

関連学会のガイドライン

ISPD
(2015.4)

国際出生前診断学会

Position Statement from the Chromosome Abnormality Screening Committee on Behalf of the Board of the International Society for Prenatal Diagnosis

ACOG/SMFM
(2015.9)

米国産科婦人科学会/周産期学会

Committee Opinion #640
Cell-free DNA Screening for Fetal Aneuploidy

ACMG
(2016.5)

米国臨床遺伝学会

Noninvasive prenatal screening for fetal aneuploidy, 2016 update: a position statement of the American College of Medical Genetics and Genomics

関連学会のガイドライン

- 対象疾患
 - 染色体数的異常
 - 性染色体異常
 - 微細欠失・微細重複
- その他
 - 判定保留
 - 多胎
 - Incidental finding
- 検査会社への勧告

対象疾患（染色体数的異常）

ISPD
(2015.4)

すべての妊婦に対して提示される
第一選択肢である。

ACOG/SMFM
(2015.9)

一般妊婦の大多数にとっては、
依然として従来の非確定検査が
第一選択肢として最適である。

ACMG
(2016.5)

13, 18, 21trisomyにおいて、最も検出率の
高い非確定検査の選択肢であることを、
すべての妊婦に情報提供する。

対象疾患（性染色体異常）

ISPD
(2015.4)

解析が可能な場合、検査の選択肢
(受ける、受けない)を提供する
* 制限によって性染色体解析ができない国もある

ACOG/SMFM
(2015.9)

trisomyの検査の際に
希望があれば解析対象とする

ACMG
(2016.5)

検査前の遺伝カウンセリングの中で
全ての妊婦に解析が可能であることを
情報提供する

対象疾患（微細欠失・微細重複）

ISPD
(2015.4)

臨床的意義が明確な既知の重篤な疾患に
限定されるべきである。

検出率や偽陽性率、各検査で結果陽性の場合、
疾患について明確に情報提供すべき

ACOG/SMFM
(2015.9)

（微細欠失）
ルーチンに実施されるべきではない。

ACMG
(2016.5)

検査前のカウンセリングの中で、すべての妊婦に臨床的意義のあるCNVsの解析が
可能であることを情報提供する。

多胎

ISPD
(2015.4)

(言及なし)

ACOG/SMFM
(2015.9)

検査対象として推奨しない

ACMG
(2016.5)

(多胎 and/or 卵子提供)
非確定検査の選択肢として提示する前に
検査会社へNIPSの妥当性を確認すべき

判定保留

ISPD
(2015.4)

再検

Fetal Fractionが少ない場合、
1/3が再び判定保留となる可能性あり

ACOG/SMFM
(2015.9)

結果開示後に遺伝カウンセリングを実施し
超音波精査と確定検査の情報提供をすべき

ACMG
(2016.5)

Fetal Fractionが少ないことに起因する場合、
確定検査を提案する(再検査は不適切)

Incidental finding

ISPD
(2015.4)

稀だが、臨床的意義のある染色体異常や悪性腫瘍を含む遺伝学的異常が検出される

- * 検査会社はVOUSについて報告の必要性を判断すべき
- * 遺伝カウンセリングの実施や適切な施設への紹介をすべき

ACOG/SMFM
(2015.9)

(言及なし)

ACMG
(2016.5)

検査方法によっては、母体の健康へ影響を及ぼす遺伝学的異常が明らかになる可能性があることを説明すべき

検査会社への勧告

ISPD
(2015.4)

- ・検査の品質管理と保障
- ・検査要件、検査方法、結果報告、検体やデータ保存、個人情報保護の基準を忠実に守るべき
- ・疫学的なモニタリングに基づいた進行中の検査性能の詳細を提供できるよう準備すべき

ACOG/SMFM
(2015.9)

- ・各々のtrisomyについて、結果と共に陽性的中率ならびに残存リスク*値を報告することを推奨

* 残存リスク(residual risk): 陰性結果が誤っているリスク

ACMG
(2016.5)

- ・対象疾患の検査精度を明記すべき
(検出率、特異度、陽性的中率、陰性的中率)
* 精度を明記できない疾患については検査を提供すべきではない
- ・報告書にFetal Fractionを明記すべき
- ・判定保留の理由を明記すべき