

P3-56-4 兵庫県における NIPT (無侵襲的出生前遺伝学的検査) の現況

兵庫医大¹, 神戸大²
田中宏幸¹, 澤井英明¹, 平久進也², 山田秀人², 柴原浩章¹

【目的】日本では NIPT (無侵襲的出生前遺伝学的検査) は平成 25 年 4 月に開始されたが, 兵庫県では翌月の 5 月から NIPT コンソーシアムの臨床研究として施設内倫理委員会及び日本医学会の承認を得て開始した。兵庫県における NIPT の実態について把握し, 検査開始後 1 年 6 か月間の状況について評価・検討することを目的とする。【方法】平成 25 年 5 月より平成 26 年 8 月まで兵庫県において NIPT を受検した 866 名について受検理由, 受検週数, 年齢, 不妊治療の有無, 検査陽性例の確定検査における最終結果を調査した。【成績】そのうち陽性は 16 名, 陰性は 850 名で, 全例で結果が判明し, 判定保留例はなかった。内訳は 21 トリソミー陽性が 8 名で, 全員が羊水検査を受け, 実際に 21 トリソミーであったのが 7 名で偽陽性(正常核型)が 1 名であった。18 トリソミー陽性が 6 名で, 結果が出る前に自然流産した 1 名を除く 5 名が羊水検査を受け, 実際に 18 トリソミーであったのが 4 名, 偽陽性が 1 名であった。13 トリソミー陽性は 2 名で, 1 名が羊水検査で, 1 名が IUFD であったため娩出胎盤で 13 トリソミーを確定した。【結論】平成 25 年 5 月から平成 26 年 8 月までの兵庫県内での NIPT 受検者は 866 名で, NIPT 検査陽性は 16 名(1.8%)であった。これらの陽性的中率は実施前の予測と同様に非常に高く, 検査の精度の高いことが示された。判定保留率はゼロで, 予想より大幅に低かった。出生頻度から考えて Trisomy 21 に比して Trisomy 18 と Trisomy 13 症例が想定以上に多いのは, 流産する症例を NIPT が同定しているからかもしれない。

12
日
一般演題

P3-56-5 九州地区における無侵襲的出生前遺伝学的検査 (NIPT) の現況と課題

熊本大¹, 九州医療センター², 福岡大³, 長崎大⁴, 大分大⁵
田浦裕三子¹, 蓮尾泰之², 小川昌宣², 吉里俊幸², 宮本新吾³, 長谷川ゆり⁴, 三浦清徳⁴, 増崎英明⁴, 川野由紀枝⁵, 大場 隆¹, 片淵秀隆¹

【目的】九州地区では現在 4 県 5 施設が無侵襲的出生前遺伝学的検査 (NIPT) を行っている。九州地区における NIPT の現況について調査を行った。【方法】九州地区で NIPT を行っている 5 施設について, 2013 年 4 月から 2014 年 6 月までの実施状況について匿名化された調査を行った。【成績】5 施設中 2 施設は 2013 年 4 月, 残る 3 施設はそれぞれ 2013 年 6 月, 8 月, 12 月に日本医学会の承認を得て NIPT を開始していた。5 施設における 2013 年 4 月から 2014 年 6 月までの総受診者数は 808 例(106 例 - 306 例)で, 各県における 35 歳以上の母の出生数の約 3% から 5% に相当した。遺伝カウンセリングを行った結果, 641 例(79.3%; 58.5% - 95.3%) が NIPT を受けていた。2013 年 4 月時点での NIPT 施行数は 36.0 例/施設/月であったが, 施設が増えるに従って 1 施設あたりの施行数は減少し, 2013 年 12 月以降は 11.9 例/施設/月(8.4 例 - 13.4 例)で概ね安定していた。生殖医療による妊娠は NIPT を受けた者の 26.1% を占め, ART による妊娠は 19.2% を占めた。九州内の NIPT を行っていない県から他県への受診者は 143 例で全体の 22.3% を占めた。九州外からの受診者は 30 例(4.7%)で, 20 例が福岡県, 次いで 7 例が長崎県の施設を受診していた。【結論】遺伝カウンセリングにより, クライアントの 2 割は NIPT を選択しなかった。現在の九州地区における実施体制は概ね安定しているが, 九州 8 県のうち 4 県には NIPT を行う施設がなく, 応需体制は未だ不足していることが示唆された。

P3-56-6 当院の遺伝カウンセリング外来における出生前診断の現状

昭和大学
宮上景子, 白土なほ子, 四元淳子, 齋藤敦子, 廣瀬達子, 関沢明彦

【目的】当院では 2009 年 6 月に遺伝カウンセリング外来を新設した。NIPT (無侵襲的出生前遺伝学的検査) 開始とともにさらに NIPT 外来, 結果外来を増設している。今回我々は, 当院の遺伝カウンセリング外来の現状をまとめ, 今後について検討することを目的とした。【方法】2013 年 1 月 - 2013 年 12 月に当院の遺伝カウンセリング外来を受診した症例のうち, 109 例を対象として後方視的に検討した。【成績】カウンセリングの内容は, 出生前カウンセリング 100 例, HBOC (遺伝性乳がん, 卵巣がん) 相談 3 例, 不育症相談 5 例, Lynch 症候群の相談 1 例であった。そのうち出生前カウンセリングの受診目的は, 1) 染色体検査の検討, 2) 他院からの NT 肥厚や児形態異常の指摘, 3) 遺伝性疾患を有する家族歴 (低 Fib 血漿合併妊娠, 先天性外胚葉形成不全の家族歴, 前児 Pfeifer 病, Menkes 病保因者), 4) NIPT, 羊水検査結果開示等であった。カウンセリングの結果, 選択した出生前遺伝学的検査の内訳は NIPT 47%, 羊水検査 33%, 絨毛検査 4%, NT 評価 8%, 検査せず 8% であり, NIPT 外来を受診した妊婦の選択 (NIPT 90%, 羊水, 絨毛検査 6%, 検査せず 4%) と比較して侵襲的検査を受けた妊婦が多かった。【結論】出生前検査の多様化に伴い, 遺伝カウンセリングの受診希望者が増加した。明確な目的をもって受診することの多い NIPT 外来と比較すると遺伝カウンセリング外来受診者は選択する検査が多岐にわたった。今後も十分なカウンセリングと, クライアントが自立的に意思決定できる体制作りが重要であると考えられた。