

欧米の NIPT guideline の解説

ISPD : 国際出生前診断学会

International Society for Prenatal Diagnosis

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

2015.4

【対象疾患と対象妊婦】

- ・ 染色体数的異常 : cell-free DNA screening を第一の選択肢として全ての妊婦への提示を推奨
- ・ 性染色体異常 : 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
- ・ 微細欠失／微細重複 : 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
検出率や偽陽性率、結果陽性の場合、疾患について明確に情報提供すべき

【その他】

- ・ 多胎 : (言及なし)
- ・ 判定保留 : 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)
- ・ Incidental finding :
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ことがあり、
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(GC)の実施や適切な施設への紹介をすべき

【検査会社への勧告】

- ・ 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

欧米の NIPT guideline の解説

ACOG / SMFM : 米国産科婦人科学会/周産期学会

The American College of Obstetricians and Gynecologist / Society for Maternal-Fetal Medicine

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

2015.9

【対象疾患と対象妊婦】

- ・ 染色体数的異常 : 一般妊婦の大多数にとっては、依然として従来の非確定的検査が第一選択
(一般集団へは cell-free DNA screening を第一選択として奨励していない)
- ・ 性染色体異常 : trisomy の検査の際に 希望があれば 解析対象とする
- ・ 微細欠失 : ルーチンに実施されるべきではない

【その他】

- ・ 多胎 : 検査対象として推奨しない
- ・ 判定保留 : 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について情報提供すべき
- ・ Incidental finding : (言及なし)

【検査会社への勧告】

- ・ それぞれの 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

欧米の NIPT guideline の解説

ACMG : 米国臨床遺伝学会

American College of Medical Genetics and Genomics

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

2016.5

【対象疾患と対象妊婦】

- ・ 染色体数的異常 : 13,18,21trisomy のスクリーニング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全ての妊婦に情報提供する。
- ・ 性染色体異常 : 検査前の GC の中で全ての妊婦に性染色体の解析が可能であることを情報提供する
- ・ 微細欠失／微細重複 : 検査前の GC の中で全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。

【その他】

- ・ 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 : 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 :
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】

- ・ 検査対象疾患の精度（検出率、特異度、陽性的中率、陰性的中率）を明記すべき
（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