更新日：2020/06/20

【NIPT】ヒロクリニックの全領域微小欠失・重複検査で感じた違和感！

NIPTって あっ、妊娠初期に胎児の異常があるかどうか採血だけでわかる検査でしょ？

ダウン症かどうかわかる検査でしょ？

間違いではないのですが、検査を受ける2で知っておくべきことがもっとあると思います。

今回は初の国内検査と微少欠失遺伝疾患＋微小重複遺伝疾患検査をスタートさせたヒロクリニックについてまとめてみました！

【前回記事はコチラ】

NIPT検査可能な認可・無認可施設の条件を比較【関東編】

初の国内検査態勢

東京慈生検査所（実は関連会社）が検査総102日最長6日！

検査は東京慈生検査所がいます。先にアメブロでも触れましたが東京慈生検査所の提足母体は日ヒロクリニックです。

【NIPT】国内初一の遺伝子疾患検査（東京慈生検査所）が実は●●グループ所属102日最長でも6日は確さに海外に送っていてはできないです。

新しい検査メニューを導入

D+：フルセットプラスプラン：基本検査に加え微小欠失遺伝疾患＋微小重複遺伝疾患のみを検査

だそうです。初めて聞きました。微小重複って。

これまでの微小欠失遺伝疾患5種に加え、5種類の欠失、重複までもがのかる。

更に検査の幅が拡がったということでしょうか。

もう少し読み進めてみると…

「現在は700万塩基以上の欠失があるケースのみ行います」と書いてあります。

これは、**逆に言えば「700万塩基以下の場合は報告しない（できない）」ということか？**と勝手に妄既を作りました。

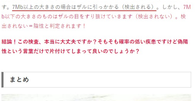
そこでも、勉強しました！100万bM（メガ）塩基ゼロ（ベース）、欠失のたきさのことで、700万塩基は7Mb と表現されます。

それとこその現実的な正しい表現っているを検証します。

2017年のISPD（国際出生前診断学会）資料を見てみたら

ohm.wiley.com/doi/pdf/10.1002/uog.17351?bcsi=1wA9jA4ZTb5NZ7Q1uoCXwtWuAYtFB2.VMnTuu6nWZ3.qnsF1kG57o0#

ありました！それぞれの欠失遺伝疾患のたきさ（Mb）の一覧が！



Syndrome	Gene	Estimated Prevalence	Cut off Mb	Cut off %
22q11.2 deletion	TBX1	1:2,000-1:4,000	1.5 Mb	50%
Wolf-Hirschhorn	Nsd1	1:50,000-1:52,000	1.5 Mb	37%
Cri du chat	Tert	1:15,000-1:50,000	1.5 Mb	37%
Prader-Willi/Angelman	Snrpn	1:15,000	1.5 Mb	37%
1p36 deletion	Spr1	1:5,000	1.5 Mb	37%
Miller-Dieker	Lis1/Pafah1b1	1:10,000	1.5 Mb	37%

【表の見方】

Syndrome→各症候群の名前　Location→欠失した場所　Estimated Prevalence→発生する確率　Deletion Size→欠失のたきさ（e.g.3 Mb）→その欠失が3Mbよりもさっい確率

※思の良い方はもうお分りかもしれませんね

700万塩基以上を見つけ出すレベルの検査では漏れてしまう？

染色体欠失部	症候群	発生頻度	大きさ	測れる？
1p36	1p36欠失症候群	1/5,000	1.5～10Mb	△
4p16.3	ウォルフ・ヒルシャン症候群	1/20,000～50,000	1.9～3.5Mb	×
5q15.2	猫鳴き症候群	1/50,000	10～20Mb	△
15q11.2～q13	アンジェルマン症候群	1/20,000	5～6Mb	×
15q11.2～q13	プラダー・ウィリ症候群	1/20,000	5～6Mb	×
22q11.2	ディ・ジョージ症候群	1/2,000	1.5～2Mb	×

上記の表はヒロクリニックが言う「現在は700万塩基以上の欠失があるケースのみ行います」とした所に先の表のたきさと比較した場合「測れるか？測れないか？」を一覧にした表です。

確実に検出できるのは「5p,15,22臨時き症候群」のみです。

1p,36欠失症候群は「たきさによっては検出可能」です。

わかりやすく例えると、網の目一つが7Mbとい大きさ方めがんがあったとします。7Mbは上のたきさの場合はザルに引っかかる（検出される）。しかし、7Mbは下のたきさのものは目をすり抜けています（検出されない）。検出されない＝陽性と判定されます！

結論！この検査、本当に大丈夫ですか？そもそも確率の低い疾患で下げと偽陽性という言葉だけで片付けてしまって良いのでしょうか？

まとめ

いかがでしたでしょうか。

採血だけと思っている方もいらっしゃると思いますが、より良い選択を自分が行うには？を考えていくと単に

安い・近い・短時間（安近短）

で選んでしまうのは安易な発想では無いかと思います。

スケジュールーつとっても

NIPTは10週目から受けられますが、どのタイミングで結果を受け取るかで、患者側はとてもスピーディな判断を迫られることになってしまします。

高い精度を求めるのには**東西外西ミネルバクリニックのアドフォーの第コース**をおすすめします！

第1世代と第3世代はNIPT異なる2つのNIPTを同時に行うことで陽性的中率並みの陽性的中率を売りにしてます。

更に追加にはなりますが、100種類の**遺伝子**の病的変異についてご同意も検査し、なおかつご同意になってる方もいるだけで

配と単生染色体変異について第**一遺伝子**検査もあるようです。

リンク貼ってみますので、気になる方は是非覗いてみて下さい！

今後もNIPTを取り巻く基礎知識を取り上げていきたいと思います。

では！また次回。

****

医学的な内容を発信するので、仕事でおけるまいりあるお医者さん達に内容に誤りがないか

レビューしてもらうことにしました。

このサイトの医学的内容の監修ドクター

外科専門医　DAIGO　先生

防衛医科大学医学部卒業、防衛医科大学校病院、自衛隊中央病院、各自衛隊基地の医務室を経て

外科専門医を取得。専門は一般外科・総合診療。

防衛部隊長　JOHN　先生

出生前診断コラム　関連記事（子宮）

シェアする
Twitter　Facebook　はてブ　Pocket　LINE

関連記事

出生前診断コラム
【NIPT】コレ読むだけ！東京の出生前診断のお金の疑問に答える記事公開
2020.02.07

出生前診断コラム
NIPTを行うメリットとは？【医師監修】
2020.06.20

NIPT比較
神奈川西エネルバクリニックのアドフォーの第コースとは？【情報入手】

NIPT比較
【NIPT】これ真実に告知前に保険しちゃいか？東京の無認可クリニックで
2020.07.08

出生前診断コラム
【NIPT】出前記事の余流も！Talk Noteで「NIPT　東京」情報だてくさん！
2020.07.07

コメント

コメントをどうぞ

Your email address will not be published. Required fields are marked *

Comment

Name *

Email *

Save my name, email, and website in this browser for the next time I comment.

コメント送信

© 2019 NIPT東京調査隊

サイト内を検索

カテゴリー

NIPTどこがいい比較編
NIPT知恵袋編
NIPT新宿編
出生前診断コラム
NIPT基礎編
NIPT実況編
NIPT厚労省編
NIPT認可施設編
仁義なきNIPT
妊婦さんのあれこれ編
不安パスターズ
未分類
現場レポート編

サイトメニュー

NIPT｜東京都のおすすめクリニック徹底リポート
出生前診断コラム
お問い合わせ
運営者情報
About Us

目次

【NIPT】ヒロクリニックの全領域微小欠失・重複検査で感じた違和感！
初の国内検査態勢
東京慈生検査所（実は関連会社）が検査総102日最長6日！
新しい検査メニューを導入
もう少し読み進めてみると…
2017年のISPD（国際出生前診断学会）資料を見てみたら
700万塩基以上を見つけ出すレベルの検査では漏れてしまう？
まとめ