

# Genesis Genetics 社「Genesis Serenity」検査について

## 【検査概要】

検査名称：Genesis Serenity

検査機関：Genesis Genetics 社(イギリス)

※2017年3月の検査結果より Genesis Genetics 社の親会社であり、産婦人科関連の大手医療機器メーカーである Cooper Surgical 社の意向により新たなブランドネームである Cooper Genomics の名称が使用されていません。検査自体は従来通り、イギリスの Genesis Genetics 社で行われており検査精度も変わっておりませんのでご安心ください。

検査実施国：イギリス

検体：血液 10ml

検査対象

- ・妊娠 10 週目以降（採血時）で単胎または双胎妊娠の妊婦

検査項目

- ・ 21 トリソミー(ダウン症候群)
- ・ 18 トリソミー
- ・ 13 トリソミー
- ・ モノソミーX (ターナー症候群) など性染色体に関する異数性 (結果通知の選択が可能です。)
- ・ 性別判定 (結果通知の選択が可能です。)

検査結果

上記の検査項目について陽性反応か陰性反応かを検査結果として通知

※陽性及び陰性について

陽性とは検査に対して反応が出ることであり、本検査の場合は胎児に何らかの異常が検出された場合を指します。逆に陰性は、反応が出ない=異常が検出されなかった場合を指します。

※まれに血液中の胎児の DNA 量が少なく、「陽性が疑われる」という結果が出ることもあります。

この場合は妊娠週数が経過することで胎児の DNA 量が増加するため、2 度目の検査を受けることで結果が確定する可能性が高くなります。

検査精度

21 トリソミー 感度：99.14% 特異度：99.94%

18 トリソミー 感度：98.31% 特異度：99.9%

13 トリソミー 感度：98.15% 特異度：99.95%

モノソミーX 感度：95.00% 特異度：99.00%

XX 染色体 感度：97.60% 特異度：99.20%

XY 染色体 感度：99.10% 特異度：98.90%

XXX/XXY/XYY 性染色体に関する他の異数性も、検知されれば通知します。

(これらの精度については、症例データが限られているため、精度は計算不可)

【感度及び特異度について】

感度は、実際に染色体異常があったお子様のうち、事前の検査で陽性とする確率のことです。

特異度は、実際に染色体異常はなかったお子様のうち、事前の検査で陰性とする確率のことです。

感度 99.14% の場合、実際に染色体異常があったお子様 1000 人のうち、事前の検査で、染色体異常があると出

る人数が 991 人ということになります。（=1000 人中 9 人は染色体異常がなしと出てしまう。）

特異度 99.94%の場合、実際に染色体異常がなかったお子様 1000 人のうち、事前の検査で、染色体異常がないと出る人数が 999 人ということになります。（=1000 人中 1 人は染色体異常があると出てしまう。）

### 【陽性及び陰性的中率について】

陽性的中率とは、事前の検査結果で陽性と反応が出た方のうち、どの程度の割合で、実際に染色体異常があったかを示し、陰性的中率とは、検査結果に陰性と反応が出た方のうち、どの程度の割合で、実際に染色体異常がなかったかを示すものです。

上述の感度・特異度は、陽性的中率、陰性的中率とは異なります。

陽性及び陰性的中率は、検査対象群の染色体異常に関するリスクの高さによって変動し、特に陽性的中率は大きく変動します。

#### 例：20 代の場合、21 トリソミーについて

20 代の方の場合は、21 トリソミーのリスクが低いため、陽性反応が出た方の 50%程度が実際に陽性と考えられます。

陰性反応が出た方は、99.99%の方が実際に陰性といえます。

→陽性的中率：50%程度

（※検査結果で陽性と出ても、半数が実際は陰性（偽陽性））

→陰性的中率：99.99%程度

（※検査結果で陰性と出ても、0.01%が実際は陽性（偽陰性））

#### 例：35 歳以上の方の場合、21 トリソミーについて

35 歳以上の方の場合は、21 トリソミーのリスクが 20 代と比較して高くなるため、陽性反応が出た方の 80%～95%程度が実際に陽性と考えられます。

陰性反応が出た方は、99.99%の方が実際に陰性といえます。

→陽性的中率：80～95%程度

（※検査結果で陽性と出ても、5%～20%が実際は陰性（偽陽性））

→陰性的中率：99.99%程度

（※検査結果で陰性と出ても、0.01%が実際は陽性（偽陰性））

### ※注意事項※

本検査は、確定診断ではありません。

本検査の感度・特異度自体は極めて高く、また陰性的中率に関しては 99%と極めて高い確率を示していますが、陽性的中率に関しては、上述の通り検査対象群によつて的中率が大きく異なり、検査結果が陽性であった場合でも、実際には胎児に染色体異常は無い（偽陽性である）場合があることに十分ご注意ください。最終的な診断は、羊水検査などの確定診断を行う必要があります。

羊水検査においては、1/200～1/300 の確率で流産を引き起こす可能性があるといわれており、本検査はそのようなリスクを含む確定診断を受ける前の、事前スクリーニング検査であることをご理解ください。

また以下に該当する場合は、検査結果を正しく得られない可能性があるため、検査をお勧めできません。

- ・母親が染色体の異数性（トリソミーなど）や不均衡型転座の保持者である場合
- ・胎児に不均衡型転座が疑われる場合

## 国内の新型出生前診断 と 『Genesis Serenity』 との的中率比較表

## 21 トリソミーの場合

年齢	ダウン症率		国内の新型出生前診断		『Genesis Serenity』	
			陽性的中率	陰性的中率	陽性的中率	陰性的中率
20 歳	1/1667	0.06%	<b>37.3%</b>	99.99%	<b>49.8%</b>	99.99%
25 歳	1/1250	0.08%	<b>44.2%</b>	99.99%	<b>57.0%</b>	99.99%
30 歳	1/952	0.105%	<b>51.0%</b>	99.99%	<b>63.5%</b>	99.99%
31 歳	1/909	0.110%	<b>52.2%</b>	99.99%	<b>64.5%</b>	99.99%
32 歳	1/769	0.13%	<b>56.3%</b>	99.99%	<b>68.3%</b>	99.99%
33 歳	1/625	0.16%	<b>61.4%</b>	99.99%	<b>72.6%</b>	99.99%
34 歳	1/500	0.20%	<b>66.5%</b>	99.99%	<b>76.8%</b>	99.99%
35 歳	1/385	0.26%	<b>72.1%</b>	99.99%	<b>81.1%</b>	99.99%
36 歳	1/294	0.34%	<b>77.2%</b>	99.99%	<b>84.9%</b>	99.99%
37 歳	1/227	0.44%	<b>81.4%</b>	99.99%	<b>88.0%</b>	99.99%
38 歳	1/175	0.57%	<b>85.1%</b>	99.99%	<b>90.5%</b>	99.99%
39 歳	1/137	0.73%	<b>87.9%</b>	99.99%	<b>92.4%</b>	99.99%
40 歳	1/106	0.94%	<b>90.4%</b>	99.99%	<b>94.0%</b>	99.99%