

※ 「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

「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 below, I certify that I am the patient voluntarily providing the sample; I received a copy of and have carefully read, understand, and agree to the attached Patient Consent Form for genetic testing; I have discussed the benefits, risks, and limitations of genetic testing with my physician; and consent for CooperGenomics* to perform the genetic test(s) ordered by my physician. I also authorise CooperGenomics to perform the necessary steps to obtain reimbursement for the Serenity prenatal test.

Signature _____ Date _____

* Testing is performed by Reprogenetics, Recombine, Genesis Genetics or other clinical laboratories affiliated with CooperGenomics.

翻訳は下記の通りです。

患者様の同意

下記に私が署名をすることにより、私は任意でこの検体を提供し、ここに添付してある患者同意書を受け取り、それを注意深く読み、理解し、遺伝子検査に合意した患者であることを証明します。私はこの遺伝子検査のメリット、リスク、限界について、私の医師と話し合いをしました。その上で、その医師が指図したクーパーゲノミクス社 (CooperGenomics) による遺伝子検査を行うことに同意します。

また、クーパーゲノミクス社に、Serenity 出生前検査の保険支払いのための必要な情報を得る権利を与えます。

署名：

日付：

文章内にある添付してある患者同意書は、検査申込書裏面の内容を指しており、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参加している場合、クーパーゲノミ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 SERENITY NONINVASIVE PRENATAL TEST

セレンティー非侵襲的出生前検査の患者様同意書

この書式に署名をなされる前に、この検査について、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、セレンティー出生前検査を行うことができます。この同意書には、セレンティー出生前検査の Illumina NIPT 技術を使用した検査 について、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、この検査につ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、検査結果の精度につ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 出生前検査について

セレンティー出生前検査では、あなたの血液の DNA (遺伝物質) を見ます。妊娠していると、母体と胎児の DNA が母体血液の中を循環しています。この検査では、血液内を循環している染色体のコピーが多過ぎるか、少な過ぎるか (異数性) を見ます。あなたご自身が、この異数性を持っていない場合は、それが胎児からであると分かります。また、この検査では、性染色体 (X か Y) も見ることができ、性染色体のコピーが多過ぎるか、少な過ぎるかが分かります。

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ついて話し合い、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。性染色体に異数性が見られない場合は、胎児の性別も知ることができます。ご希望される場合は、その選択オプションを入れる様に医療機関の医師にお話し下さい。

他の追加検査として、単胎の場合のみ、微小欠失症候群パネル、或いは、全染色体の異数性のスクリーニング、またはそれら両方がオプションでご利用頂けます。もっとお知りになりたい方は、ホームページの

<https://www.coopergenomics.com/products/nipt/> をご覧下さい。また、あなたの医療機関の医師か遺伝子カウンセラーの方も、これらの症候群についての情報を提供できます。

検査のプロセス

あなたの血液中の DNA を分析するには、医療機関で採血した血液(通常の採血で、10ml の試験管 1 本分) を検体とします。この採血で体にかかるリスクは、僅かなものです。検査の重要なポイントと結果の報告過程は以下となります。

- 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。
- 出生前診断の後、その妊娠につ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、クーパーゲノミクス社 (CooperGenomics) 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。

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。クーパーゲノミクス社 (CooperGenomics) 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。

患者同意書（検査申込書裏面）〈※右半分部分の翻訳〉

検査結果の取得とその解釈： あなたの検査結果は クーパーゲノミクス社（CooperGenomics）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。

検査結果のレポートには、可能性として出る二つの結果の内の一つに該当します。「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」。異数性が検知された場合は、どの染色体で検知されたかが、そのレポートに付記されます。

また、セレンティー 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。セレンティー出生前検査では、全体的な染色体の異数性のみを調べますが、可能性として、胎盤の染色体変化（胎盤限局性モザイク）、または母親の（染色体モザイク）をその結果で反映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。セレンティー 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。

以下の表でセレンティー 出生前検査の詳細をご覧になって下さい。

こちらでそれら上記の検査分析を行う際に、他の染色体変化、「二次的所見」も明白になる可能性があります。しかし当社では、検査データで解析する際に検知した二次的所見について、結果は「レポートしない」方針としています。

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、この検査について、またはこの検査結果がどう意味を持つかについて、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。

パフォーマンス・データ表(Illumina 社と CooperGenomics 社のデータより)

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/XY 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)

微小欠失症候群と他の常染色体異数性については、そのレポートのリクエストがあり、検知された場合にレポートされます。(これらのまれな件の異常データは件数が限られているため、精度は計算不可となります。)