

赤ちゃんのための遺伝子検査(NIPT・保因者検査)のすべてがよく分かるレポート



ミネルバクリニック
MINERVA CLINIC

赤ちゃんのための遺伝子検査 (NIPT・保因者検査) のすべてがよく分かるレポート



こちらのレポートでは、赤ちゃんのための遺伝子検査(NIPT・保因者検査)について、これからNIPT(出生前診断)や保因者検査について調べ始めている人にも分かりやすくお伝えいたします。

新生児の3%に先天障害があると言われていています。3%であれば自分たちの赤ちゃんは大丈夫だろうと、実際に検査をするまでではないという方もいらっしゃると思います。たしかに「100人に3人のリスク」さえ避けられれば問題はありません。

しかし、この**3%という確率は新生児の先天障害という、大きなリスクが伴う分野においては決して小さいリスクでなく、万が一当てはまってしまった場合は、身体的・精神的に大きな負荷がかかってしまいます。**

ミネルバクリニックでは、3%のリスクを気にしながら未来の計画をするのではなく、妊娠・出産前に遺伝子検査を行いリスクを確実に回避した上で、安心安全の未来設計をする事をお勧めしています。

では、赤ちゃんのための遺伝子検査にはどんなものがあるのでしょうか？



ミネルバクリニック
MINERVA CLINIC

赤ちゃんのための 遺伝子検査を知る



赤ちゃんのための遺伝子検査は大きく分けて2種類あります。

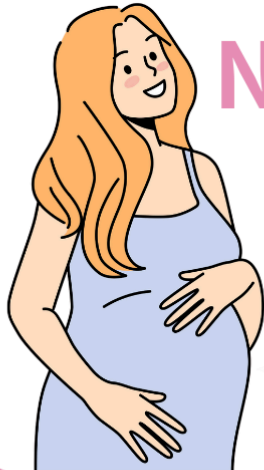
妊娠後の赤ちゃんに対する検査	NIPT(出生前診断)
妊娠に関係なく両親に対する検査	保因者検査

NIPTはNon-Invasive Prenatal genetic Testingの略で「出生前診断」の意味です。**NIPTは妊娠後のお母さんのお腹の中にいる赤ちゃんの検査**です。

保因者検査は妊娠に関係なく、両親(男女)の遺伝子を検査し、発症はしていないけれどある遺伝子を持っていて、子どもに発症リスクがあるかを調べる検査です。



ミネルバクリニック
MINERVA CLINIC



NIPT(出生前診断) 保因者検査 について知る

NIPT(出生前診断)はお母さんの血液を調べるだけで、おなかの赤ちゃんにも負担をかけず、赤ちゃんに起こりうる疾患の可能性(陽性、陰性、判定保留)を高い確率で調べることができる検査です。NIPT(出生前診断)は2013年に日本に導入された技術で、一般的に妊娠9週目から調べることができます。

▼NIPT(出生前診断)についてもっと詳しく(ミネルバクリニック公式youtubeチャンネル)

📺これから妊娠予定・妊娠初期の方必見！最新の出生前検査

これから妊娠予定・妊娠初期の方必見！最新の出生前検査

ミネルバチャンネル チャンネル登録者数 1190人 7 共有 オフライン

※画像をタップ(クリック)するとYouTubeをご覧いただけます。

保因者検査は、これからお子さんを持つと考えられている男女のための検査です。その男女が赤ちゃんを授かった時に、赤ちゃんに障害や課題がでるかどうかわかるための検査です。また当クリニックでは一人目を産んで二人目を考えているというご夫婦にもおすすめしています。もしご夫婦が保因者であれば、たとえ一人目のお子さんが保因者にならなかったとしても、二人目の子が保因者または遺伝性疾患になるリスクがあるためです。※NIPT(出生前診断)と保因者検査は、同時に受けていただけます。

ご家族や血縁者に遺伝性疾患がなくても、その保因者カップルの組み合わせで発生するのが常染色体劣性遺伝性疾患です。保因者であるかどうかは、見た目ではわかりません。ましてや普通の血液検査ではわかりません。

遺伝性疾患なんて自分には関係ないと思いませんか？

ある遺伝性疾患の保因者(キャリア)は、一般人口の54人に1人とされています。当クリニックにいらっしゃる方には丁寧にお話させていただきますが、障害や遺伝性疾患は意外と身近に存在していると私たちは考えています。

▼保因者検査(ブライダルチェック)についてもっと詳しく(ミネルバクリニック公式youtubeチャンネル)

▶「ブライダルチェック」結婚前に絶対にやった方が良いです！【臨床遺伝のプロ 教えて仲田...



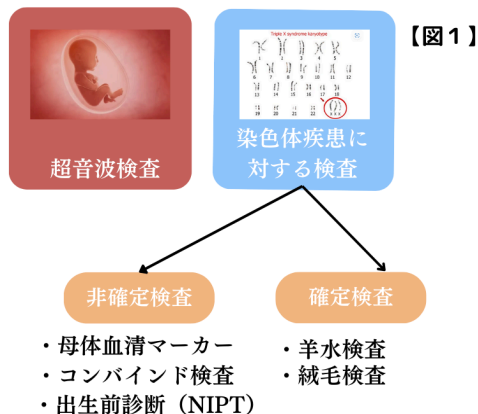
「ブライダルチェック」結婚前に絶対にやった方が良いです！【臨床遺伝のプロ 教えて仲田先生】



※画像をタップ(クリック)するとYouTubeをご覧ください。

NIPT(出生前診断)のあれこれ

出生前診断には、超音波を使った画像の検査と、染色体疾患に対する検査があります。



染色体疾患に関する検査はいくつかの種類があり【図1】、大きく分けて、非確定的検査(それだけでは診断がつかない検査)と、確定的検査(それだけで診断が確定する検査)があります。

それぞれの検査方法にはメリットやデメリットがあり、あなたが望む「結果」が何なのかで検査方法やクリニックを選択した方がベストでしょう。安全かつ費用対効果の高いものを選んでいただきたいので、検査ごとに概要などをまとめました。

出生前診断の比較

	検査	費用	検査内容	時期	結果まで
非確定検査	超音波検査(エコー)	5000円	超音波で首の後ろのむくみ(NT)を測定	妊娠11-13週頃	当日
非確定検査	血清マーカー検査	3万円	母体の採血のみ	妊娠15-17週	2週間
非確定検査	コンバインド検査	5万円	超音波検査+血清マーカー検査	妊娠11-13週	2週間
非確定検査	NIPT(出生前診断)	20万前後	母体の採血のみ	妊娠9-15週(ミネルバは6週~)	1~2週間
確定検査	羊水検査	10~20万前後	専用の注射針を穿刺し、羊水を摂取	妊娠16-18週	約4週間
確定検査	絨毛検査	10~20万前後	経腹法または経膣法で絨毛細胞を摂取	妊娠11-14週	約2~3週間

NIPT(出生前診断)の検査結果・精度について

NIPT(出生前診断)は非確定検査のため、もしも陽性の結果がでて**その結果が確定したわけではありません**。その場合は、確定検査である、羊水検査や絨毛検査を検討する必要があります。

また、NIPT(出生前診断)は精度が高い検査ではありますが偽陽性(陰性なのに陽性の結果がでること)や偽陰性(陰性なのに陽性の結果がでること)・判定不能といった結果がでる場合もあります。

遺伝子分野の研究においては日本は残念ながら後進国です。より高い精度でのNIPT(出生前診断)や保因者検査の結果を望むなら、国内の検査機関を使っているNIPT(出生前診断)を行うクリニックではなく、**海外の世界の最高水準の検査機関を日本で唯一使っている、ミネルバクリニックがおすすめ**です。ミネルバクリニックでは**陽性・陰性ともに的中率100%**。判定不能もありません。万が一判定不能の結果が出た場合には無料で何度でも再検査します。

こちらのレポートを受け取っていただいた方にぜひ知っていただきたいのが、**NIPTの検査精度は、使っている検査機関や検査手法によって大きく異なる**ということです。

イルミナ社のVeriseq V2システムという検査手法を用いているNIPTクリニックは**避けた方が賢明**といえるでしょう。なぜなら、こちらの手法はオンラインでイルミナ社とつながり検査結果が出されるのですが、**検査結果に対してイルミナ社には一切の質問ができず、なぜ陽性・陰性となったのか理由がわからないため**です。

検査後のカウンセリングでも、結果を伝えられるだけで不安な方には再検査を促すのみ、という流れです。

こちらの手法は国内の大手NIPTクリニックで用いられていますが、受検者の方を思えば本来用いるべきではないでしょう。NIPT(出生前診断)が日本で始められてからまだ日が浅いため、クリニックによってNIPT(出生前診断)の質は玉石混合となってしまっています。NIPT(出生前診断)を受ける際には、クリニックを選ぶ際に細心の注意が必要だといえるでしょう。

国内で**Veriseq V2システム**を使用しているNIPTクリニック

検査手法	NIPT(出生前診断)を行うクリニック名
Veriseq V2システム	ヒロクリニック、平石クリニック、日本遺伝子医学株式会社、東京衛生検査所
海外の世界最高水準の検査	ミネルバクリニック



ミネルバクリニック
MINERVA CLINIC

世界最高水準 NIPT(出生前診断) 保因者検査の ミネルバクリニック について知る



NIPT(出生前診断)や保因者検査を行うクリニックはたくさんあり「どこで検査を受ければいいのか？」など、悩んでしまう方も多いのではないのでしょうか。

万が一陽性であっても、**24時間無料で院長と電話で相談可能&カウンセリング回数も無制限**。約**20万件**と圧倒的実績多数の検査機関で**的中率100パーセント**を誇る、**遺伝専門医が院長を務めるミネルバクリニックでの検査をおすすめ**します。

遺伝子検査専門クリニックとは

日本の医療機関で、遺伝子検査やNIPT(出生前診断)をできるクリニックや病院には様々な種類があります。大学病院、産婦人科等々ありますが、中でも遺伝子検査・NIPTを専門に行っているクリニックがミネルバクリニックです。

ミネルバクリニックでは、内科専門医・がん薬物療法専門医・臨床遺伝専門医の3つの資格を持つ、日本で唯一の医師である仲田院長が患者様の気持ちに寄り添って診療しています。**国際認証を受けた検査機関を厳選し、業界オンリーワンの遺伝子検査体制を整えています**。

ミネルバクリニックの遺伝子検査は、世界的にも幅広い検査項目を扱っています。先進的医学検査としてその後のフォローアップも行い、検査精度に反映させるべくすべて臨床研究という形で行っており、個々の患者さまの症状にあった検査やカウンセリングを提供できるように日々研究しアップデートしています。



ミネルバクリニック
MINERVA CLINIC

NIPT(出生前診断) を受ける前に 知っておいてほしい事



NIPTを含む出生前診断では、**胎児がどれだけ重い症状を持って生まれてくるかは分かりません。**例えばダウン症の場合でも、生まれてすぐに亡くなる赤ちゃんもいれば、80歳以上という長生きをしてギネスブックに名を残す人もいます。21番染色体に異常があり、3本存在する状態でも、その症状の出方や重症度は人それぞれ異なります。**赤ちゃんが生まれてから育つ過程を見てみないと、その重症度は実際には分からないのです。**

出生前診断、特にNIPTにおいては、時には判断が難しい結果が出る場合があります。例として挙げられるのが、珍しい染色体異常であるモザイク現象です。モザイクとは、同一個体内で細胞によって染色体の構成が異なる現象のことを言い、これによって遺伝子の発現が細胞ごとに異なり、さまざまな表現型や疾患のリスクが生じる可能性があります。**NIPT自体でモザイクという結果が出るわけではなく、陽性になった後、羊水検査をしてモザイクと判明する場合があります。**

生殖医療の分野では、受精胚におけるモザイクについて以下のような基準が設けられています：

- 胚盤胞の細胞の20%未満が異常な場合、その胚は正常とみなされます。
- 細胞の20～40%に異常がある場合は、低レベルのモザイクとみなされます。
- 40～80%の細胞に異常がある場合は、高レベルのモザイクとされます。
- 80%以上の細胞に異常が存在する場合、異常と呼ばれます。

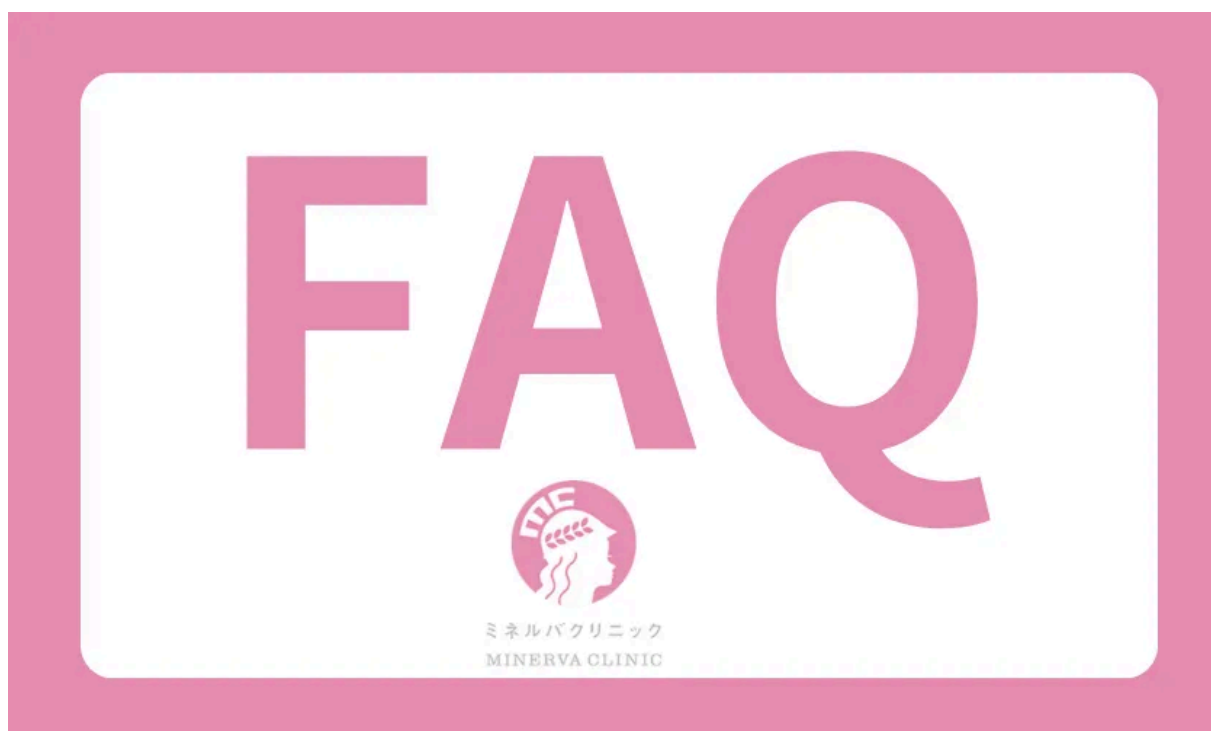
モザイクは受精後に起こる現象であり、全ての細胞に染色体異常があるケースは、通常は卵子の発育異常によるもので、受精前から存在します。この点がモザイクと完全型の異常の大きな違いです。**モザイクは両親の年齢に依存せず、どの年齢層でも発生することがあります。**

一部の施設では、他に正常な胚がない場合にモザイク胚を移植することがありますが、これには重大な先天性健康問題を持つ子どもが生まれるリスクに対する懸念があります。しかし、これま

での研究や経験により、ほとんどのモザイク胚の移植は妊娠率の低下や流産率の上昇には関連するものの、先天性異常の増加にはつながらないことが示されています。実際に、極めて低いモザイク率を持つ症例から生まれた子どもたちは、正常な発達をしている事例も報告されています。

したがって、**NIPTを含む出生前診断を受ける際には、判断に悩む結果が出る可能性があることを理解しておくことが重要です。**

NIPT(出生前診断)・保因者検査のよくある質問



Q1: NIPT(出生前診断)は誰でも受けられますか？

A1: ミネルバクリニックでは、妊娠6週の妊婦さんであればどなたでも受けられます。おすすめは8週以降です。

Q2: NIPT(出生前診断)では何が分かりますか？

A2: NIPT(出生前診断)では以下のことが分かります。

NIPT(出生前診断)でわかることは様々ですが、一義的にはダウン症候群(21トリソミー)、エドワーズ症候群(18トリソミー)、パトウ症候群(13トリソミー)といった染色体異常を発見することができます。

2-1. 赤ちゃんの染色体の数に異常があるかどうか

・ダウン症候群(21トリソミー)

21番目の染色体が3本になることで引き起こされる染色体異常で、1,000人に1人の割合で発生します。ダウン症候群には根本的な治療法はありませんが、合併症として起こる心臓病などは手術などで治療できます。甲状腺機能低下症がみられる場合は、甲状腺ホルモン補充療法を行います。

・エドワーズ症候群(18トリソミー)

18番目の染色体が3本になることで引き起こされる染色体異常です。6,000人に1人の割合で発症し、そのほとんどが自然流産になります。男女比は1:3で、割合としては女児に起こりやすい傾向があります。エドワーズ症候群も、ダウン症候群と同様に根本的な治療法はありません。患児の半数以上は生後1週間以内に亡くなることが多く、1年後まで生存する割合は10%未満です。

・パトウ症候群(13トリソミー)

13番目の染色体が3本になることで引き起こされる染色体異常です。米国では10,000人に1人の割合で発症しています。パトウ症候群の胎児は出生時の体格が小さい傾向にあり、脳の発育が悪いほか、口唇裂・口蓋裂、目の発育不良など、顔に多くの異常がみられます。パトウ症候群にも根本的な治療はありません。小児の80%は生後1ヶ月を迎える前に亡くなることが多く、1年後まで生存する割合は10%未満です。

2-2. 赤ちゃんの染色体の構造に異常があるかどうか

最近ではこれらの染色体の数の異常に加えて、染色体の一部に小さな欠損がある、つまり構造に異常があることで生じる染色体の数の異常も検出可能となってきました。

2-3. 赤ちゃんの遺伝子に異常があるかどうか

さらに、常染色体劣性遺伝性疾患やX連鎖性疾患の一部が、赤ちゃんだけでおこる新生突然変異を含めてわかるようになってきました。父親の年齢が上がるとともにリスクが上がる疾患がいくつかあり、「NIPT de novo」では、精子の加齢と関係する胎児の疾患の一部もわかるようになりました。

2-4. 赤ちゃんの性別

NIPT(出生前診断)では赤ちゃんがY染色体をもっているかどうかを判別できます。これによって性別がわかるようになりました。

Q3: 保因者検査は誰でも受けられますか？

A3: はい、年齢制限なくどなたでもお受けいただけます。保因者検査は、妊娠前または妊娠中に受けることができ、あなたとあなたのパートナーが、ご自分たちがもっていない疾患も含む特定の遺伝性疾患を子どもに伝える危険性があるかどうかを知ることができます。

Q4: 保因者検査では何が分かりますか？

A4:400以上(最大787)の常染色体劣性遺伝性疾患とX染色体性遺伝性疾患がわかります。ヒトは一对(2本で1組)の染色体を持っています。片方の染色体が遺伝性疾患を引き起こす病的変異を持っていても、他方が正常だと発症しない、両方の染色体に病的遺伝子があると発症する、という形式をとるものを劣性遺伝性疾患と呼びます。

反対に、片方に病的遺伝子があるだけで発症する形式のものを優性遺伝性疾患と言います。常染色体というのは1-22番染色体のことをいいます。遺伝性疾患の原因となる病的変異を持っていても、疾患が劣性遺伝形式であるため、反対側の対立遺伝子が正常で、発症しない人が保因者です。保因者であるかどうかを外見や通常の検査では知ることは出来ません。常染色体劣性遺伝の遺伝性疾患の保因者同士が偶然カップルになった場合、お母さんから1/2、お父さんから1/2の確率で病的遺伝子が2つ伝達され、お子さんは1/4の確率で遺伝性疾患となります。お子さんが保因者となる確率は、1/2です。保因者スクリーニング検査の中では最も強力かつ最高の正確さを誇る検査です。

Q5: 保因者(キャリア)とはどういう意味ですか？

A5: 保因者とは、「疾患(病気)の遺伝子や染色体をもち、子どもに遺伝する可能性がある人」を指します。ただし、保因者自身が現在病気であったり、体調が悪いかというところではなく、あくまで自分は正常、もしくは通常の人とほとんど変わりませんが、子どもに病気の遺伝子や染色体が遺伝する可能性がある人を指します。



ミネルバクリニック
MINERVA CLINIC

赤ちゃんのための遺伝子検査 (NIPT・保因者検査)

のすべてがよく分かるレポート

～おわりに～



おわりに

赤ちゃんのための遺伝子検査(NIPT・保因者検査)のすべてがよく分かるレポートを御覧いただきましてありがとうございました。検査を受けるかどうか迷われている方はぜひこちらも御覧になってみてください。

▼NIPT(出生前診断)を受けるか迷われている方に(ミネルバクリニック公式youtubeチャンネル)

▶【出生前診断(NIPT)を絶対やった方がよい人4選】現役医師がこっそり教えます



※画像をタップ(クリック)するとYouTubeをご覧ください。

ミネルバクリニック公式ホームページでは、もっと詳しくお知りになりたい方に向けまして、**NIPT** (出生前診断) **にまつわる広範囲な事柄についてわかりやすく解説**しています。

例えば、

NIPT(出生前診断)の偽陽性・偽陰性はどのくらい？

<https://minerva-clinic.or.jp/fp-fn/>

検査会社によってどのような違いがあるの？

<https://minerva-clinic.or.jp/nipt/column/company/>

NIPT(出生前診断)は信頼できる？エビデンスを見てみましょう

<https://minerva-clinic.or.jp/nipt/column/evidence-of-nipt/>

など、個人の方では調べるのが難しいような内容を、遺伝専門医の院長自ら書かせていただいています。また、これまでの豊富な**NIPT**(出生前診断)の事例集も公開させていただいております。

・**NIPT**(出生前診断)の事例集のページ

<https://minerva-clinic.or.jp/nipt/niptjirei/>

ミネルバクリニックは高い検査精度を誇ると同時に、アフターフォローも万全。NIPT(出生前診断)を受ける前後に、**無料**で遺伝専門医の**カウンセリング**が受けられます。そのため他の**NIPT** (出生前診断)を行なっているクリニックで検査を受けたあとにセカンドオピニオンとして来院される方も多くいらっしゃいます。

※アフターフォローについて、羊水検査の費用を全額負担することをもって「万全」と表現しているサイトやクリニックがあるのですが、ミネルバクリニックではそのようには考えていません。もしも陽性になったときは、まずは陽性の結果を受け取って混乱している時期に落ち着いていただけるようにカウンセリングをして、信頼できる検査医療機関をご紹介したり、羊水や絨毛検査の結果をもって判断する、産む産まないを決断するという流れの全てをサポートする、つまり、「一番つらい時期」に「しっかり寄り添う」のが「万全な」アフターフォローだと考えています。中絶施設もいろいろですので、長年、当院の患者さんたちとしっかり向き合ってきた経験を、「ナレッジ」としてこれからの皆様にしっかり提供していくことこそ大事だと考え、中絶施設のご案内もしております。

※検査後の無料カウンセリングの対象は、陽性になった方、もしくは**NIPT**では異常がなかったけれど胎児ドックで超音波検査上の異常を指摘された場合に限りです。

NIPT(出生前診断)は人生に関わる大切な検査です。安いものでもありませんので、できたら一度の検査で安心したいですね。こちらのレポートが**NIPT**(出生前診断)や保因者検査について理解を深め、あなたにあったクリニックを選ぶための一助になりましたら幸いです。

=====

ミネルバクリニック

院長: 仲田洋美

[03-3478-3768](tel:03-3478-3768)

〒107-0061 東京都港区北青山2丁目7-25 神宮外苑ビル 1号館2階

公式WEB: <https://minerva-clinic.or.jp/>

=====