

ご担当医各位

山口県立総合医療センター
遺伝診療科
担当医 佐世正勝

母体血胎児染色体検査 (NIPT) についてのお願い

令和4年7月1日よりNIPTの実施体制が変更となり、当院は令和4年6月16日付でNIPT実施基幹施設となりました。現在は基幹施設と共に連携施設（山口赤十字病院）でのNIPTが可能となっております。また、臨床研究として検査を行ってございました際には「35歳以上」という年齢制限がございましたが、現在は、年齢に伴って頻度が上昇する染色体異常に対して不安が強い妊婦さんに対しましても柔軟な対応が可能となります。なお実際の対応といたしましては、今までと同様、ご夫婦に遺伝カウンセリングを行った上で、母体血胎児染色体検査を実施する必要がございます。つきましては妊婦さんが母体血胎児染色体検査をご希望された際には、下記の検査対象に該当するかをご確認いただき、別途、専用の診療情報提供書(母体血胎児染色体検査専用)にて当院へのご紹介をお願い申し上げます。

検査可能時期は妊娠9-22週ですが、実際の検査はその後の検査計画を考えますと妊娠9週から15週くらいの実施を推奨しております。

お手数をおかけいたしますが、お取り計らいの程、よろしくお願い申し上げます。

記

検査対象者

1. 高年齢の妊婦
2. 母体血清マーカー検査で、胎児が染色体数的異常を有する可能性が示唆された
3. 染色体数的異常を有する児を妊娠した既往のある妊婦
4. 両親のいずれかが均衡型ロバートソン転座を有していて、胎児が13トリソミーまたは21トリソミーとなる可能性が示唆される妊婦
5. 胎児超音波検査で、胎児染色体数的異常を有する可能性が示唆された妊婦

※対象疾患*1の発生頻度によらず、胎児の染色体異常に対する不安が解消されない妊婦についても遺伝カウンセリングで対応をさせていただきますのでご相談ください。

*1 13トリソミー、18トリソミー、21トリソミーをさす

追加：日本産科婦人科学会の倫理委員会・NIPT小委員会は、「高年齢の妊婦においては明確な年齢制限の基準はない」と回答しています。

検査対象除外者

1. 胎児形態異常が証明されている（転座を含めて診断可能な染色体検査を推奨します）
2. 両親のいずれかが転座などの染色体異常症の保因者である（染色体検査を推奨します。ただし、21/18/13番染色体に関連する転座などでは本検査の対象になる場合があります）

紹介の手順

1. 妊娠9-15週頃に外来予約をお願いいたします。
2. 遺伝カウンセリングを必ずご夫婦で受けて頂くため、専用の遺伝カウンセリング外来をご予約いただきます。
3. 外来予約には人数に限りがあり、予約人数が一杯になった場合には、予約をお受けできない場合があります。
4. 主治医から診療情報提供書を当院地域医療連携室宛にFAXして頂くことにより、遺伝カウンセリング外来の予約を行います。
5. 受診・検査の際の費用につきまして、令和5年11月1日に検査費用の改定を行いました。初・再診料、2回（検査前、結果説明時）のカウンセリング料、検査費用（採血料含む）をすべて合わせて、約115,300円（消費税込）となります。
6. 遺伝カウンセリングのみで検査を受けられない場合は、初診料とカウンセリング料で約15,000円（消費税込）の費用がかかります。
7. 予約日の数日前に、認定遺伝カウンセラーから事前の情報収集のためにご本人へお電話をかけさせていただきます。

問い合わせ先：地域医療連携室 TEL 0835-22-5355, FAX 0835-22-5184

以上