

GeneTech NIPT



国内No.1の実績と
安心のトータルサポート

NIPTについて

(non-invasive prenatal genetic testing:無侵襲的出生前遺伝学的検査)

■ NIPTとは

NIPTは、母体血の血漿(母体血漿)から精製したcell-free DNA(cfDNA)を解析することにより、21トリソミー、18トリソミー、13トリソミーを検出する出生前検査です。

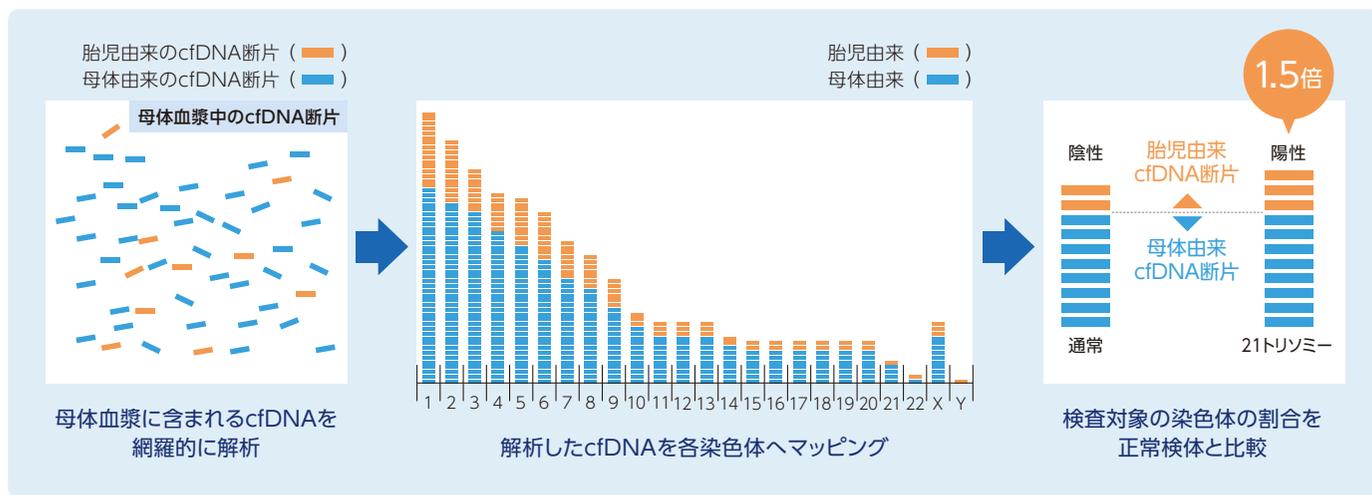
■ NIPTの原理

NIPTには複数の手法がありますが、**GeneTech NIPT**ではMPS(massively parallel sequencing)法を採用しています。

MPS法では、次世代シーケンサー(next generation sequencer : NGS)を用いて、母体血漿中のcfDNA断片を網羅的にシーケンスし、各染色体由来cfDNA断片数を測定します。胎児がトリソミーの場合、該当染色体は1.5倍になっているため、母体血漿中のcfDNA断片に含まれる該当染色体の断片数も正常核型に比べてわずかに上昇することが予想されます。

各染色体の割合を正常検体と比較して数値化し、カットオフ値以上を陽性、カットオフ値未満を陰性と判定します。

MPS法は他の手法と比べて、判定保留率が低いという特長があります。



■ NIPTと従来の検査方法の違い

従来の出生前検査のうち、スクリーニング検査として用いられてきた非確定的検査(コンバインド検査や母体血清マーカー検査)は精度が低く、確定的検査(絨毛検査や羊水検査)には流産・死産のリスクがあるというデメリットがありました。

これに対して、NIPTは**精度が高い、妊娠週数の早い時期(9週以降)から検査が可能、流産・死産のリスクがない***という3つのメリットがあります。

検査名	非確定的検査			確定的検査	
	NIPT	コンバインド検査	母体血清マーカー検査	絨毛検査	羊水検査
実施時期	9週以降	11~13週	15~18週	11~14週	15週以降
検査の対象	21トリソミー 18トリソミー 13トリソミー	21トリソミー 18トリソミー	21トリソミー 18トリソミー 神経管閉鎖不全症	染色体疾患全般	
感度**	99%	83%	80%	100%	
結果報告までの期間	4日~2週間	2週間程度		2~3週間	
リスク/留意点	流産・死産のリスクはありません*が、検査結果が「陽性」の場合、診断を確定させるために確定的検査を受ける必要があります。			流産・死産のリスク (絨毛検査で約1/100、羊水検査で約1/300の割合)	

*:採血によるリスクは除きます。
** **:21トリソミー(モザイク除く)に対しての値です。

GeneTech NIPTの特長

1 高精度な検査

21トリソミーの陽性的中率は96.5%¹⁾であり、非常に精度の高い出生前検査です。

1) Samura O, et al. J Obstet Gynaecol Res. 2017 ;43(8):1245-1255

2 日本での圧倒的実績

臨床研究開始から国内で行われた検査51,139件²⁾のうち、約9割にあたる45,133件³⁾を当社で実施しています(2013年4月～2017年9月)。

2) NIPTコンソーシアム提供資料
3) 社内資料

3 厳しい国際基準をクリアした国内検査所での検査

日本で初めて国内のNIPT検査所を設立しました。また、厳格な国際基準であるISO 15189および米国臨床病理医協会(CAP)の2つの認定を国内のNIPT検査所で唯一取得しています。

4 迅速な結果報告

検査結果は最短4日、平均6.6日でご報告します。

5 NIPTの受診プロセスをトータルでサポート

妊婦さん・パートナーの方への情報提供、Web予約から結果報告の遺伝カウンセリングに至るまで、検査プロセス全体を当社がサポートいたします。

私たちGeneTechは、ひとつひとつの検体を自分の家族のものだと思って取り扱います。妊婦さん、パートナーの方、医療機関の方々が安心して検査を行っていただくために、様々な取り組みを行っています。

1

高精度な検査

臨床研究

NIPTの陽性的中率は、21トリソミー：96.5%、18トリソミー：82.8%、13トリソミー：63.6%という高い割合でした。

陽性結果の詳細

	21トリソミー	18トリソミー	13トリソミー	合計
陽性数(例)	324	179	50	554 [†]
確定的検査実施数(例)	289	128	44	462 [†]
真陽性数(例)	279	106	28	413
偽陽性数(例)	10	22	16	49 [†]
陽性的中率(%)	96.5	82.8	63.6	89.4

[†]:21トリソミー、18トリソミー、13トリソミー全て陽性が1例

検査の適応と陽性結果の割合

検査の適応	高年妊娠	染色体疾患の出産既往	超音波検査	母体血清マーカー検査	その他	合計
検査数(例)	28,832	797	444	95	445	30,613
陽性の割合(%)	1.58	2.01	16.89	3.16	1.12	1.81

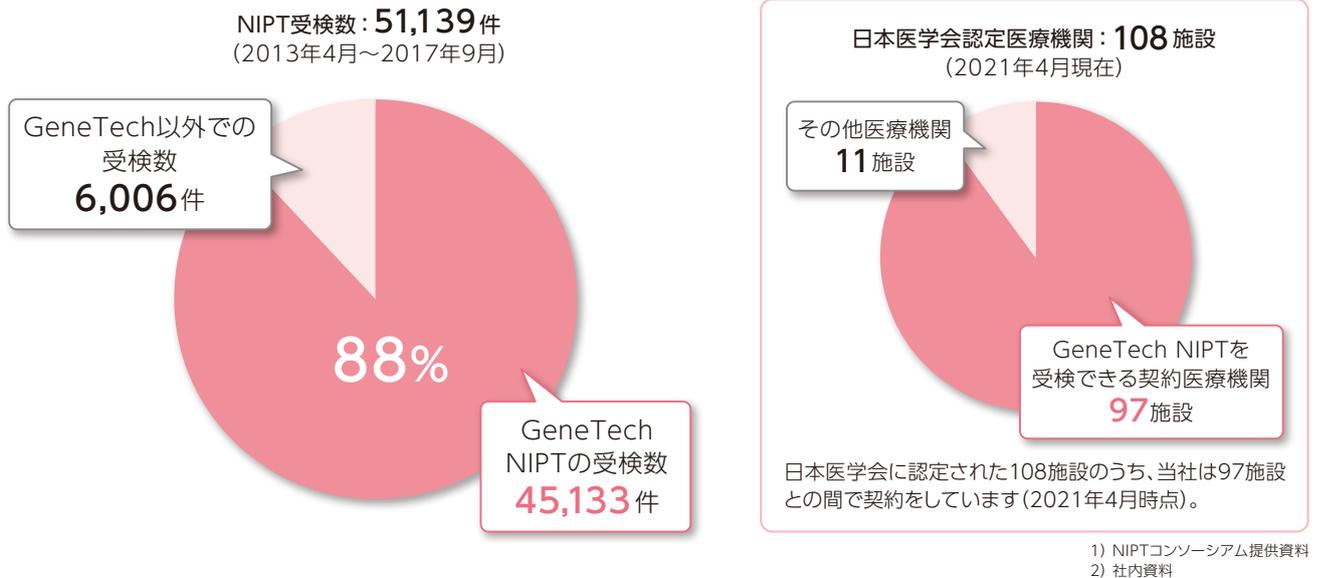
■ 臨床研究概要

2013年4月から2016年3月まで、医療機関55施設で30,613例(国内で行われたNIPTの90%以上)の多施設共同試験を行った。検体は28,998例(94.7%)をシーケノム社、1,612例(5.3%)をイルミナ社、アリオサ・ダイアグノスティックス社、ラボコープ社、ナテラ社の4社で解析を行った。試験対象者の平均年齢は38.3歳、平均妊娠週数は13.4週であった。30,613例のうち554例(1.81%)が陽性、30,021例(98.1%)が陰性であった。陽性結果が出た症例に対しては確定的検査を行い、陽性的中率を算出した。

また、陰性結果を受けた中で追跡調査を行うことができた13,481例に関して、偽陰性は2例(0.02%)であった。

豊富な検査実施件数

臨床研究が開始された2013年から国内で行われた検査51,139件¹⁾のうち、45,133件²⁾を当社が実施しています(2013年4月～2017年9月)。



実施件数が多い当社だからできること

1 特殊な症例に対する迅速かつ適切な対応

NIPTを実施する上で結果の解釈に専門的な知見が必要な場合や、“判定保留”になりやすい背景を持つ症例に対し、当社の学術チーム*が実績に基づき迅速かつ適切な情報提供を行います。

ご不明な点があった場合は、認定遺伝カウンセラーが所属する問い合わせ窓口にご質問ください。

2 遺伝カウンセリングに有用な結果報告書

海外のNIPTガイドラインや医師からのご要望にお応えし、日本独自の分かりやすい報告書に改訂しました。

ご不明な点があった場合は、認定遺伝カウンセラーが所属する問い合わせ窓口にご質問ください。

検査報告の例(判定保留の1例)

13、18、21番染色体についての検査結果	
Non-reportable	21トリソミーは判定保留です。
判定保留	13トリソミー、18トリソミーは陰性です。 (この検体における13、18番染色体の量は通常と同程度です) 再採血により、判定できる可能性があります。
胎児ゲノム率：15%	

判定保留は、要因ごとに遺伝カウンセリングを実施しやすい形で報告します。
また、再検査推奨の有無も記載しています。

3 確立された検査プロセスによる安定的な検査

現在までの実績に裏付けされた、安定的かつ正確な検査を行います。

*：認定遺伝カウンセラーおよびNIPTエキスパートで構成されています。

3

厳しい国際基準をクリアした国内検査所での検査

2014年、日本で初めて国内検査所を設立

国内の検査所から、品質の高い検査をご提供しています。

国内のNIPT検査所において、2021年3月までに70,441件¹⁾の検査を実施しています。

国内で検査をしているため日本人のゲノム情報が海外に漏洩する心配もなく、再検査など緊急対応が必要となった際にも、迅速かつ手厚いサポートを行うことが可能です。

また、当社のNIPT検査所は厳格な国際基準であるISO 15189および米国臨床病理医協会 (CAP) の2つの認定を取得しています。国内のNIPT検査所で両認定を取得しているのは当社の検査所のみであり、高い品質の検査であることが認められています。

さらに、プライバシーマーク、ISMSの各種認定・認証を取得して情報セキュリティ体制を構築し、妊婦さんの個人情報の保護を徹底しています。



ISO 15189
かずさらラボラトリーで認定取得



米国臨床病理医協会 (CAP)
かずさらラボラトリーで認定取得



14300045



IS 644293 / ISO 27001
かずさらラボラトリーで認証取得



1) 社内資料

4

迅速な結果報告

最短4日、平均6.6日で検査結果をご報告

妊婦さんや先生方のニーズに合わせ、電子報告や速報対応も行っています。

結果報告書は、書面のみではなくセキュアな環境によるデジタルでの送付も可能です。妊娠週数が迫っており、緊急性が高い場合には速報対応も行っています。

採血～
結果報告まで

最短4日

平均6.6日

国内検査所による迅速な検査システム



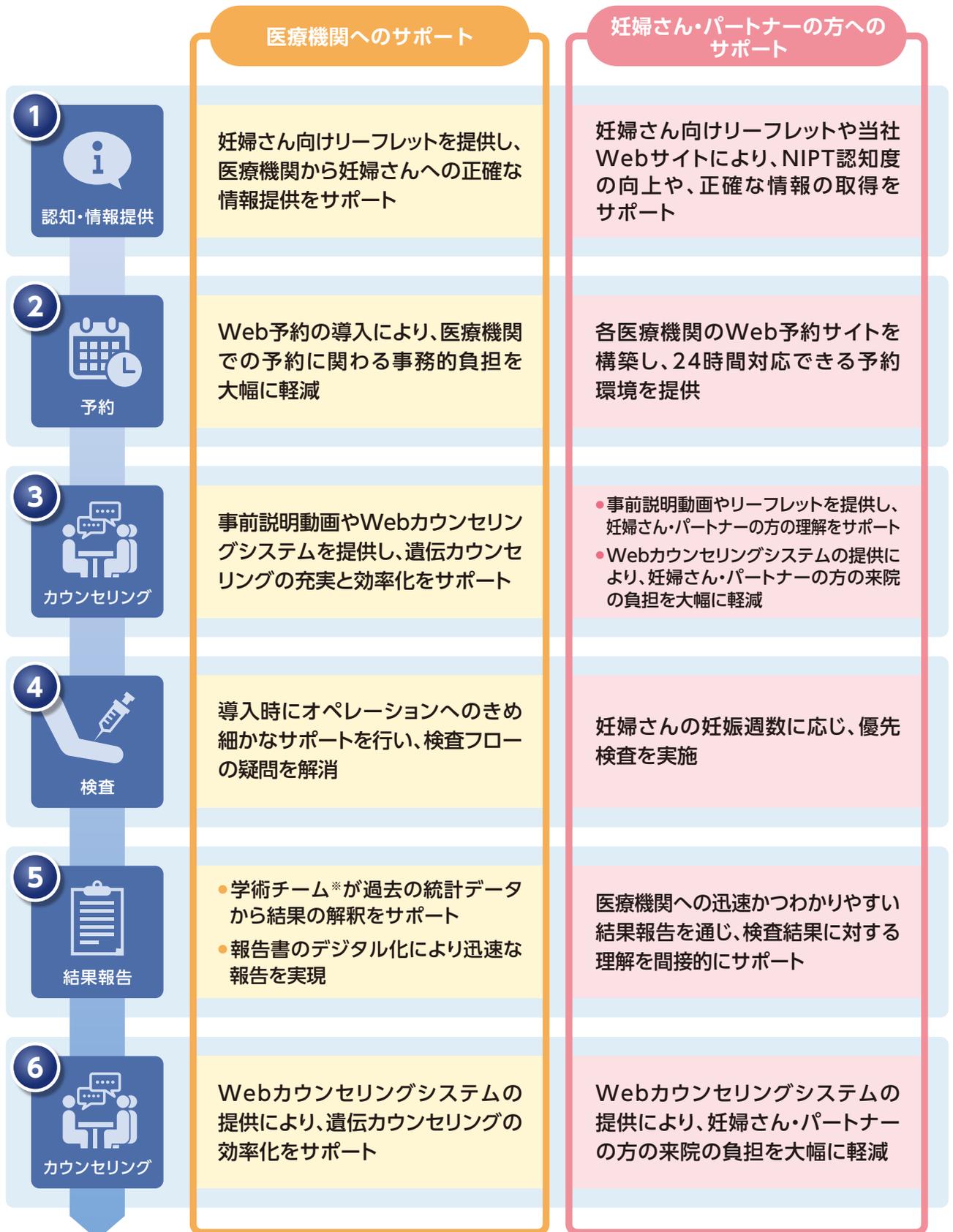
最短4日、平均6.6日

5

NIPTの受診プロセスをトータルでサポート

NIPTのあらゆるプロセスにおいてサポート体制を構築

検査を受ける妊婦さん・パートナーの方と、実施する医療機関の両方をサポートします。



*: 認定遺伝カウンセラーおよびNIPTエキスパートで構成されています。

会社概要

社名	GeneTech株式会社
所在地	本社:〒143-0006 東京都大田区平和島4-1-23 JSプログレビル9階 検査所:〒292-0818 千葉県木更津市かずさ鎌足2-6-7 公益財団法人かずさDNA研究所研究棟4階
設立	2010年10月5日
資本金	10百万円
従業員数	約40名
主な事業	母体血を用いた出生前遺伝学的検査サービス 臨床検査事業およびその他周辺事業
URL	https://www.genetech.co.jp

QRコード



GeneTech株式会社は、ユーロフィングループの一員です。

本社名称	Eurofins Scientific S.E.
本社所在地	48 Avenue Herrmann-Debroux B-1160, Brussels, Belgium
設立	1987年
従業員数	約47,000名
事業分野	臨床検査、医薬品試験・分析、遺伝学的サービス、食品分析、環境検査