

※ 「Genesis Serenity」 検査申込書 (TEST ORDER FORM)

内の英文での同意事項箇所に関して

「Genesis Serenity」 検査申込書 (TEST ORDER FORM) 内には下記の通り、英文での同意事項が含まれております。

Patient Consent

By signing this form, I voluntarily request that Genesis Genetics perform the Serenity prenatal test[®]. I have read and have received a copy of the patient consent included on the back of this form from my provider. The risks, benefits, and limitations of this test have been adequately explained to me. I authorise Genesis Genetics to perform the necessary steps to obtain reimbursement for the verifi[®] prenatal test.

Signature:

Date: DD / MM / YYYY

翻訳は下記の通りです。

患者様の同意

私は、ジェネシス・ジェネティクス社 (Genesis Genetics) の「Genesis Serenity」検査を依頼することとに同意します。私は、この申し込み書の裏面にある患者同意書の内容を確認し、そのコピーを医療機関より受け取りました。この検査のリスク、メリット、限界については十分な説明を受けました。

また、ジェネシス・ジェネティクス社が必要に応じて、verifi[®] 検査技術 (※ 「Genesis Serenity」 検査が採用している検査技術) の保険支払いに関して、支払いが受けられる様、手続きを行うことを許可します。

署名：

日付：

文章内にある裏面にある患者同意書については、日本語翻訳がありますので別紙をご覧ください。

また、赤字部分の保険に関する箇所は、欧米では新型出生前診断の費用が民間の保険会社等より支払える仕組みがある為、そういった保険会社に加入している場合、ジェネシス・ジェネティクス社が直接保険会社とやり取りをしてもよいかという確認事項です。

日本では対象とはならない為、この部分に関しては、実際に何か手続きが行われることはありませんのでご安心ください。

患者同意書（検査申込書裏面）〈※左半分部分の翻訳〉

Patient Informed Consent For Genesis Serenity® Prenatal Test Powered by verifi® technology verifi®技術を使用した、ジェネシス・セレンティー（Genetic Serenity）出生前診断の患者様同意書

この書式に署名をなされる前に、この検査に付いて、または検査結果について質問がある場合は、医療機関側に質問を行ってください。

この血液検査は母体の血液検査を行うもので、母体と胎児のDNAを測定する検査であり、一つの遺伝子検査と考えられています。患者様に同意をして頂くことにより、遺伝子検査を行うことができます。この同意書には、ジェネシス・ジェネティクス社（Genesis Genetics）のverifi®出生前診断技術を使用した検査に付いて、また、この検査は何のためか、検査のプロセス、そして検査結果が、可能性として、どのような意味であるかを含み、その情報が書かれています。この書式に署名なされる前に、この検査に付いて医療機関にどんな質問でも、是非、お尋ね下さい。

この検査は診断ではありません。また、検査結果の精度に付いては万全を期していますが、（下記にありますように）僅かではありますが、ダウン症の胎児を陰性、また健全な胎児を陽性として検出するエラーもあります。

セレンティー 出生前検査に付いて：セレンティー 出生前検査®は、DNA（遺伝物質）を血液中で検知します。妊娠時では、母体と妊娠によるDNAが母体血液内で循環し、その検査で、その特例の染色体、13、18と21の複写物が多いか少ないか（異数性）を見て、母体に異数性が無ければ、胎児に存在するという結果を出します。この検査で、性染色体（XとY）を検査し、性染色体複写物が過少か、過多かを調べます。

セレンティー 出生前検査®は、特定の染色体数が、通常の数でないリスクを持った胎児を妊娠している患者様を識別するために開発されました。あなたの医療機関の医師、関係者が、あなたの妊娠上の思慮点に付いて話し合い、この検査が適しているという判断を下しました。

通常見られる異数性：トリソミー21（ダウン症候群）、トリソミー18（エドワーズ症候群）、トリソミー13（パトー症候群）

トリソミーとは、通常、二つの染色体複写であるものが、三つあることを言います。最も多い出生時での例は、トリソミー21、18と13ですが、それぞれの程度は異なり、軽度から重度の知的障害を起こすことがあります。そして、身体的にも、先天性の心臓や他の内臓器官の障害を伴ったりし、寿命も短縮されます。女性が高齢になる程、この様な子供を出生する割合は高くなります。

性染色体の異数性：

セレンティー 出生前検査®では、性染色体の数の変化を検査するオプションがあります。通常二つの複写物では、（XY）が男児、（XX）が女児となっていますが、性染色体の異数性とは、それに変化が起きた状態を言います。400人に一人の割合で、性染色体の異数性児が生まれており、最も多い例は、女児で性染色体が足りない例（45,X、あるいは、モノソミーX、または、ターナー症候群と言われ）、また、一つ多く性染色体がある男児や女児の例（47,XXY（Klinefelter 症候群）や、47,XYY、47,XXX）などもあります。この様な性染色体異数性を持った子供達には、言語障害、運動能力障害、学習障害などが起こることもありますが、健全で有意義な生活を送ることができます。

これらの症候群に付いて、もっとお知りになりたい方は、<http://www.genesis-serenity.com> でご覧下さい。あなたの医療機関の医師や、遺伝カウンセラーも、これらの症候群に付いて情報提供ができます。

もし、性染色体のオプションを選ばれ、性染色体の異数性が無い場合（もし、その様に依頼されると）、胎児が女兒か男児かが判明します。その性別をお知りになりたくない場合は、その性別情報を通知しない旨を医療機関に予めお知らせにならないといけません。再度、申し上げますが、これは診断検査ではありませんが、その精度は検査で99%以上と出ています。

検査のプロセス：あなたの血液中のDNAを分析するには、医療機関で（通常の採血法で7 - 10ml）採血することになります。その採血に関しては、身体のリスクは殆どありません。以下のこの検査の重要点と、結果の通知プロセスをお読み下さい。

- あなたの検査結果は、法律上で保護が義務付けられていますので、極秘情報として扱われます。
- 経験豊富な専門家しか、あなたの血液検体と検査情報、結果にアクセスすることはできません。それに応用される法律や指針で定められている様に、全ての結果は極秘に扱われます。結果は、あなたの検査を処方した医療機関関係者にしか開示されません。
- あなたの血液であるという識別可の検体に対し、認可済みであり、また、依頼をされた検査のみを行います。
- 検査の最終プロセスにおいて、あなたの検体は全国的指針に従い、破棄されます。
- 出生前診断の後、その妊娠に付いての情報を収集することは、高質な施設では標準的慣行であり、ラボの認定の必須事項です。そのような理由で、ジェネシス・ジェネティクス社（Genesis Genetics）は、あなたの行きつけの医療機関に連絡を取り、この情報を入手するかもしれませんが、その際には、同社とその様な情報を共有することに同意して頂きます。

患者同意書（検査申込書裏面）〈※右半分部分の翻訳〉

検査は妊娠の 10 週 0 日以降に行われます。この検査を完全に行うためには、血液中に十分な DNA が存在しないといけません。更に、その検体が万が一輸送中に損傷を受けていたり、間違えて送られた場合、そして妊娠 DNA の量が少ない場合には、追加して検体を提出して頂くかもしれません。ジェネシス・ジェネティクス社（Genesis Genetics）のラボで解析された後、検査結果はあなたの医療機関に送られ、そこであなたに通知され、話し合いの機会が提供されます。

検査結果の取得とその解釈：あなたの検査結果はジェネシス・ジェネティクス社（Genesis Genetics）のラボで解析された後、あなたの医療機関に送られます。その検査結果は、同社より、この書式の前面に記してある資格を有する医療機関関係者へのみ通知され、その医療機関関係者が、この検査した染色体の複写物が少なかったか、多かったか、または存在したかを見ます。その検査を処方した医療機関関係者は責任を持ってその結果の特定用途と、また、この検査の限界を理解することが必要であり、あなたも正しくその意味が理解できたかを確認する必要があります。また、遺伝疾患が検知された場合、更に追跡検査（羊水穿刺、絨毛検査）でその結果を再確認する必要があります。

その染色体 13、18、21 の検査結果は、可能性として三つのうちのどれかに該当します。つまり、「異数性は検知されませんでした」、「異数性が検知されました」、「異数性が疑われます（ボーダーラインの値）」のどれかとなります。

また、セレニティー 出生前検査®は、健康上の全ての問題に対する検査ではありません。正常な結果が出されても、あなたの妊娠において、他の染色体、あるいは遺伝的疾患、先天的欠損症、または他の合併症が皆無とは言えません。「異数性は検知されませんでした」という場合であっても、完全にその検査された該当対象が存在しない、ということも言えませんし、また、あなたの胎児の健全性をここで保証することもできません。セレニティー 出生前検査®は、その染色体の完全な異数性に対してのみ有効である様に考案された検査であり、染色体 13、18、21、及び、性染色体のみにおいてその精度が確認されています。可能性としては少ないものですが、その胎児の染色体ではなく、胎盤（特定胎盤モザイク現象）や、母親（染色体モザイク現象）の染色体変化に反応する可能性もあります。

この検査は、現在、最新の出生前検査です。しかし、複雑な遺伝子検査でそうである様に、検体の解析結果に無効やエラーが存在する確率が全く存在しない、とは言いきれません。多くの対策を立てて私どもはこの様なエラーを防止する努力をしています。セレニティー 出生前検査®は、複数の医療機関で高リスクの対象者を含む臨床試験でテストされ、そのテストの結果は以下となります。

以下の表で verifi 技術を使用した、そのセレニティー 出生前検査®の詳細をご覧になって下さい。

パフォーマンス・データ表

(Illumina 社と Genesis Genetics 社のデータより)

(※感度・特異度については別紙で説明のため、翻訳を割愛しています)

結果の受領後、医療機関は更に追跡検査（羊水穿刺、絨毛検査）をあなたに勧めるかもしれません。この書式に署名なさる前に、この検査に付いて、またはこの検査結果がどう意味を持つかに付いて、医療機関関係者に質問があれば質問をなさることをお勧めします。

Genesis Genetics UK

London Bioscience Innovation Centre

2 Royal College Street, London, NW1 0NH