

Non-invasive prenatal testing 無侵襲性出生前遺伝子検査 母体血cell-free DNA胎児染色体検査 遺伝カウンセリング



斎藤加代子

東京女子医科大学 臨床ゲノムセンター
東京女子医科大学病院 遺伝子医療センターゲノム診療科



本発表に関連して、開示すべき利益相反状態はありません

齋藤 加代子 略歴

- 1976年 東京女子医科大学医学部 卒業
- 1980年 東京女子医科大学大学院臨床医学系小児科学 修了 アルボウイルス胎内感染による福山型筋ジストロフィーのモデル動物の解析
東京女子医科大学 小児科学教室 助手
- 1981年 留学：Visiting Research Professor, Department of Medical Biology, Tennessee University
- 1983年 東京女子医科大学 小児科学教室帰局、同助手 筋ジストロフィー、脊髄性筋萎縮症の診療と分子遺伝学的研究
- 1995年 Duchenne 型筋ジストロフィーのお子さんをもつ家族の次子における出生前診断開始 } 「筋ジストロフィーの遺伝子診断」が
1996年 福山型筋ジストロフィーのお子さんをもつ家族の次子における出生前診断開始 } 高度先進医療として承認
1996年 脊髄性筋萎縮症I型のお子さんをもつ家族の次子における出生前診断開始
- 1999年 同 教室 講師、助教授を経て、同 教室 教授
- 2001年 東京女子医科大学 大学院先端生命医科学系専攻遺伝子医学分野 教授兼任
遺伝医療、遺伝カウンセリング、遺伝子診断を実施する診療、教育、研究施設
- 2004年 東京女子医科大学 附属遺伝子医療センター開設、所長
- 2008年 大学院先端生命医科学系専攻遺伝子医学分野が認定遺伝カウンセラー養成課程として認定
- 2012年 日産婦学会「母体血を用いた出生前遺伝学的検査に関する検討委員会」委員
- 2013年 東京女子医科大学遺伝子医療センターにてNIPT遺伝カウンセリング開始
- 2016年 東京女子医科大学 副学長
- 2017年 東京女子医科大学 定年退職
- 2017年 東京女子医科大学 名誉教授、東京女子医科大学 附属遺伝子医療センター特任教授・所長
- 2017年 東京女子医科大学 臨床ゲノムセンター所長
- 2018年 東京女子医科大学病院 遺伝子医療センターゲノム診療科特任教授

専門医 臨床遺伝専門医・指導医・指導責任医、小児科専門医、小児神経専門医
専門領域 遺伝医療、遺伝医学、小児神経学、小児科学
所属学会 日本人類遺伝学会、日本遺伝カウンセリング学会、日本遺伝子診療学会、
1 日本小児科学会、日本小児神経学会





- ▶ Home
- ▶ ご挨拶
- ▶ 診察の流れ
- ▶ 遺伝子について
- ▶ 遺伝子診断
- ▶ Q&A
- ▶ スタッフ紹介
- ▶ 業績
- ▶ 交通案内

診療担当表

→ 診療日ご案内はこちら

関連リンク

→ リンクメニューはこちら

遺伝カウンセリングとサポート

当センターはご相談に来られる皆様の状況に合わせた医療を提供し、遺伝に関わるご相談に対応し、ご本人とご家族への十分な遺伝カウンセリングとサポートを致します。

お知らせ

- 臨床研究に関する情報および臨床研究に対するご協力をお願い
- 臨床ゲノムセンターHPを開設いたしました
がんゲノム検査を開始いたしました
- **【重要】** 遺伝子医療センターの診察場所が変わります
- 成人Down症候群外来を開設いたしました。
- 認定遺伝カウンセラーと臨床遺伝専門医の養成を行っています。
本学先端生命医科学系専攻遺伝子医学分野遺伝カウンセリング専門課程では大学院生の募集を行っています。
- 基本領域の専門医資格を取得した医師はNGSDプロジェクトとして、キャリア形成の支援をしています。
- **無侵襲的出生前遺伝学的検査（母体血を用いた出生前遺伝学的検査）：NIPTを開始いたしました**
- 小児期発症脊髄性筋萎縮症に対するノバルプロ酸ナトリウム多施設共同医師主導治験：検証的試験を開始しました
- HBOC（遺伝性乳がん・卵巣がん）の遺伝カウンセリング、遺伝学的検査を実施しております

遺伝子診断

遺伝子診断は、病気に関連した遺伝子を調べることで、以前は診断がつかなかった病状などを明確にします。
 更に詳しく



ご相談の対象疾患例

- 遺伝性神経筋疾患（筋ジストロフィー、脊髄性筋萎縮症、先天性ミオチンなど）
 - 遺伝性血液疾患（遺伝性貧血など）
 - 糖尿病（MODYなど）
 - 染色体異常症、家族性腫瘍など
- 更に詳しく



NIPT
新型出生前診断の
ご相談

→ 詳細はこちら

NIPTにおいて遺伝カウンセリングは必要か？ 遺伝カウンセリングのあるべき姿は？

論点

- 出生前診断について
- 遺伝カウンセリングとは何か
- 女子医大におけるNIPTの遺伝カウンセリングの実状
- 学会等における考え方



出生前診断（出生前に行われる検査および診断）

定義：広義：胎児の健康状態の診断

狭義：胎児の先天異常の有無の診断

目的：1）胎児期からの治療

2）分娩方法の決定、出生に向けての準備

3）妊娠継続に関する情報提供

種類：

確定診断を目的とする検査

羊水穿刺，絨毛採取（侵襲的方法）による遺伝学的検査
（染色体検査・遺伝生化学的検査・遺伝学的検査等）

非確定的（スクリーニング的）検査

超音波検査、母体血清マーカー検査、**NIPT**

出生前診断の対象による違い

対象	単一遺伝子疾患 稀な疾患のハイリスクカップル きょうだい/子等に同疾患	染色体疾患 一般集団 高齢、既往、超音波所見
例	DMD SMA I型 FCMD 先天性代謝異常症 など	21トリソミー 18トリソミー 13トリソミー など
遺伝性	X劣/常劣/常優	突然変異が多い
家系内発生頻度	高 ハイリスク：1/2－1/4	稀 高齢妊娠：1/100－300
方法	絨毛穿刺/羊水穿刺 遺伝学的検査	羊水穿刺 染色体検査 超音波検査 母体血清マーカー検査



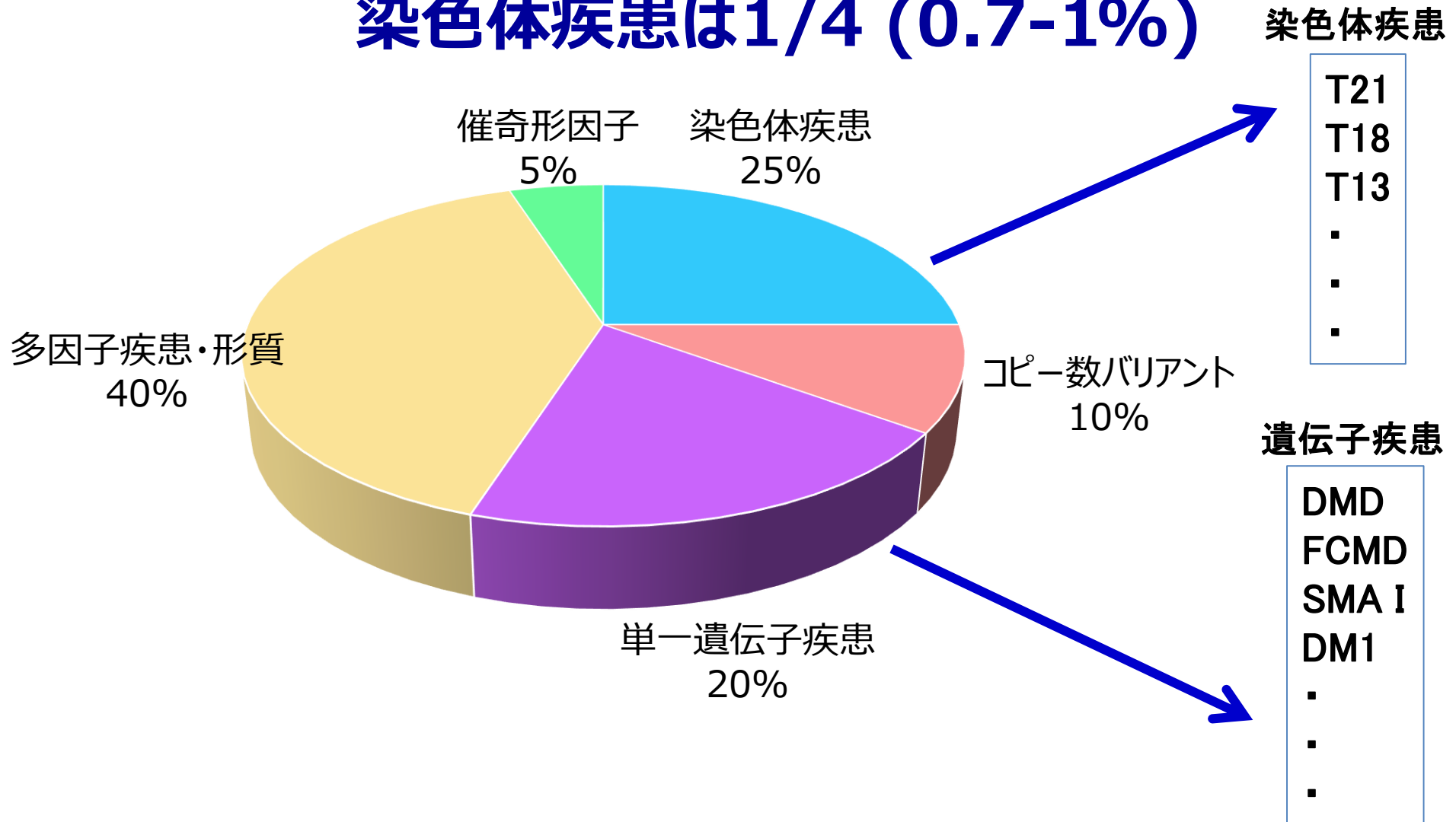
着床前診断



母体血を用いた
出生前遺伝学的検査 (NIPT)

先天性疾患の赤ちゃんが生まれる頻度は3-5%

染色体疾患は1/4 (0.7-1%)



侵襲的な検査や新たな分子遺伝学的技術を用いた検査の実施要件

日本産科婦人科学会

「出生前に行われる遺伝学的検査および診断に関する見解」 2013年6月

1. 夫婦のいずれかが、染色体異常の保因者である場合
2. 染色体異常症に罹患した児を妊娠、分娩した既往を有する場合
3. 高齢妊娠の場合
4. 妊婦が新生児期もしくは小児期に発症する重篤なX連鎖遺伝病のヘテロ接合体の場合
5. 夫婦の両者が、新生児期もしくは小児期に発症する重篤な常染色体劣性遺伝病のヘテロ接合体の場合
6. 夫婦の一方もしくは両者が、新生児期もしくは小児期に発症する重篤な常染色体優性遺伝病のヘテロ接合体の場合
7. その他、胎児が重篤な疾患に罹患する可能性のある場合

出生前診断の対象

新生児期もしくは小児期に発症する重篤な遺伝性疾患

遺伝関連10学会による遺伝学的検査に関するガイドライン(2003)

**「重篤な疾患」=成人に達する以前に日常生活を強く損なう
症状が発現したり、生存が危ぶまれる疾患**

日本産科婦人科学会 着床前診断に関する倫理審査委員会(2004)

出生前検査の実施時期

妊娠週数

8

9

10

11

12

13

14

15

16

17

18

19

20

21

22

23

初期
中絶
手術

中期
中絶
手術

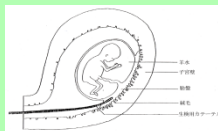
胎動

稀な疾患の
ハイリスク
カップルが対象

一般集団を
対象

一般集団を
対象

絨毛検査

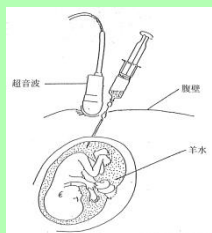


超音波検査
NT

NIPT

結果の開示

羊水検査



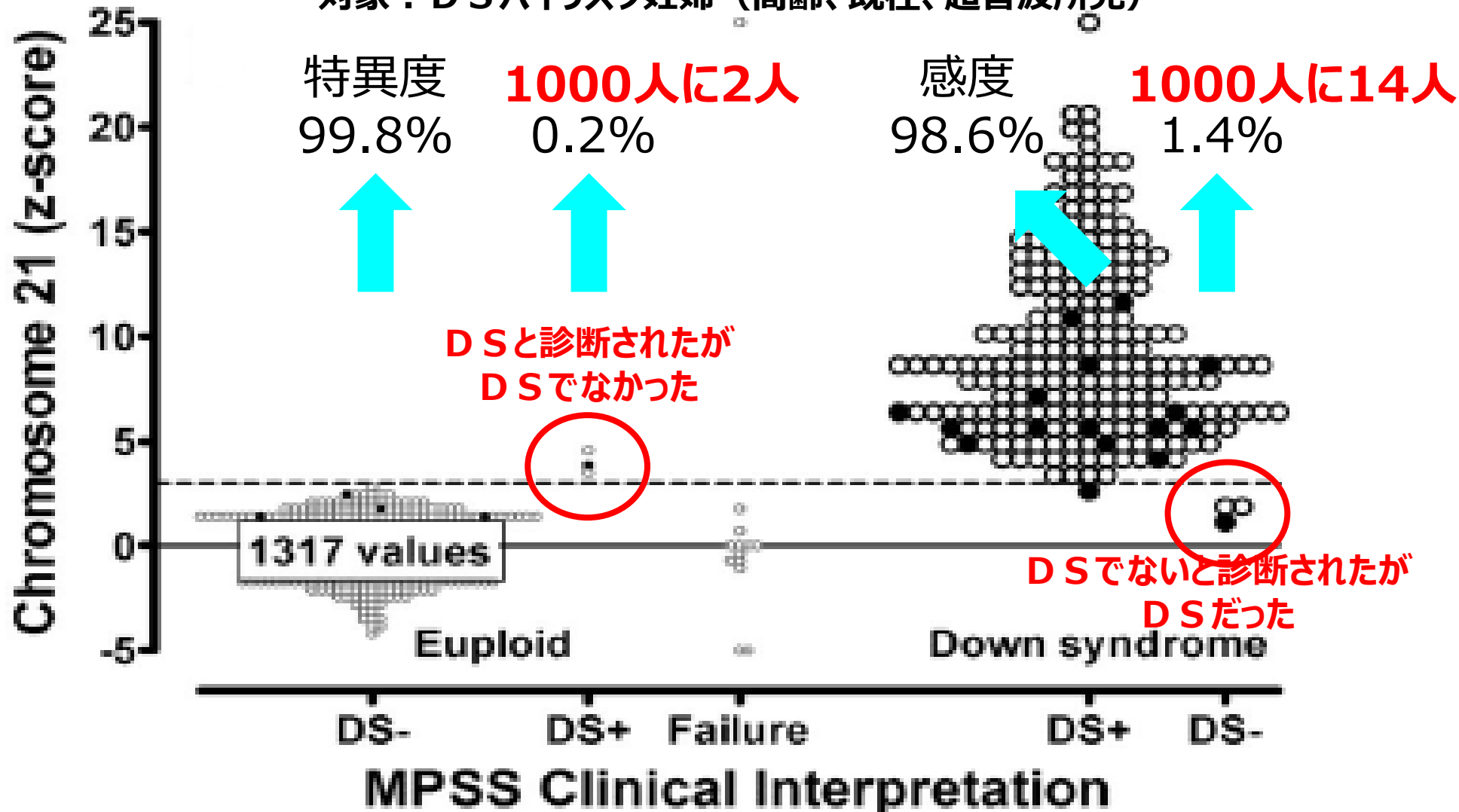
母体血清
マーカー
検査

いずれの検査も、児の妊娠中絶を考える場合には、
中期中絶手術となる検査である

NT=頸部透瞭像

NIPTの検査結果と臨床の結果

対象：DSハイリスク妊婦（高齢、既往、超音波所見）



●結果が出なかったので2回実施

Palomaki GE et al. DNA sequencing of maternal plasma to detect Down syndrome: 10 An international clinical validation study. Genetics in Medicine 13, 913-920,2011

出生前診断に関するガイドライン

日本医学会

医療における遺伝学的検査・診断に関するガイドライン（2011年）

出生前診断には、医学的にも社会的および倫理的にも留意すべき多くの課題があることから、検査、診断を行う場合は日本産科婦人科学会等の見解を遵守し、適宜**遺伝カウンセリング**を行った上で実施する。

日本産科婦人科学会

出生前に行われる検査および診断に関する見解（2013年）

侵襲的な検査：胎児が罹患児である可能性の検査を行う意義、診断限界、母体・胎児に対する危険性、合併症、検査結果判明後の対応等について検査前によく説明し、十分な**遺伝カウンセリング**を行った上で、インフォームドコンセントを得て実施すること。

遺伝カウンセリング

日本医学会「医療における遺伝学的検査・診断に関するガイドライン」（2011より）

疾患の遺伝学的関与について、その**医学的影響**、**心理学的影響**および**家族への影響**を人々が理解し、それに適応していくことを助けるプロセス
このプロセスには、

- 1) 疾患の発生および再発の可能性を評価するための**家族歴**および**病歴**の解釈
- 2) 遺伝現象、検査、マネージメント、予防、資源および研究についての**教育**
- 3) インフォームド・チョイス（十分な情報を得た上での**自律的選択**）
- 4) リスクや状況への適応を促進するための**カウンセリング**などが含まれる

遺伝カウンセリングに関する基礎知識・技能については、すべての医師が習得しておくことが望ましい。また、遺伝学的検査・診断を担当する医師および医療機関は、必要に応じて、専門家による遺伝カウンセリングを提供するか、または紹介する体制を整えておく必要がある。

遺伝カウンセリングとは

患者・家族（クライアント）のニーズに対応して、
遺伝学的情報などの適切な関連**情報を提供**し、
患者・家族が、その内容をよく**理解**したうえで、
意志決定ができるように**支援**する医療行為

- ◆ 対話：コミュニケーション
- ◆ 心理的・精神的援助
- ◆ 一方的な遺伝医学的情報提供だけではない

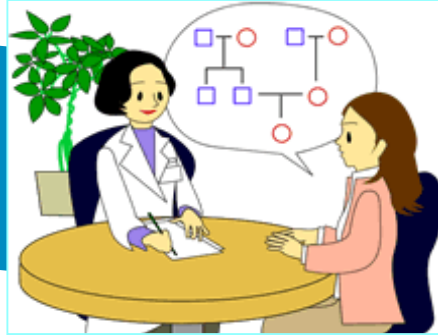


遺伝カウンセリングの流れ

予約受付



遺伝カウンセリング



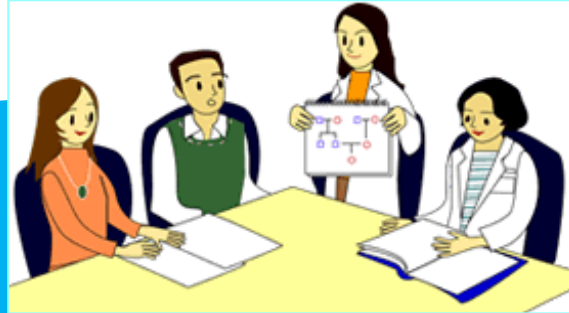
スタッフ
カンファランス



遺伝学的検査



遺伝カウンセリング



フォロー
アップ

東京女子医科大学における出生前診断体制

- 本学倫理委員会の承認下に、**遺伝カウンセリング**を行い実施
 - 1995年～ Duchenne型筋ジストロフィー
福山型筋ジストロフィー
 - 1996年～ 脊髄性筋萎縮症 **自施設にて遺伝学的検査**
 - 2013年～ NIPT
- 単一遺伝子疾患の遺伝カウンセリング
臨床遺伝専門医（小児科医）
+ 臨床心理士（認定遺伝カウンセラー）が担当
- NIPTの遺伝カウンセリング
臨床遺伝専門医（小児科医、産婦人科医、内科医）
+ 認定遺伝カウンセラーが対応

東京女子医科大学におけるNIPTの実施体制

- 日本医学会の承認 → NIPTコンソーシアムの臨床研究として
2013年5月より運用開始
- 担当部門：**遺伝子医療センターゲノム診療科・産婦人科**
 - 1.NIPT遺伝カウンセリング：
臨床遺伝専門医(小児科医、産婦人科医、内科医)
+ 認定遺伝カウンセラー (CGC)
 - 2.羊水検査前遺伝カウンセリング：臨床遺伝専門医 (産婦人科医)
 - 3.羊水検査結果開示：臨床遺伝専門医 (小児科医) + CGC
- 外来：**遺伝子医療センター外来**で、平日9～17時の随時実施
- 連絡会議：1-2カ月毎、両担当部門間で情報共有

出生前診断を希望する理由

松尾真理：NIPTについて、小児科医の立場から、日本人類遺伝学会第58回大会(2013年)より一部追加

1. 具体的な理由

- ・事前に子どもの情報を知って、心の準備をしたい
- ・出産後の準備(引越し,福祉利用,病院受診)をしたい

2. 未知の将来・「障がい」への漠然とした不安

- ・安心したい（相手を安心させたい）から
- ・今の生活を壊したくないから
- ・障がいのある子を育てるのは、大変そうだから
- ・障がいがあると、子ども自身がかわいそうだから

3. 福祉制度の不十分さへの不安

- ・自分が高齢で、最後まで面倒をみられないから
- ・将来自立できない子の後ろ盾が不安(金銭・孤独)

4. 社会からの圧力が影響して

- ・クライアントの家族・医師の勧め
- ・既にいる同胞の負担(いじめ,面倒,結婚困難)の不安

NIPTを希望する理由は？

松尾真理：NIPTについて、小児科医の立場から、日本人類遺伝学会第58回大会(2013年)より一部追加

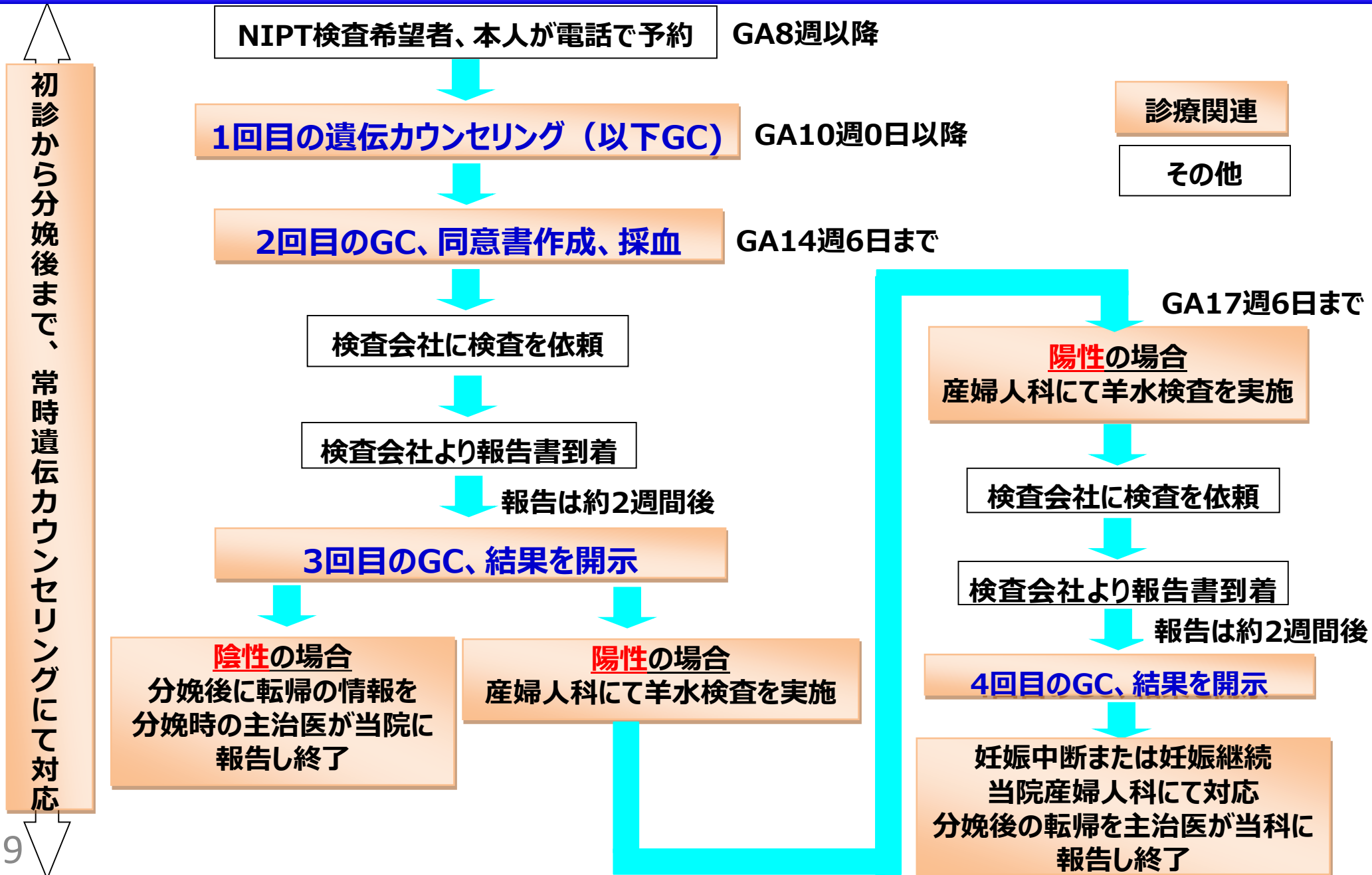
1. 非侵襲性・精度の高さ・時期が早いこと

- ・羊水検査よりも安全、**非侵襲的**
- ・**非侵襲的**に調べられることは受けて、知っておきたい
- ・非確定検査の中では**高い精度**
- ・**新技術**だから
- ・**早い時期**に検査可能
- ・羊水検査の前の「**とりあえず**」のステップ

2. 受けるべきルーティン検査との認識(誤認?)

- ・医師から勧められたから
- ・**不妊治療の流れ**として認識しているから
- ・知人が受けたから、自分も受けた方がよい

東京女子医科大学におけるNIPTの流れ



NIPTにおける遺伝カウンセリングの内容

予約受付



初回診療



NIPTの希望動機・適応
カプルのどちらが希望しているのか
家族歴（家系図を描く）、精神科・心療内科の受診歴
NIPTについての知識
対象疾患についての知識・イメージ
NIPT結果が陽性確定時の方針

インフォームド
コンセントの取得

スタッフカンファランス

NIPT採血



NIPT結果開示

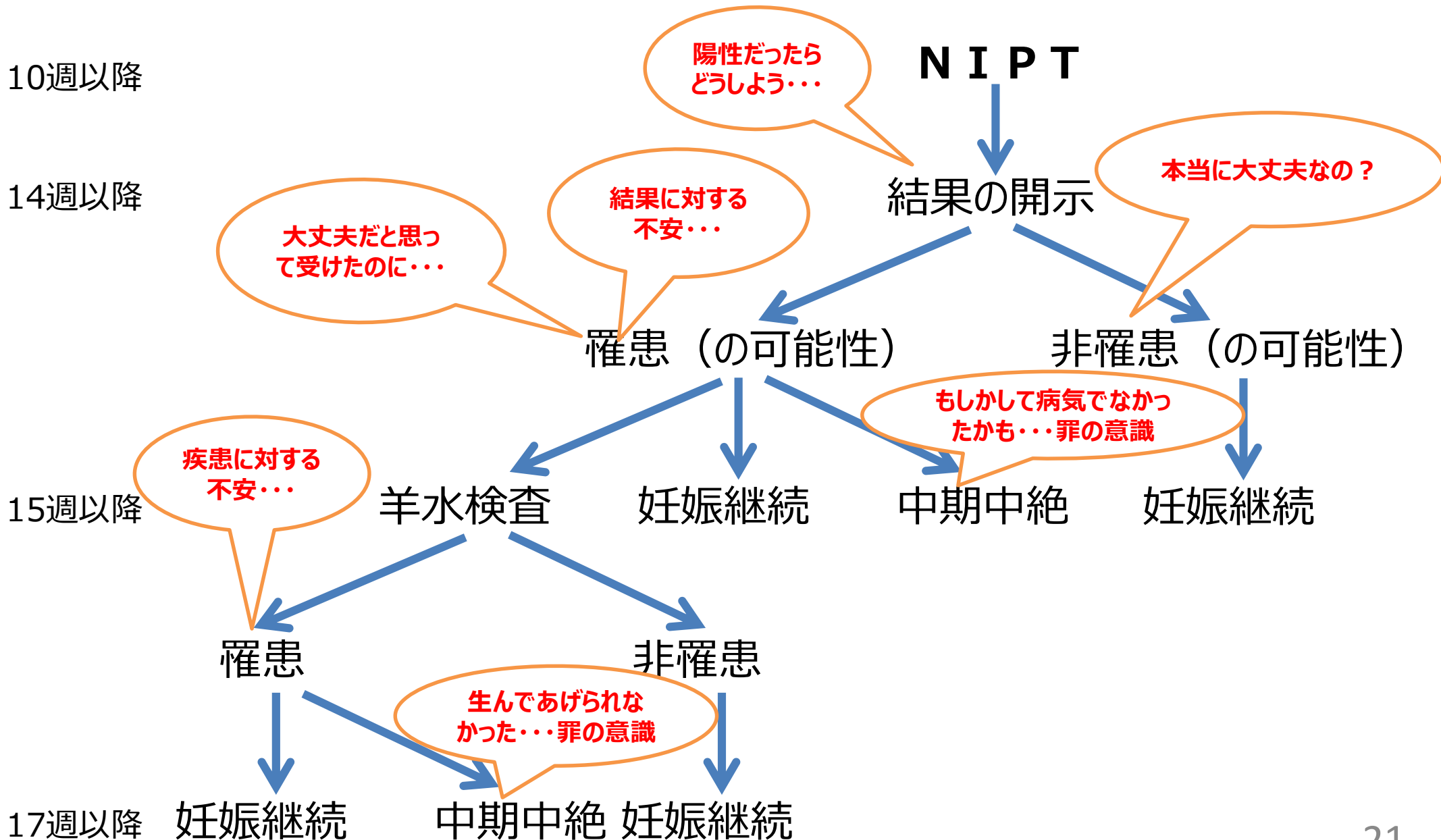


NIPTの結果の開示と解釈、説明
陰性の場合：今後の手続き、報告していただきたい事に関して
陽性の場合：確定検査としての羊水検査の重要性について

羊水検査の結果開示

羊水検査の結果の開示と解釈、説明
結果に基づき、疾患に関する医学的、社会的情報提供
本人、カップルからの相談への対応、今後の方針

NIPTを受けた場合の妊婦さんの気持ち



情報提供資料

非侵襲的出生前遺伝学検査 (Non-invasive Prenatal Testing: NIPT)

京都府立総合医療センター産科センター
2018.10.15 更新, 2018.11.05 改訂

1. 非侵襲的出生前遺伝学検査 (NIPT) とは何か?

NIPTは、妊婦さんの血液 (母血) を用いて赤ちゃんの胎盤 (胎盤) の胎盤由来DNAを検出する検査です。妊婦さんの血液に含まれる赤ちゃんの胎盤由来DNAを検出することで、妊婦さんの血液から胎盤由来DNAを検出することが可能になります。妊婦さんの血液のいくつかの遺伝子がNIPTを用いて分析され、赤ちゃんの胎盤由来DNA (13、15、21番染色体) がどれくらい多いかを評価しています。この結果から、赤ちゃんが13トリスミー (Down 症候群)、15トリスミー (Edwards 症候群)、21トリスミー (Etris 症候群) の3つの染色体異常の可能性が評価されます。



2. NIPTでは何を検査するか?

NIPTでは、妊婦さんの血液に含まれる赤ちゃんの胎盤由来DNAを検出することで、赤ちゃんの染色体異常の可能性を評価します。染色体の数を数えることで、赤ちゃんの染色体異常の可能性を評価します。染色体の数を数えることで、赤ちゃんの染色体異常の可能性を評価します。

3. NIPTは誰でも受けられますか?

NIPTは、妊婦さんの血液に含まれる赤ちゃんの胎盤由来DNAを検出することで、赤ちゃんの染色体異常の可能性を評価します。

赤ちゃんの胎盤由来DNAを検出することで、赤ちゃんの染色体異常の可能性を評価します。

4. 13トリスミー、15トリスミー、21トリスミーとは何か?

13トリスミー (Down 症候群) について、Down 症候群は、21番染色体が1本多く備わった状態を指します。Down 症候群の発生率は、妊婦さんの年齢が上がるにつれて高くなります。Down 症候群は、胎盤由来DNAを用いて検査することが可能になります。

5. 13トリスミー、15トリスミーについて

13トリスミーは13番染色体が1本多く備わった状態を指します。15トリスミーは15番染色体が1本多く備わった状態を指します。

染色体の異常は、胎盤由来DNAを用いて検査することが可能です。

6. NIPTの精度はどのくらい高いですか?

NIPTの精度は、染色体異常の種類によって異なります。

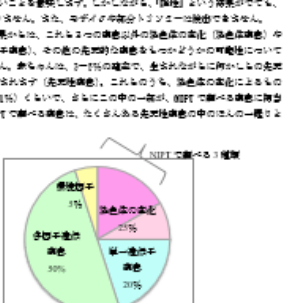


図3. NIPTの精度 (21トリスミー)

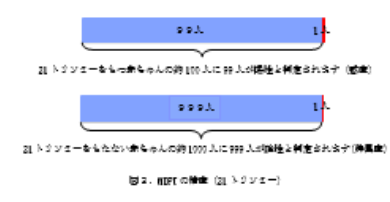
図4. NIPTの結果はどのような場合がありますか?

「陽性」という結果は、赤ちゃんが13トリスミー、15トリスミー、21トリスミーをもち可能性があることを示唆します。

図5. NIPTの結果は、どのような場合がありますか?

図5. NIPTの結果 (13トリスミー)

胎盤由来DNA	検出率	感度*	特異度*
21トリスミー	215/210	98.1%	99.9%
15トリスミー	99/99	>99.9%	99.9%
13トリスミー	11/12	91.7%	99.7%



上記検査 (感度・特異度) を用いて陽性結果 (検査で陽性と判定された赤ちゃん) のうち、実際に陽性が認められる確率 (感度) と、実際に陽性でない赤ちゃんに、陽性結果が出る確率 (特異度) を示しています。

7. NIPTの結果は、どのような場合がありますか?

NIPTの結果は、赤ちゃんの染色体異常の可能性を評価します。

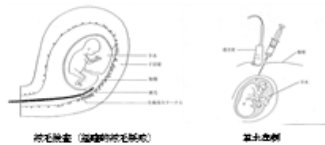


図5. 胎盤由来DNA検査の種類

資料の内容

- 先天異常や染色体疾患について一般的事項
- NIPTの方法と精度
- その他の出生前診断との比較
- 対象疾患をもつ赤ちゃんを妊娠する確率
- 対象疾患の自然歴と合併症
- 社会資源や福祉制度について 等

参考情報



ここにいるよ

ダウン症があるほくたち・わたしたち

おとうさん・おがあさん、喜んでくれてありがとう！
生まれてこられてよかったです～うれしかったなあ～
ダウン症があるお友だちは、みんなそう思っているよ
世界中のどんな人にも
生きていて、すばらしいことなんだ

3月21日は国連が制定した「世界ダウン症の日」

※ダウン症は「21」番の染色体が「3」本あること由来しています
東京芸術大学「音楽堂」(東京・上野)で記念イベントを
伊藤忠吉山アークステシア(東京・吉田)で写真展を開催します
*詳細の予定は「アーカイブ」(8)にはよる(8)のページとして更新いたします
＜詳細・申込みはJDSのホームページ参照＞

3月はJDSが定めた「ダウン症啓発月間」

全国各地でダウン症啓発のためのイベントや行事が行われます



3月21日「世界ダウン症の日」をきっかけに
どうかダウン症への理解が深まりますように

JDS 公益財団法人 日本ダウン症協会
TEL: 03-6907-1824 FAX: 03-6907-1825
〒170-0015 東京都豊島区東大塚3-20-11 協賛ビル5F
URL: <http://www.jds.or.jp> E-mail: info@jds.or.jp
＜電話利用受付：月～金 10:00～15:00＞

3月21日は国連が制定した「世界ダウン症の日」

3月はJDSが定めた「ダウン症啓発月間」

公益財団法人 日本ダウン症協会の活動のご紹介
私たちは、ダウン症のある人たちとその家族の生活の質と福祉の向上を目指して活動しています。

相談活動

親としてさまざまな疑問をもつ先輩たちが、電話(月～金 10:00～15:00)、FAXやメールでさまざまな相談に応じています。全国各地では、現地の手帳に明るい相談員が相談をお受けしています。乳幼児の発達相談も実施中(月1回・個別相談・この相談のみ有料)。

会報発行ほか広報出版活動

乳幼児から成人までダウン症に関する充実した内容の会報「JDSニュース」を毎月発行。長い期間蓄積してきた知識・情報を独自の視点でまとめた冊子「ダウン症miniブック」もシリーズで発行。障害書籍でも、執筆や編集、翻訳に協力しています。また、マスコットや、フィギュアなどを進んでダウン症に関する情報を発信しています。

全国巡回セミナー・成人期対応セミナーの開催

平成13年産から(のびやかな心豊かしく)と題したセミナーを全国各地で開催。乳幼児期、学童期をたどりながら、成人期においてもいかに豊かに充実した人生を送る方法を探っています。平成18年度からは、専門家を対象に成人期の課題を扱ったセミナーも開催中。

その他

会員相互の親睦を図るためのブック大会等の開催 / 3月の「ダウン症啓発月間」をはじめとしたダウン症を正しく理解してもらうための啓発活動 / 支部・準支部や地域の親の会等の設立支援 / ダウン症に関する諸問題について国や行政、関連機関への働きかけ / 海外の組織との交流や情報収集 / 世界ダウン症会議やアジア太平洋ダウン症連年の会への参加 / 参加「3月21日(世界ダウン症の日)」を記念した関連事業の実施。各地の関連行事への後援・支援など

3月21日「世界ダウン症の日」記念事業



H27.3.21 日本音楽祭(東京・有明) H28.3.21 フォンタイン(東京・有明)

短期事業 「芸術創作活動」(平成12～17年度)



H18.3.21 東京都立美術館(東京・有明) H19.3.21 DOWN TO ART ダウン症のアーティスト展

ダウン症miniブックのご案内

「この子どもと一緒に強く明るく
—ダウン症を知る子どもたちのために—」

「ダウン症の理解と小児期の健康管理」

「ゆっくり育つ子どもたち
—乳幼児の発達相談—」

「はじめまして どうぞよろしく！」

—はじめて集まる子どもたちのために—

「成人期の健康管理」

「先生だすき！友だちだすき！」

—学童期の子どもと関わる方々のために—



会員募集中
○入会費 1,000円(特別会員を除く)
○正会員 会費 4,000円 寄附金 5,000円
○賛助会員(個人会員) 5,000円
○特別会員(団 体賛助会員) 3,000円

※ 銀行からの寄付金をよろしくお願ひいたします。
※ いただいた寄付金は、所得控除の対象となります。

〒170-0015 東京都豊島区東大塚3-20-11 協賛ビル5F
TEL 03-6907-1824 FAX 03-6907-1825
URL <http://www.jds.or.jp> E-mail info@jds.or.jp



最寄り駅は下記の支店または準支部、親の会があります。



ダウン症のある人たちのための情報、支援者をつくる会報
JDS 公益財団法人 日本ダウン症協会
Japan Down Syndrome Society
日本ダウン症協会(JDS)は国際ダウン症協会(IDS)の正会員です

ダウン症のある暮らし
Living with Down Syndrome
ヨコハマプロジェクト作

参考情報

JDS Japan Down Syndrome Society

「ダウン症」について 何でもご相談ください

妊婦健診時に行われる検査が赤ちゃんを支援します。正確に
おこなって専門家や医師等に関する情報を提供します。
胎児の心拍の測定、胎児の性別にも対応しています。

事務所での相談
お申し込みは無料です。お申し込みは、お電話または、お申し込み用紙をダウンロードして、お申し込みください。お申し込み用紙は、お電話または、お申し込み用紙をダウンロードして、お申し込みください。お申し込み用紙は、お電話または、お申し込み用紙をダウンロードして、お申し込みください。

電話での相談
お申し込みは無料です。お申し込みは、お電話または、お申し込み用紙をダウンロードして、お申し込みください。お申し込み用紙は、お電話または、お申し込み用紙をダウンロードして、お申し込みください。

お申し込みは、JDSのホームページからダウンロードして、お申し込みください。
お申し込み用紙は、お電話または、お申し込み用紙をダウンロードして、お申し込みください。

JDS 日本ダウン症協会
〒100-0001 東京都千代田区千代田1-1-1
TEL: 03-6900-1424
FAX: 03-6900-1426
E-mail: jds@jds.or.jp

ようこそゆりかごへ

出生前検査で子供に病気の可能性があるとされた。産む自信がない。
生まれた子に病気や障がいがあった。同じような家族と出会いたい。

「ゆりかご」は、これから障がいや病気と向き合う家族のためのサービスです

NPO法人親子の未来を支える会

出生前診断や子どもの病気について、不安や悩みを一人で抱えていませんか？

**病気や障がいと共に生きる子どもの将来について
他の家族や医療者に無料相談できるサービス** Yurikago

1. すべて無料
2. 妊娠中から利用可能
3. 匿名で安心
4. 閲覧だけでもOK

まさかお腹の中の赤ちゃんが
病気だなんて

産むかどうかすぐ決めなければならない
励みだけでなく、正しい情報が欲しい
いろんな人の意見が聞ける

同じような病気や障がいと
関わる家族に出会いたい

日常生活ではなかなか仲間が見つからない
生活する上でのリアルな声が聞ける
新しいコミュニティをつくりたい

インターネットを通じた 相談サポートの紹介

東京女子医科大学におけるNIPT遺伝カウンセリングの転帰

NIPT受検者 1406/1575=89.3 %

NIPTを中止し妊娠継続
(出生前検査非受検) 103/1575=6.5 %

NIPTを中止し他検査受検 62/1575=3.9%

陽性 31/1406=2.2 %

偽陽性 4/1406=0.28 %

陽性的中率※ 25/29 = 86.2 %

疾患別陽性的中率※ 21T 19/21=90.5 %

18T 5/5=100 %

13T 1/3=33.3 %

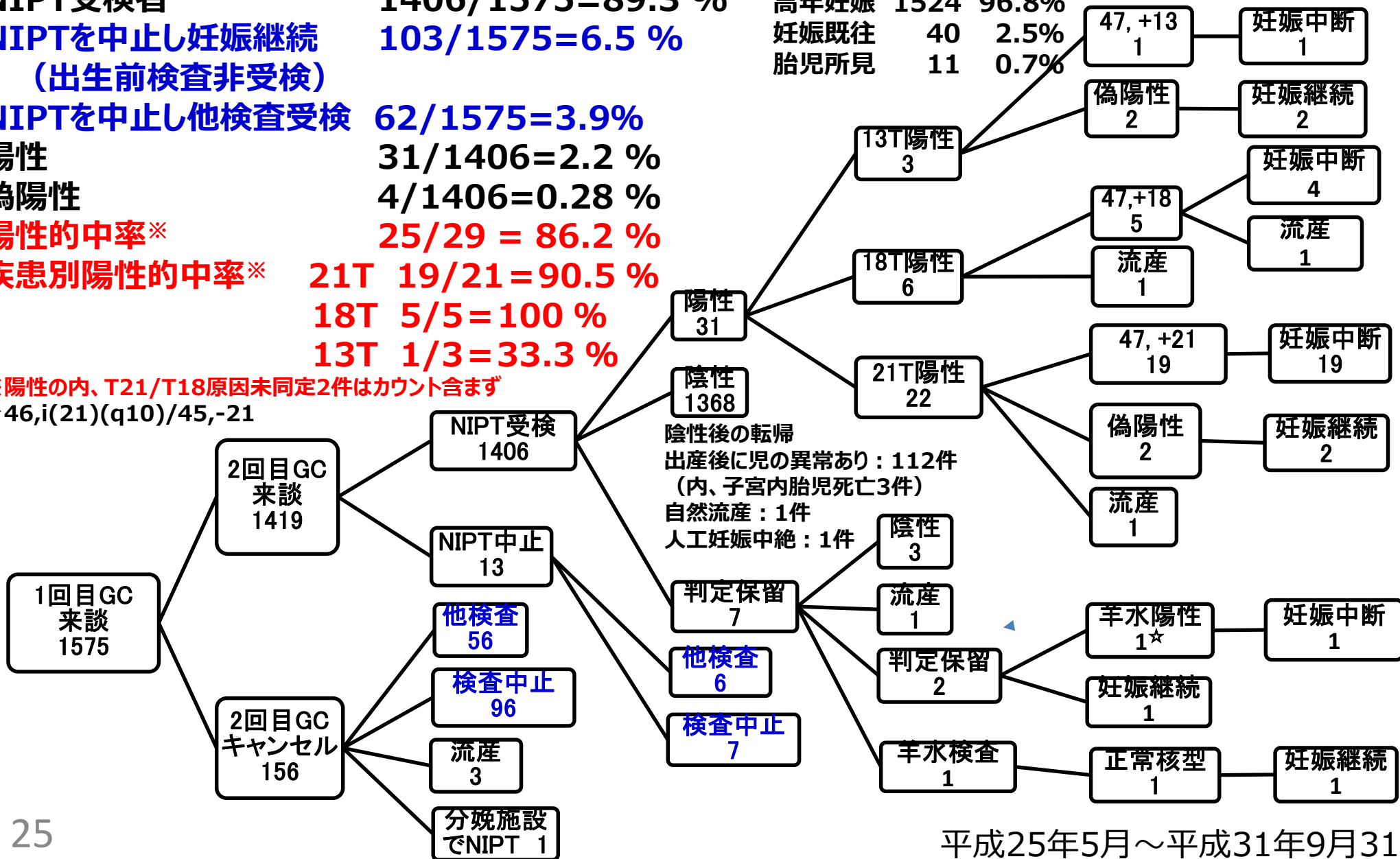
※陽性の内、T21/T18原因未同定2件はカウント含まず

☆46,i(21)(q10)/45,-21

高年妊娠 1524 96.8%

妊娠既往 40 2.5%

胎児所見 11 0.7%



遺伝カウンセリングが重要であったと判断した症例

初診の遺伝カウンセリングが重要である

- NIPT受検した際に、親に単一遺伝子疾患(結合組織疾患)が疑われた症例
- 問診の中でパートナー家系にマーカー染色体の保因者があり、保因者であることが判明
→ 羊水検査に変更となった
- 家系内に単一遺伝子疾患の患者がおり、このリスクの遺伝カウンセリングが必要であった
- 夫婦(特に妊婦)が精神疾患罹患や心療内科受診歴がある
- 妊婦の疾患により服薬中、胎児への催奇形性などリスクについて、遺伝カウンセリングが必要
- 悪性腫瘍の既往がある
- 腎移植のレシピエントであった

NIPTの結果が出た後の遺伝カウンセリング

- NIPTの結果、判定保留となり、その後の羊水検査で46,i(21)(q10)/45,-21が判明、
→人工妊娠中絶
- NIPTでT18陽性、自然流産。流産胎児のマイクロサテライト検査によりT18確認した。
転座の除外ができず、後日、夫婦の遺伝カウンセリングと染色体分析を実施した
- NIPT陰性後のIUFDの心理ケア
- 他院におけるNIPT陽性で妊娠中絶後、妊娠継続の提案がなされず自動的に妊娠中絶となった。その後、精神不調をきたしコーピングに長期間を要した

過剰マーカー染色体

35歳 GOP1 妊娠13週2日（初診時） 結婚2年目 不妊治療により妊娠

夫：不妊症、**染色体検査で47,XY,+mar**

夫の弟、妹、母親にも過剰マーカー染色体有り、過剰マーカー染色体の同定は未実施

◆1回目遺伝カウンセリング：

夫婦の希望で他院より来談

NIPTを受けて結果が分かった後のことは検討していなかった。

◆2回目遺伝カウンセリング：

NIPT希望で来談、検査結果が確定されたときには、人工妊娠中絶を希望。

過剰マーカー染色体がNIPTの検査精度に影響する可能性が情報提供された。

夫は、NIPTを受けずに羊水検査を受けることは希望しなかった。

この時はNIPTを受けずにいったん帰宅。

◆3回目遺伝カウンセリング：

より詳しい情報が欲しいと夫婦で来談。

羊水検査にあたって、過剰マーカー染色体の由来が分かっていた方が良いのかと

質問→最終的に、**羊水検査希望→羊水検査実施**

◆4回目遺伝カウンセリング：

染色体検査結果開示（**正常核型**）。本人は、結果には安心したが、羊水検査

後の2週間の体調が辛く、検査を受けなければ良かったと表明

悪性腫瘍

39歳 GOP1 妊娠11週6日（初診時） 結婚2年目

◆既往歴

37歳 **粘液型脂肪肉腫**、現在経過観察中（肺レントゲン、MRI）、
再発なし

38歳 子宮筋腫核摘出術

◆家族歴

特記すべき事項なし

◆1回目遺伝カウンセリング：

夫婦の希望で他院より紹介、羊水検査かNIPTか迷っていた

◆2回目遺伝カウンセリング：

腫瘍細胞由来cell-free DNAが検査精度に影響する可能性を重く捉え、
夫婦ともにNIPTではなく、羊水検査希望となった

全国に遺伝専門医や認定遺伝カウンセラーを 配置することが必要

全国遺伝子医療部門連絡会議

現在大学病院 82施設

国立高度医療機関 7施設

その他の医療機関 38施設

計 127施設

臨床遺伝専門医 1,343名

認定遺伝カウンセラー 269名

臨床遺伝専門職・遺伝カウンセリング専門職

日本人類遺伝学会、日本遺伝カウンセリング学会認定

医師



臨床遺伝専門医

<http://jbmng.org/>



1,343名

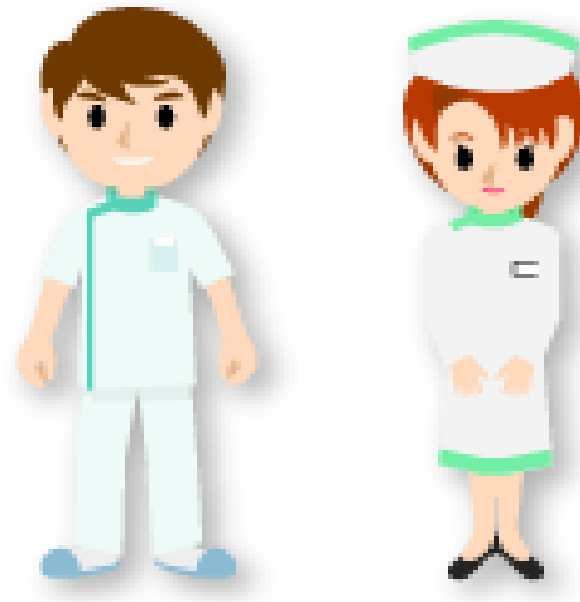
2019.11現在

非医師



認定遺伝カウンセラー

<http://plaza.umin.ac.jp/~GC/>



269名

2019.11現在

臨床遺伝専門医

臨床遺伝専門医

臨床遺伝専門医制度規則および施行細則 <http://www.jbmg.jp/>より

すべての診療科からのコンサルテーションに応じ、適切な遺伝医療を実行するとともに、各医療機関において発生することが予想される遺伝子に関係した問題の解決を担う医師

- 1) 遺伝医学についての広範な専門知識を持っている。
- 2) 遺伝医療関連分野のある特定領域について、専門的検査・診断・治療を行うことができる。
- 3) 遺伝カウンセリングを行うことができる。
- 4) 遺伝学的検査について十分な知識と経験を有している。
- 5) 遺伝医学研究の十分な業績を有しており、遺伝医学教育を行うことができる。

3年間の研修にて以下の条件を満たし、専門医受験資格を得る。

① 遺伝医療20症例の経験

・リストを提出。うち5症例については要約も提出

② 論文または学会発表

・臨床遺伝関連の論文または総説2編以上(研修期間外の論文も可)。臨床遺伝に関する学会発表2回で論文1編に代える事が可能(共同演者を含む)。

③ 学会への出席

・3年間の研修中に、日本人類遺伝学会または日本遺伝カウンセリング学会の学術集会へ少なくとも2回出席

④ 継続して3年以上、学会員であることおよび基本領域の専門医(認定医)であること

⑤ 所属する施設で研修領域を網羅できない場合は、遺伝医学セミナー等に参加し、不足領域のロールプレイに1回以上参加すること

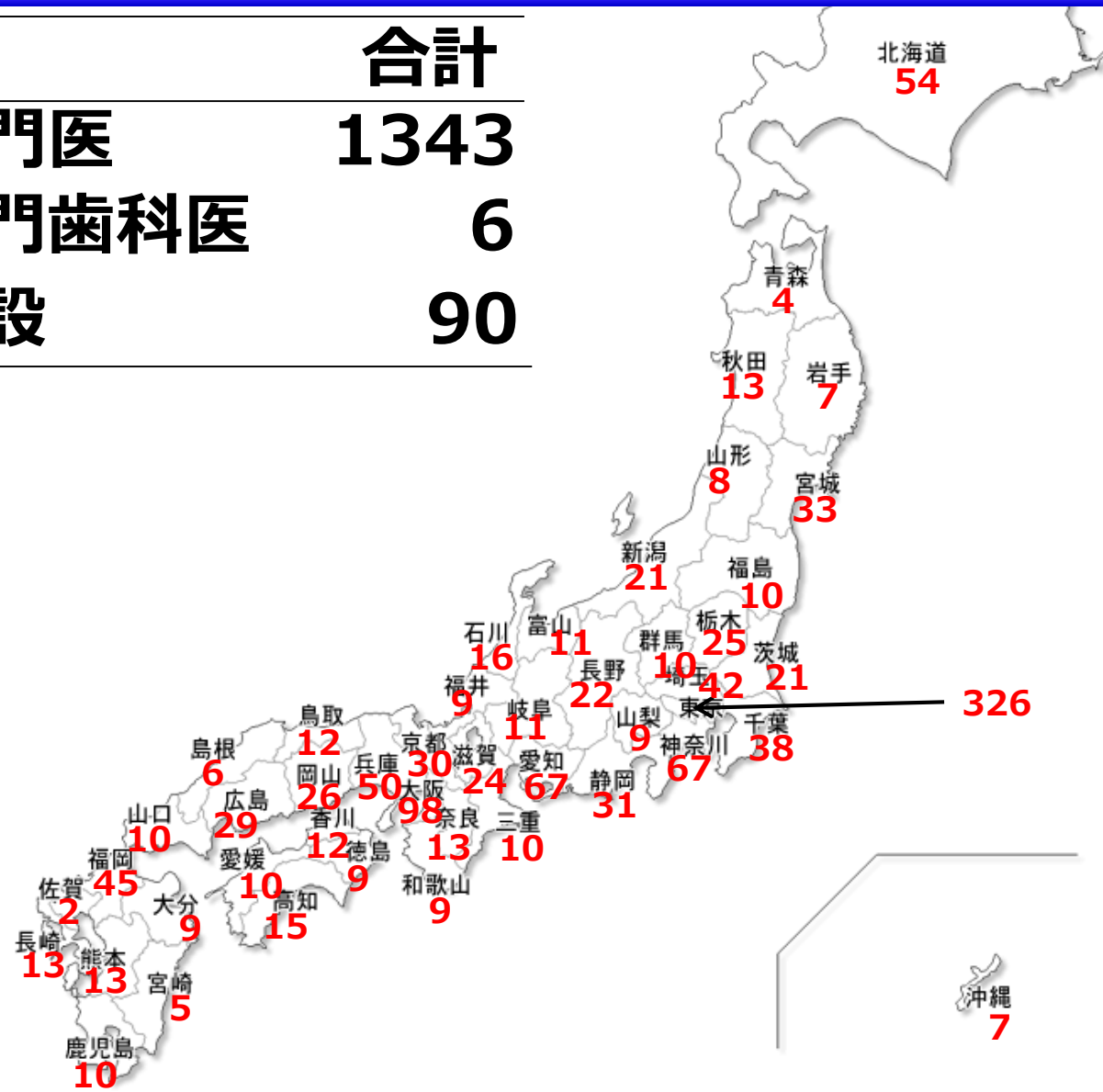
臨床遺伝専門医の領域（2019.1）

基本領域	人数	%
産婦人科	500	36.0
小児科	456	32.9
内科	121	8.7
耳鼻科	68	4.9
外科	42	3.03
皮膚科	21	1.51
臨床検査科	19	1.37
眼科	13	0.94
精神科	11	0.79

臨床遺伝専門医 (2019年11月4日現在)

<http://www.jbmg.jp/>

	合計
臨床遺伝専門医	1343
臨床遺伝専門歯科医	6
認定研修施設	90



所属県不明
0

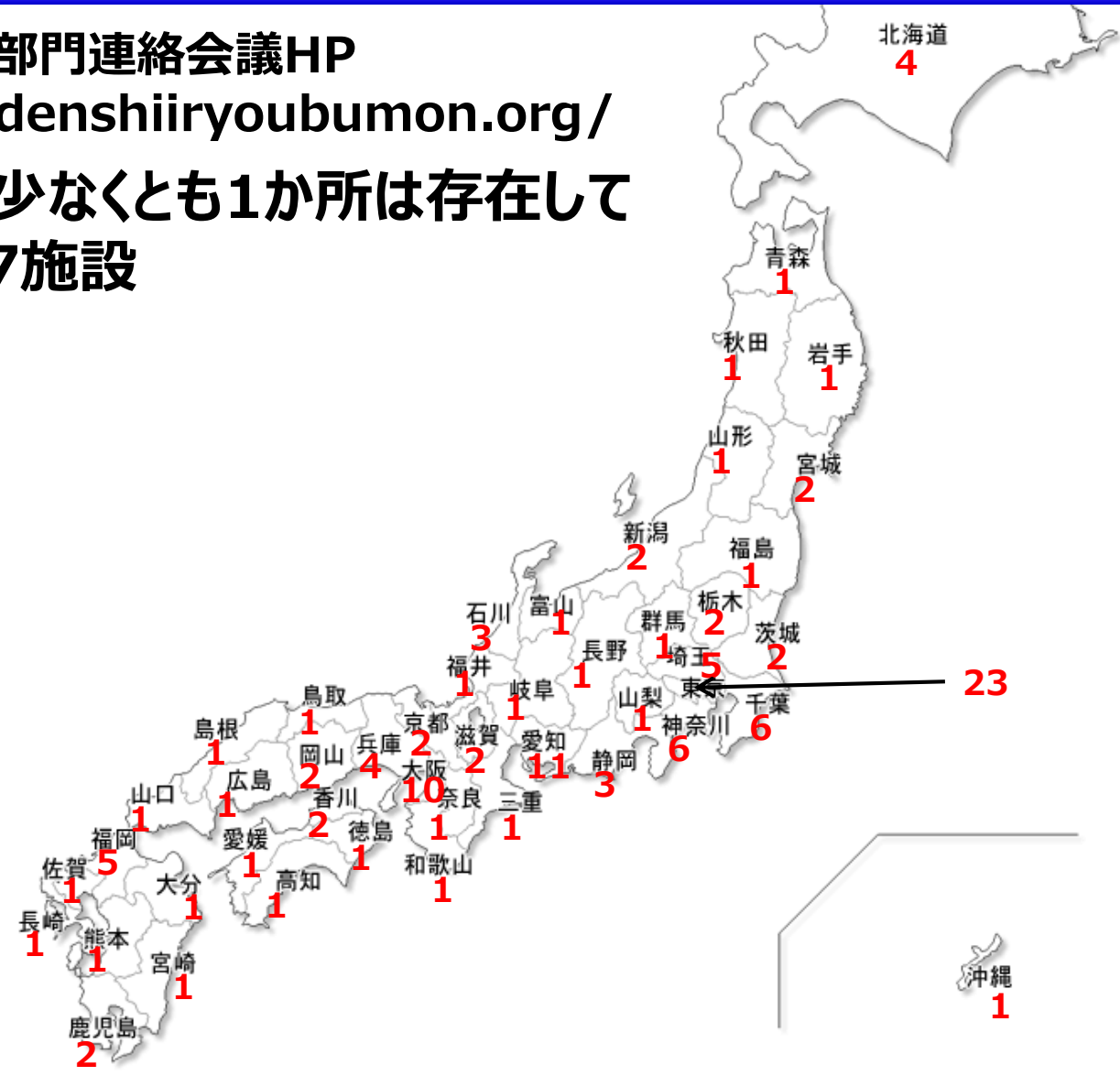
海外
13

全国遺伝医療部門連絡会議登録機関数 (2019年10月27日現在)

全国遺伝子医療部門連絡会議HP

<http://www.idenshiiryoubumon.org/>

各都道府県に少なくとも1か所は存在している 合計127施設

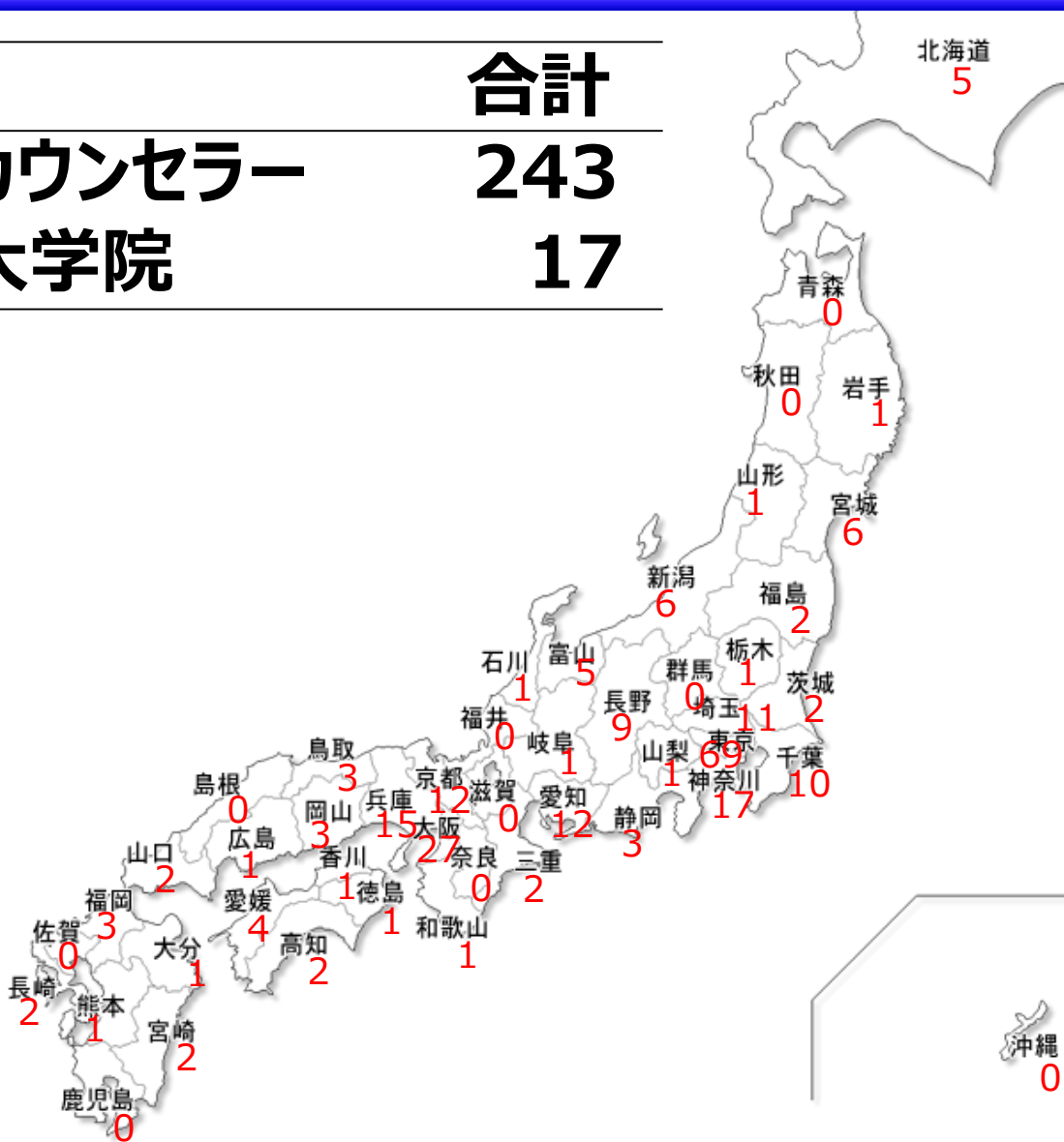


認定遺伝カウンセラー (2019年11月現在)

<http://plaza.umin.ac.jp/~GC/>

	合計
認定遺伝カウンセラー	243
養成課程大学院	17

海外 1



- 信州大学大学院
 - 北里大学大学院
 - お茶の水女子大学大学院
 - 京都大学大学院
 - 千葉大学大学院
 - 近畿大学大学院
 - 川崎医療福祉大学大学院
 - 東京女子医科大学大学院
 - 長崎大学大学院
 - 東北大学大学院
 - 藤田保健衛生大学院
 - 札幌医科大学
 - 岩手医科大学大学院
 - 新潟大学大学院
 - 大阪大学大学院
 - 国際医療福祉大学大学院
 - 東京医科歯科大学大学院
- 計17大学院**

母体血を用いた出生前遺伝学的検査（NIPT）に関する新指針（案） に関する日本人類遺伝学会の意見表明

2019年3月29日

- 連携施設は、臨床遺伝専門医、小児科医、認定遺伝カウンセラーなどの多領域・多職種の間与がなくとも実施可能となり得る点
- 臨床遺伝専門医、小児科医による説明、支援が失われる可能性がある点
- いわゆる非認可施設での実施に対する対策が不十分な点
- 格差に対する対策が不十分と思われる点

日本産科婦人科学会の提案「母体血を用いた出生前遺伝学的検査（NIPT）に関する新指針（案）」への意見要望に対する回答

2019年3月29日

・・・したがって、居住地域などの条件によって差が生じるから、あるいは多くの実施要望があるから、という理由を重視するあまり、不十分な体制のもとに行われるべきではないと考えます。

このような観点から、NIPT新指針（案）については、以下のような懸念を抱いています。

[連携施設について] 連携施設ではNIPTに小児科医が直接関わることを具体的に明記すべきです。連携施設に関する項目については、専門的な知識を有する臨床遺伝専門医の直接的な関与を条件として明記すべきと考えます。

[遺伝カウンセリングについて] 本来、遺伝カウンセリングとは、中立的な立場に立つ遺伝カウンセリング担当者が、主治医・担当医とは独立して自律的選択を支援する医療行為であるべきという考えが、広くコンセンサスを得られています。NIPTという遺伝医療の適正さが強く求められる検査であればなおさら、検査提供の主体となる産婦人科医のみならず、小児科医、臨床遺伝専門医、認定遺伝カウンセラーを交えた領域横断的な体制整備が不可欠と考えられます。中立的な遺伝カウンセリングがなされないままの検査の実施は、多様性に対する不十分な理解のもと、検査を受けないものへの差別、生まれてくる生命に対する差別が形成される懸念が生じます。よって、遺伝カウンセリングは、小児科医、臨床遺伝専門医、認定遺伝カウンセラーの関与を明確にしておくことが必要と考えます。

[研修について] 小児医療、遺伝医療に精通した学会も協力して指定する仕組みを設けるべきです。研修内容については、遺伝カウンセリングの質が確実に担保できるようなものが求められ、少なくとも複数回の研修と実際の遺伝カウンセリングへの陪席が必要

[認定登録制度について] 日本産科婦人科学会だけでなく関連する学会が合同で実施することが望ましい

まとめ

- 1) 出生前診断、NIPTの遺伝カウンセリングに関して述べた。
- 2) 東京女子医科大学におけるNIPTの遺伝カウンセリングの実情に関して述べた。
 - ・2013.5~2019.9に1575組のカップルが来談し1406例89.3%がNIPTを受けた。
 - ・103例6.5%は遺伝カウンセリング後にNIPTおよび他の出生前診断を受けなかった。
 - ・結果陽性が31例2.2%、陽性的中率は86.2%だった。
 - ・陽性が確定した妊娠の転帰は、自然流産又は人工妊娠中絶だった。
 - ・遺伝カウンセリングにおける問診の中で明らかになる事実も多く、検査内容や対象疾患に関する知識、カップル間の議論不十分な場合も少なくない。
 - ・NIPTにおいて遺伝カウンセリングの実施は必須である。
 - ・先天異常や染色体疾患に関する、正しい情報の啓発活動、福祉制度の拡充・多様性を許容する社会作りが望まれる。
- 3) NIPTという遺伝医療の適正さが強く求められる検査において、検査提供の主体となる産婦人科医のみならず、小児科医、臨床遺伝専門医、認定遺伝カウンセラーを交えた領域横断的な体制整備が不可欠である。