出生前遺伝学的検査(クアトロテスト)に関する説明書

1. クアトロテストの概要

1.1. はじめに

クアトロテストはお母様の血液を調べることで、赤ちゃんが特定の疾患を持つ 可能性を評価しますが、これだけで病気の有無を「確定」するものではない、ス クリーニング検査です。

- · 検査方法: お母様の採血によって行われます。
- ・検査の性質: 胎児における特定の疾患の可能性を算出するスクリーニング検査です。この検査だけで病気の有無を確定することはできません。
- · 対象疾患: 以下の3つの疾患について、その可能性を評価します。
 - ∘ 21 トリソミー (ダウン症候群)
 - ∘ 18 トリソミー(エドワーズ症候群)
 - 。 神経管閉鎖障害
- 2. 結果の提示方法と基準

検査結果の解釈は、以下の手順で行われます。

1. まず、検査結果は「1/O」という**分数形式の確率で報告されます**。これは、同じ結果が出た妊婦さんが〇人いた場合に、そのうちの 1 人が対象疾患の赤ちゃんを妊娠している可能性がある、という統計的な確率を示します。

スクリーニング陽性	算出された確率が、設定された基準値(カットオフ
(Screening Positive)	値)よりも 高い 状態を指します。
スクリーニング陰性	算出された確率が、基準値よりも 低い 状態を指しま
(Screening Negative)	す 。

3. 最後に、以下の点を必ずご理解ください。

本検査はスクリーニング検査であり、確定診断ではありません。

「陽性」という結果は、赤ちゃんがその疾患であることを確定するものではなく、より詳しく調べるための精密検査(羊水検査などの確定診断)を<u>検討する</u>ための一つの指標です。同様に、「陰性」という結果は、その疾患を持つ可能性が低いことを示唆しますが、可能性を完全に否定するものではありません。

出生前遺伝学的検査(クアトロテスト)に関する承諾書

私は、母体血清マーカー検査(クアトロテスト)の説明書に記載された項目について、遺伝カウンセリングにおいて十分な情報提供を受けるとともに、質問する機会を得ました。この説明により、予定されている検査および関連する事項についてよく理解できましたので、母体血清マーカー検査(クアトロテスト)の検査実施を承諾します。

年 月 日
検査を受ける者の署名:
パートナー署名:

説田者氏名·