

羊水染色体分析 同意書

羊水染色体分析について、ご説明を受けられて、理解された項目にチェックをお願いします。

1. 検査の目的と検査でわかること

- 羊水中に含まれる赤ちゃんの細胞を用いて、赤ちゃんに染色体の変化「染色体異常」があるかどうかを調べる検査です。

2. 羊水の採取方法

- 超音波検査によって、赤ちゃんや胎盤の位置を確認した上で、妊婦さんの腹部に細い針を刺して羊水を採取します。この手技を「羊水穿刺」と呼びます。

3. 羊水穿刺の安全性

- 羊水を採取する際に腹部に細い針を刺しますので、危険が全くないわけではありません。羊水穿刺の合併症としては、流産、破水、出血、腹痛、子宮内感染、胎児の受傷、早産などがあります。適切な処置で対処できる場合がほとんどですが、最終的に流産や胎児死亡に至ることもあり、その確率は、0.3%~0.5% (1/200~1/300) といわれています。

羊水の染色体分析は、2 つに分けられます。①赤ちゃんの細胞を培養して染色体を分析する「羊水染色体分析」と、②赤ちゃんの細胞を培養せずに分析する「RapidFISH（間期核 FISH 法）迅速検査」です。

①羊水染色体分析

1. 検査の目的と検査でわかること

- 赤ちゃんの全ての染色体を分析して、染色体の数や構造の変化「染色体異常」の有無を診断します。

2. 検査の方法

- 羊水中に含まれる赤ちゃんの細胞を培養して顕微鏡下にて染色体を観察します。

3. 検査の限界

- 染色体の数の変化や、構造の変化の多くは、正確に分析できますが、微細な構造の変化や遺伝子レベルの変化は検出することができません。
- 一人の赤ちゃんが異常な染色体の細胞と正常な細胞の両方をもっている場合を「モザイク」と呼びます。モザイクは診断できないこともあります。
- 染色体異常は生まれてくる赤ちゃんの病気の一部に過ぎず、本検査ではすべての病気は診断できません。赤ちゃんは誰でも病気をもつ可能性があり、赤ちゃんの約 3~5%には、何らかの治療が必要な症状が認められるといわれています。
- 赤ちゃんの細胞が十分に増えない場合が、約 0.2%あります。この場合には、染色体を観察して分析することができず、結果を報告することができません。

②RapidFISH 迅速検査

1. 検査の目的と検査でわかること

- 5種類の染色体（13番、18番、21番、XおよびY染色体）の数の変化を迅速に検出するスクリーニング検査です。確定診断となる羊水染色体分析を実施する場合にのみ追加することができる検査です。

2. 検査の方法

- 赤ちゃんの細胞に、13番、18番、21番、XおよびY染色体の特定の場所に結合して蛍光発色する試薬を加えて、光っているシグナルを数えます。
- 試薬ごとに50個の細胞のシグナルを数えます。そして、異常シグナル数の細胞および正常シグナル数の細胞の割合にしたがって、結果を判定します。

3. 検査の限界

- 対象外となる染色体異常は調べられません。13番、18番、21番、XおよびY染色体の数の変化を検出します。したがって、構造異常（染色体に切断が起こり構造が一部変化したもの）、モザイク、上記5種類の以外の染色体の数の変化など、出生前診断で認められる染色体異常の約30～35%は検出できません。
- 確定診断ではありません。RapidFISH迅速検査で異常結果（陽性）であった場合、羊水染色体分析でも同じ異常結果となるのは99.83%です。また、本検査で正常結果（陰性）であった場合、羊水染色体分析でも正常結果となるのは99.96%です（ただし本検査で検出できない染色体の変化を認めることはあります）。
- 以下の理由により、検査結果を報告できない場合があります。
 - ・羊水量や、羊水中に含まれる赤ちゃんの細胞が不足している場合
 - ・母体血液が混入している場合で、赤ちゃんが女兒の場合
 - ・異常シグナル数の細胞の割合、および正常シグナル数の細胞の割合が判定基準外の場合

私は、上記すべての説明事項を理解し、下記の検査を受けることに同意します。

- ①羊水染色体分析
- ①羊水染色体分析および②RapidFISH 迅速検査

年 月 日 患者様の氏名（署名） _____

説明医師 所属 _____

職名 _____

氏名 _____

本同意書は、ラボコープ・ジャパンが雛形として作成したものです。

Word ファイルをご希望の場合は、Email (MarketJP@labcorp.co.jp) にてご連絡ください。