

P3-56-1 NIPT 開始前後の各種出生前検査の実施状況と検査の需要に関する検討広島大¹, 広島大遺伝子診療部²兵頭麻希^{1,2}, 信実孝洋^{1,2}, 田中教文¹, 三好博史¹, 工藤美樹¹

【目的】当院では羊水検査に加え、2010年から従来型の非侵襲的検査（母体血清マーカー、超音波ソフトマーカー）、さらに2014年2月から無侵襲的出生前遺伝学的検査（NIPT）を開始した。検査選択肢の増加による実施状況の変化を報告し、各種検査の意義について検討する。【方法】倫理委員会の承認を得てNIPT臨床研究を開始し、以後7か月間に当院で出生前遺伝カウンセリングを行った妊娠22週未満の223例を対象とした。各種検査の受検率とクライアント妊婦の背景ごとの検査選択傾向を集計した。各種検査の受検率をNIPT開始前と比較し、検査の意義やニーズについて考察した。【成績】NIPT開始後は羊水検査受検率が21.2%から9.0%に半減し、NIPT受検率は31.8%であった。従来型の非侵襲的検査受検率はNIPT開始前81.9%、開始後64.5%と減少したが、前後ともに最も高かった。全ての非侵襲的検査の受検率とその後の羊水検査受検率はそれぞれ、NIPT開始前81.9%、7.4%、開始後96.3%、6.3%であった。妊婦の背景別にみると、不妊治療歴のある妊婦では非侵襲的検査、特にNIPTを選択する傾向、また先天異常児妊娠既往や出生前検査経験のある妊婦では、羊水検査または超音波検査のみを選択する傾向がみられた。【結論】NIPT開始により羊水検査は半減し、侵襲的検査の減少効果がみられた。出生前検査希望者の多くは侵襲なく安心を得られる検査を希望するが、希望する検査は妊婦の背景により異なる傾向がみられた。以上より十分な遺伝カウンセリングの上、個々のニーズに合った検査を提供することが望ましいと考えられる。

P3-56-2 高齢妊婦におけるメンタルストレスとNIPTの遺伝カウンセリングについて

名古屋市立大

鈴木伸宏, 熊谷恭子, 後藤志信, 橋本恵理子, 倉兼さとみ, 大瀬戸久美子, 杉浦真弓

【目的】高齢妊婦は先進諸国で年々増加傾向であり、国内で約1/4を占める。今回、高齢妊婦を対象とし、無侵襲的出生前検査（NIPT）を受検した妊婦と非受検妊婦においてメンタルストレスなどについて評価し、出生前検査にあたり遺伝カウンセリングに何が必要かを調べることを目的とした。【方法】施設内倫理委員会承認のもとで、地域内3992名の環境省エコチル調査対象のコントロール妊婦と当院で出生前検査の遺伝カウンセリングののちNIPTを実施した569名の高齢妊婦において、院内アンケートにより年齢、自分が考えているダウン症児の出産確率、K6ストレススコア（神経過敏に感じた、絶望的だと感じたなど6項目）を用いたメンタルストレスについて比較検討し、統計学的解析を実施した。【成績】出産時35歳以上の高齢でNIPTを実施した妊婦のうち有用な対象は505名あり、うち9.1%は、K6スコア高値（10点以上）であり、メンタルストレスが高いと考えられた。年齢と妊娠週数を一致させた1010名のコントロール妊婦と比較検討したところ、NIPT実施妊婦の方がK6スコア高値の傾向を示した。また、多重応答分析ではK6スコア高値は、ダウン症児の出産確率を過大評価している妊婦やNIPT実施の意思決定者が夫のみである妊婦に多い傾向がみられた。【結論】ダウン症児の出産確率を適確に把握して、NIPTを受けるかどうかを夫婦とその家族でよく相談している場合は、高齢妊婦であってもメンタルストレスが少ないことわかり、NIPT実施前には医療者側より十分な情報提供をした上で、夫婦へ遺伝カウンセリングを実施することが大切であることが示唆された。

P3-56-3 当院における無侵襲的出生前遺伝学的検査（NIPT）で陽性・保留の判定となった症例の転帰埼玉医大¹, 自治医大さいたま医療センター周産期母子医療センター²平林絵里子¹, 難波 聡¹, 新澤 麗¹, 仲神宏子¹, 木村真智子¹, 三木明德¹, 見上由紀子², 堀内 功², 高木健次郎², 石原 理¹, 亀井良政¹

【目的】NIPTにて陽性または保留の判定となった妊婦について、確定検査受検後に染色体数・構造異常が判明した場合の対応について検討し、判定保留例の原因についても検討することを目的とする。【方法】2013年5月から2014年9月までの間に当院にて無侵襲的出生前遺伝学的検査（以下NIPT）を前提としたカウンセリングを施行した333例のうち、実際に受検した315例を調査対象とした。陽性となったクライアントには、臨床遺伝専門医の立ち会いのもと産科医および新生児科医によるカウンセリングを施行した。その後の妊婦の確定診断の受検の有無、染色体異常確定後の妊婦の対応について検討した。【成績】315例のうち、陰性が305例（96.8%）、陽性が9例（2.9%：21トリソミー7例、18トリソミー2例）、「保留」判定が1例（0.3%）であった。陽性例のうち、IUFDとなった1例を除いた8例が全て羊水染色体検査を受検しNIPT結果に合致するトリソミーであることが確定され、全例が人工妊娠中絶を選択した。保留判定の1例は、複数の染色体にまたがるZスコア異常が認められ、羊水染色体検査により正常核型が判明し妊娠を継続した。予定帝王切開分娩時の胎盤絨毛細胞ならびに核出した径4cm大の子宮筋腫の染色体分析により、子宮筋腫がZスコア異常の原因であったことが明らかとなった。【結論】NIPTにて陽性・保留となった症例は、全例羊水染色体検査による確定診断を希望し、トリソミーが判明した際には、全例妊娠中絶を選択していた。また、判定保留例についてはその原因検索について詳細な検討が必要であると考えられた。