

検査対象となる 疾患の特徴

21トリソミー（ダウン症候群）

- 一般的に、600～800人に1人の割合で出生するといわれています。
- 生後の身体や言語の発達は全体的にゆっくりですが、適切な育成環境（療育など）によって成長発達を促すことができます。
- 心疾患、消化器系疾患などの病気をもつ場合があります。
- 学齢期は地元の学校や特別支援学校に通っています。
- 大人になると生活介護が必要になることもあります。行政によるサポートを受けながら地域の中で生活する方も多く、生涯に渡ってさまざまな支援サービスが用意されています。
- 小児慢性特定疾病に認定されており、医療、福祉、当事者のコミュニティなどのサポート体制があります。
- 各地には親の会やサークル活動などの情報交換の場があり、福祉のサポート体制も整っています。

18トリソミー（エドワーズ症候群）

- 一般的に4,000～10,000人に1人の割合で出生するといわれています。
- 妊婦健診で行われる超音波検査で赤ちゃんの発育不全や心疾患、消化器系疾患、四肢の形態変化などを認めることからみつかることがあります。
- 複数の病気を持って生まれてくることがあり、呼吸や哺乳のサポートなど、生後早期に医学的な管理が必要になることがあります。
- 心疾患や呼吸不全などの病気のため、生後早期に亡くなる場合があります。一方、積極的な医療介入により生命や生活の見通しが改善すると報告されており、一部で長く生存して成人を迎える方もいます。
- 運動面・知能面での遅れを示しますが、医学的な管理を継続しながら特別支援学校等に通学し、成長と共にゆっくりと発達をとげます。
- 小児慢性特定疾病に認定されており、医療、福祉、当事者のコミュニティなどのサポート体制があります。

13トリソミー（パトウ症候群）

- 一般的に5,000人～10,000人に1人の割合で出生するといわれています。
- 妊婦健診で行われる超音波検査によって心疾患、中枢神経・消化器系疾患などの病気、身体の状態変化などでみつかることがあります。
- 複数の病気を持って生まれてくることがあり、呼吸や哺乳のサポートなど、生後早期に医学的な管理が必要になることがあります。
- 心疾患や呼吸不全などの病気のため、生後早期に亡くなる場合があります。一方、積極的な医療介入により生命や生活の見通しが改善すると報告されてきており、一部で長く生存して成人を迎える方もいます。
- 一人で歩いたり、言葉を話せるようになることは稀ですが、ゆっくりと成長・発達します。
- 小児慢性特定疾病に認定されており、医療、福祉、当事者のコミュニティなどのサポート体制があります。



公益財団法人日本ダウン症協会
<https://www.jdss.or.jp>



ヨコハマプロジェクト
<https://yokohamapj.org/>



18トリソミーの会
<http://18trisomy.com/>



Team 18
<https://team-18.jimdofree.com/>



13トリソミーの子どもたち
☆ PROJECT13 ☆
<http://trisomy13.blog.jp/>



13トリソミーの子供を支援する親の会
<http://www.13trisomy.com/next.html>

検査を受ける前に、もう一度確認いただきたいこと

- NIPTは妊婦さんの採血のみで実施できますが、赤ちゃんの染色体疾患を出生前に調べる検査です。「陰性」以外の結果がでることで、さまざまな困難に直面する可能性があります。
- NIPTは侵襲的で流産リスクのある羊水検査などを受けるかどうか、悩む妊婦さんがその判断材料として行う検査ともいえます。
- NIPT「陽性」とは、3つのトリソミーのうちいずれかの可能性が高いという結果です。
 - ▶ この検査では診断を確定できません。診断を確定するためには羊水検査や絨毛検査を受ける必要がありますが、おなかから子宮内に針を刺す検査のため、300分の1程度の確率で流産が起こります。
 - ▶ 「陽性」でもその染色体疾患ではない場合もあります（偽陽性といいます）。例えば、35歳の妊婦さんの「21トリソミー陽性」の場合でも、実際に赤ちゃんがダウン症候群でない確率は約6.4%あります。
 - ▶ 「陽性」の場合、結果に関する詳しい説明やその後の対応について遺伝カウンセリングを受ける必要があります。
- NIPT「陰性」とは、3つのトリソミーの可能性が低いという意味です。
 - ▶ 3つのトリソミーでない確率はいずれも99.9%以上ですが、100%否定できるわけではありません。非常にまれですが、陰性の結果がでたとしても染色体疾患のある場合（偽陰性）があります。
 - ▶ 3つのトリソミー以外の先天性疾患も多いため、「陰性」だとしても、赤ちゃんが病気などがないことを示すわけではありません。
- NIPT「判定保留」とは、「陽性」か「陰性」かの判定ができないという結果です。
 - ▶ わが国のデータでは0.3～0.4%ほどの確率で「判定保留」となることがあります。
 - ▶ その後の対応（再度NIPTを行う、NIPTでの検査をあきらめる、羊水検査などを行うなど）について再度相談する必要があります。
- 検査でおなかの中の赤ちゃんに染色体疾患の可能性があることが判明しても、実際に生まれてくる赤ちゃんの症状やその後の発育の様子については個人差があるためはっきり分かりません。また、疾患の治療にも直接つながりません。
- 検査の本来の目的は赤ちゃんの染色体疾患について調べることで、妊婦さん自身の染色体疾患や悪性腫瘍などが、この検査を契機に発見されることがあります。
- 検査前の遺伝カウンセリングを通じてこの検査のことをよく理解し、ご自身とパートナーにとって必要があるかどうか十分に考えて納得したうえで、実際に検査を受けるかどうかを決めてください。
- NIPTを受けても受けなくても、お二人で十分に検討された意思決定は最大限に尊重されます。
- 赤ちゃんやご家族の将来に関する不安や心配については、いつでも相談に応じます。より詳しい説明を希望される場合は、施設内の小児科や外部の適切な施設を紹介することもできます。
- 赤ちゃんに何らかの先天性疾患がある場合でも医療や福祉サービスなど、赤ちゃんにとって一番いい方法を一緒に考えてくれる支援者が必ずいることを忘れないで下さい。