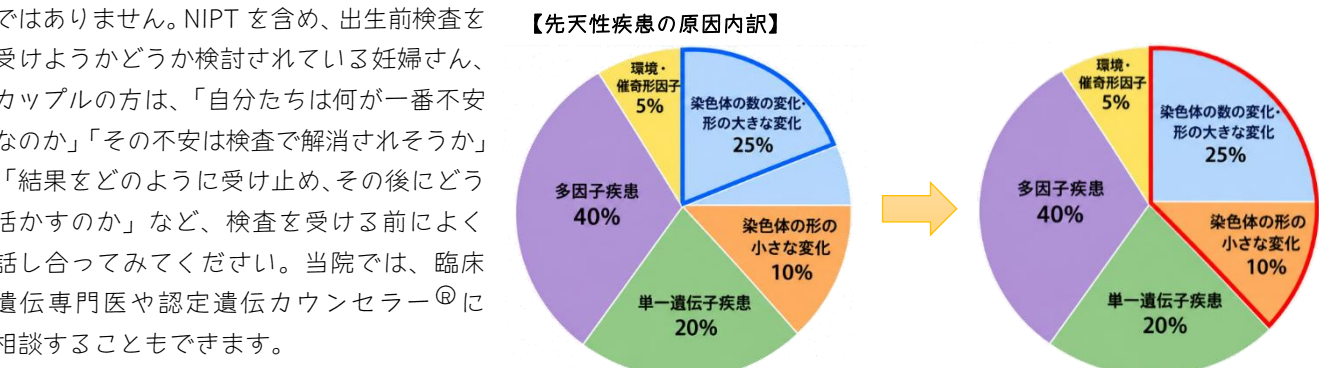


2013 年 4 月、日本で NIPT（非侵襲性出生前遺伝学的検査）が開始しました。初めは臨床研究として、限られた実施施設、限られた対象者に対して検査が行われていましたが、現在は、実施施設や検査機関の認証に国が関与するようになり、全国どこに住んでいても希望する妊婦さんが十分な遺伝カウンセリングののちに検査を受けられる体制が整備されてきました。直近のデータによると、NIPT 実施施設は全国 656 施設で、年間 6 万件を超える NIPT が行われています。

日本の認証施設における NIPT の対象疾患は、開始当初から変わっておらず、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 種類です。染色体疾患に占めるこれら 3 つの割合はおよそ 7 割です。残り 3 割については、対象疾患になっていません。その理由は、NIPT でそれらの染色体疾患を正しく拾い上げる精度がまだ十分ではないからです。一方、すべての染色体疾患を調べる NIPT（以下、全染色体 NIPT）が非認証施設では横行しており、検査精度や検査でわかる疾患について十分な説明がないまま、結果を伝えられた妊婦や家族が判断に戸惑うケースが問題となっています。

そんな中、2026 年 2 月から、東京慈恵会医科大学など全国 11 の医療機関で、全染色体 NIPT の臨床研究が開始しました。研究グループは、2030 年度までに、超音波検査で胎児に異常が見つかった場合や、両親のいずれかに染色体の変化がある場合などを対象に、2,000 件に全染色体 NIPT を行い、その結果を確定検査（羊水検査や絨毛検査）の結果と照らし合わせて検査精度を調べることにしています。この臨床研究の目的は、全染色体 NIPT の検査精度と、本検査でどの程度侵襲的検査（羊水検査や絨毛検査）を回避できるかを明らかにすることです。さらに、本検査を臨床で用いる場合の適切な対象者、求められる検査前後の遺伝カウンセリング体制、妊娠中から出産後を含めた必要な支援体制などについての基礎資料の作成と課題整理を目的としています。要約すると、「全染色体 NIPT を日本の臨床に導入することの妥当性を科学的に評価する」ための臨床研究と言えます。

まだ臨床研究が始まって半年ほどですので、今後の見通しについてはわかりません。検査精度が担保され、検査前後の遺伝カウンセリングを含めた必要な支援体制の構築が進めば、いずれ日本に全染色体 NIPT が導入される日がくるかもしれません。そうなれば、今より多くのことが妊娠中にわかることになります。ただし、わからないことも依然としてあります。NIPT は染色体を調べる検査ですので、遺伝子についてはわかりません。心臓の病気は分かりません。眼が見えるか、耳が聴こえるかーこれは生まれてこないといけません。生まれつきの病気がすべて妊娠中にわかるわけではありません。NIPT を含め、出生前検査を受けようかどうか検討されている妊婦さん、カップルの方は、「自分たちは何が一番不安なのか」「その不安は検査で解消されそうか」「結果をどのように受け止め、その後にどう活かすのか」など、検査を受ける前によく話し合ってみてください。当院では、臨床遺伝専門医や認定遺伝カウンセラー[®]に相談することもできます。



遺伝診療部 認定遺伝カウンセラー[®]
大下 真美

マクニティレシピ



糖質主体になりがちな素麺も、肉や野菜をプラスすることでバランスよく栄養をとることができます。
レタスやパプリカなどお好みの具材で楽しんでみてください。



『ピリ辛 豆乳ごまみそ 豚しゃぶそうめん』



材料（1 人分）

- ・そうめん 1.5 束
- ・豚肉 50 g
- ・オクラ 2 本
- ・トマト 1/2 個
- ・なす 1/2 本
- ・油 小さじ 1/2
- ★ 無調整豆乳 200ml
- ・白すりごま 大さじ 1
- ・味噌 大さじ 1/2
- ・めんつゆ（ストレート） 25ml
- ・ラー油 少々



作り方

- ① ★を合わせ、豆乳ごま味噌だれ[♡]を作る。（味噌が溶けるまで混ぜる。）
- ② 鍋に湯を沸かし、弱火にして 1 枚ずつ豚肉を入れる。火が通ったら取り出す。
- ③ オクラはサッと茹で、なすはカットし油で炒める。
- ④ そうめんを表示通りにゆで、流水でぬめりを洗い流す。氷水で冷やし、水切りをする。
- ⑤ 器に豆乳ごま味噌だれを入れ、水切りしたそうめんを盛り付ける。カットした具材、豚しゃぶをのせ、お好みでラー油をかける。

♡ 味噌のにおいが気になる場合は、味噌なしでめんつゆの量を増やして味の調整をしてみてください。

ラー油が食欲をそそります。盛り付けの時にかけず、途中で入れて味変しても◎



【レシピ提供】栄養管理部



センター稼働状況



分娩数	23 件	緊急帝王切開	3 件
母体搬送	4 件	NICU 稼働率	75.0%
新生児搬送	2 件	MFICU 稼働率	66.7%

（令和 8 年 8 月）

『秋の実りに感謝！』



編集後記

9 月も中旬を迎え、いよいよ収穫の季節がやってきました。お米やリンゴ、サツマイモに栗など、『秋の実りに感謝！』（←）です。朝晩は随分と過ごしやすくなりましたが、夏の疲れが出やすい時期です。皆さまどうぞご自愛ください。

（母子保健室）



周産期センター
キャラクター
マミー&メイ