

羊水穿刺および羊水染色体検査についての説明書

1. 検査の目的

羊水穿刺および羊水染色体検査の目的は、胎児の染色体異常を診断するためです。検査は患者さんの自発的意思に基づきます。

2. 羊水穿刺の方法

- ①妊娠 15 週から 19 週に羊水穿刺が実施されます。原則的に日帰り入院で施行しますが、胎盤の穿刺部位近傍への付着、子宮筋腫の合併などのため入院して施行することがあります。
- ②羊水染色体検査に先立ち、十分な遺伝カウンセリングおよび検査についての説明を行い、検査の同意書にご署名いただきます。
- ③羊水穿刺を安全に行うために、羊水穿刺に先立って内診、血清 CRP 検査を行います。異常が認められた場合は、穿刺を延期または中止する場合があります。
- ④羊水穿刺 2 日前より抗生物質の内服を開始して下さい。
- ⑤超音波検査によって胎児・胎盤の位置を確認し、腹部の皮膚表面を消毒して穿刺部位の局所麻酔を行った後、超音波装置で観察しながら羊水穿刺針を刺入し、羊水約 18ml を採取します。腹部の手術痕、胎盤・胎児の位置、子宮筋腫などの制約により羊水穿刺が困難なことがあります、穿刺を繰り返す場合があります(再入院の場合、処置料が再度かかります)。

3. 検査にかかる期間

羊水染色体検査では羊水細胞を培養増殖させて検査をするため、結果が判明するまで約 2 週間を要します。なお、13・18・21・X・Y の 5 種類の染色体については、FISH 法により約 1 週間で暫定的な結果を下すことが可能です(最終診断には約 2 週間を要します)。

4. 検査に伴う苦痛

羊水穿刺に際し、針の刺入部位の痛みや子宮の緊張を伴う場合がありますが、まもなく消失します。

5. 検査の危険性

羊水穿刺によって、およそ 0.3% (1/300) の確率で流産が引き起こされる可能性があります。また、まれに破水・性器出血・羊水塞栓・感染の副作用があり、入院管理を要することがあります。

6. 羊水染色体検査の限界

- ①顕微鏡観察では不可能なほど微細な染色体の異常は検出できないことがあります。
- ②遺伝子レベルの異常(知的障害、口唇・口蓋裂、先天性難聴など)は検出できません。
- ③正常な細胞と異常な細胞が混在したモザイク型染色体異常は検出できないことがあります。
- ④母体細胞の混入がある場合、その他予期せぬ原因によって羊水細胞培養がうまくいかない場合、染色体検査ができないことがあります。
- ⑤特別な処置と配慮を要する染色体切断症候群と脆弱 X 症候群の分析は含まれていません。

7. 結果の通知について

羊水穿刺の約 2 週間後に遺伝外来で結果をお知らせし、あわせて遺伝カウンセリングを行います。特別な場合(重篤な伴性劣性遺伝病)を除き、胎児の性別はお知らせしません。

8. 検査はいつでも自由に取りやめることができます

検査を受けることに同意した後でも、いつでも自由に取りやめることができますし、そのことで不利益を受けることはありません。

9. 患者さんのプライバシーは厳重に守られます

10. 費用について

羊水穿刺および羊水染色体検査には健康保険が適用されないため、検査料 73,500 円(振込)と処置料約 3 万円(病院へ支払い)あわせて約 10 万円かかります。

同意書

東京大学医学部附属病院 病院長 殿

私は、下記の検査を受けるにあたり、担当医師（女性診療科、
）から別紙説明書記載の事項について説明を受け、これを十分に理解しましたので検査を受けることを希望します。

（説明事項）

1. 処置および検査の内容について
2. 検査の副作用および限界について
3. 検査を受けることに同意した後でも自由に取りやめることが可能であることについて
4. プライバシーの保護について
5. 費用について

記

検査の名称：出生前診断を目的とした羊水穿刺・羊水染色体検査

平成 年 月 日

患者氏名 _____ 印

住所 _____

患者・配偶者氏名 _____ 印

住所（同上でも可） _____

別紙説明書を参照願います。