

# 事前学習用ビデオ「先天性疾患と出生前検査」に関するアンケート

このアンケートは、出生前検査についての理解度を確認し、  
 遺伝カウンセリングに役立てるために行うものです。  
 ご協力をお願いします。

来院日：西暦 年 月 日

| 理解<br>できた | もっと<br>聞きたい | 理解<br>でき<br>なかつた |
|-----------|-------------|------------------|
|-----------|-------------|------------------|

## I. ビデオの内容について (該当する欄に○をつけてください)

| 1. 先天性疾患について   |   |  |  |  |
|----------------|---|--|--|--|
| 1              | 先天性疾患をもつ人は100人中3-5人出生します  |  |  |  |
| 2              | 先天性疾患のうち、染色体疾患は約25%を占めます  |  |  |  |
| 2. DNA・染色体について |   |  |  |  |
| 1              | 細胞の中の核には、生命の設計図であるDNAが存在します   |  |  |  |
| 2              | 染色体はDNAが折りたたまれ凝縮したものです  |  |  |  |
| 3. 染色体疾患について   |   |  |  |  |
| 1              | 染色体疾患のうち、ダウン症候群(21トリソミー)、18トリソミー、13トリソミーの3つを併せると全体の約70%を占めます                                  |  |  |  |
| 2              | ダウン症候群(21トリソミー)は軽度～中等度の知的・運動発達の遅れがみられ、約50%に心疾患があります。平均寿命は50-60歳といわれ、支援を受けながら社会生活を送っている方が多くいます |  |  |  |
| 3              | 18トリソミーは重度の知的・運動発達の遅れがみられ、約90%に心疾患があります。寿命は約90%が生まれて1年以内と、相対的に短いことが知られており、お腹の中で亡くなることもあります    |  |  |  |
| 4              | 13トリソミーは重度の知的・運動発達の遅れがみられ、約80%に心疾患があります。寿命は約90%が生まれて1年以内と、相対的に短いことが知られており、お腹の中で亡くなることもあります    |  |  |  |
| 5              | 母体年齢の上昇に伴い、ダウン症候群(21トリソミー)、18トリソミー、13トリソミーの出生頻度は高くなります  |  |  |  |
| 4. 出生前検査について   |   |  |  |  |
| 1              | 超音波装置を使った画像の検査と染色体に対する検査があります   |  |  |  |
| 2              | 染色体の検査には確定検査と非確定検査があります   |  |  |  |
| 5. 確定検査について    |   |  |  |  |
| 1              | 確定検査には羊水検査と絨毛検査があります  |  |  |  |
| 2              | 羊水検査の時期は妊娠15週以降であり、約300人に1人の割合で流産の可能性があります  |  |  |  |
| 3              | 絨毛検査の時期は妊娠11-14週であり、約100人に1人の割合で流産の可能性があります   |  |  |  |
| 4              | 羊水検査と絨毛検査の対象疾患は染色体疾患全般です  |  |  |  |
| 5              | 羊水検査と絨毛検査には限界があり、染色体検査で問題がなくてもすべての先天性疾患を否定できるわけではありません  |  |  |  |

|           |             |                  |
|-----------|-------------|------------------|
| 理解<br>できた | もっと<br>聞きたい | 理解<br>でき<br>なかつた |
|-----------|-------------|------------------|

| 6. 非確定検査について |   |  |  |
|--------------|---|--|--|
| 1            | 非確定検査には、母体血清マーカー検査、コンバインド検査、NIPTなどがあります   |  |  |
| 2            | 母体血清マーカー検査の時期は妊娠 15-18 週で、対象疾患はダウン症候群 (21 トリソミー)、18トリソミー、神経管閉鎖不全症です   |  |  |
| 3            | コンバインド検査の時期は妊娠 11-13 週で、対象疾患はダウン症候群 (21 トリソミー)、18トリソミーです  |  |  |
| 4            | 母体血清マーカー検査やコンバインド検査の結果は羊水検査などの確定検査を受けるか否かに悩む妊婦さんが受ける検査です。検査を受ける際には、どの程度の確率と判断された場合に確定検査を受けるのかを考えておくことがすすめられます |  |  |
| 5            | NIPTの時期は妊娠10週以降で、対象疾患は、ダウン症候群(21トリソミー)、18トリソミー、13トリソミーです  |  |  |
| 6            | NIPTは血液中に含まれるDNA断片を分析・評価する検査で、結果は原則、「陽性」「陰性」で報告されます   |  |  |
| 7            | NIPTは他の非確定検査と比べて感度が約99%と高いことが特徴です   |  |  |
| 8            | NIPTは結果が「陽性」の場合でも間違っている可能性があるため、診断には羊水検査などの確定検査が必要です  |  |  |
| 9            | NIPTは結果が「陰性」の場合には、99.99%陰性といえますが、わずかに結果が間違っている可能性があります  |  |  |

## II. 動画による検査の説明について

1. 視聴状況:  一度で理解できた  もう一度見たいところがあった  
 その他 \_\_\_\_\_

2. 説明内容:  わかりやすい  直接話してもらう方がわかりやすい

## III. 個別の遺伝カウンセリングでどのようなこととお話しされたいですか？

その他のご意見・ご要望がありましたら、ご自由にお書きください。