

平成27年度厚生労働科学研究費補助金  
( 健やか次世代育成総合研究事業 )  
報告書添付資料

第1分科会添付資料：報告書 図1～11

第2分科会添付資料

- ・ 報告書 表1～16
- ・ リーフレット(おもて)(ウラ)
- ・ アンケート説明文書(医療従事者用)
- ・ アンケート説明文書(妊婦とその家族用)
- ・ アンケート本文(医療従事者用)
- ・ アンケート本文(妊婦とその家族用)
- ・ アンケート自由記載

第3分科会添付資料

- ・ 報告書図表 図1～6, 表1～12
- ・ リーフレット(おもて)(ウラ)
- ・ アンケート説明文書
- ・ アンケート本文(ご家族の方用)
- ・ アンケート本文(ご本人用)

第1分科会報告書 図1～11

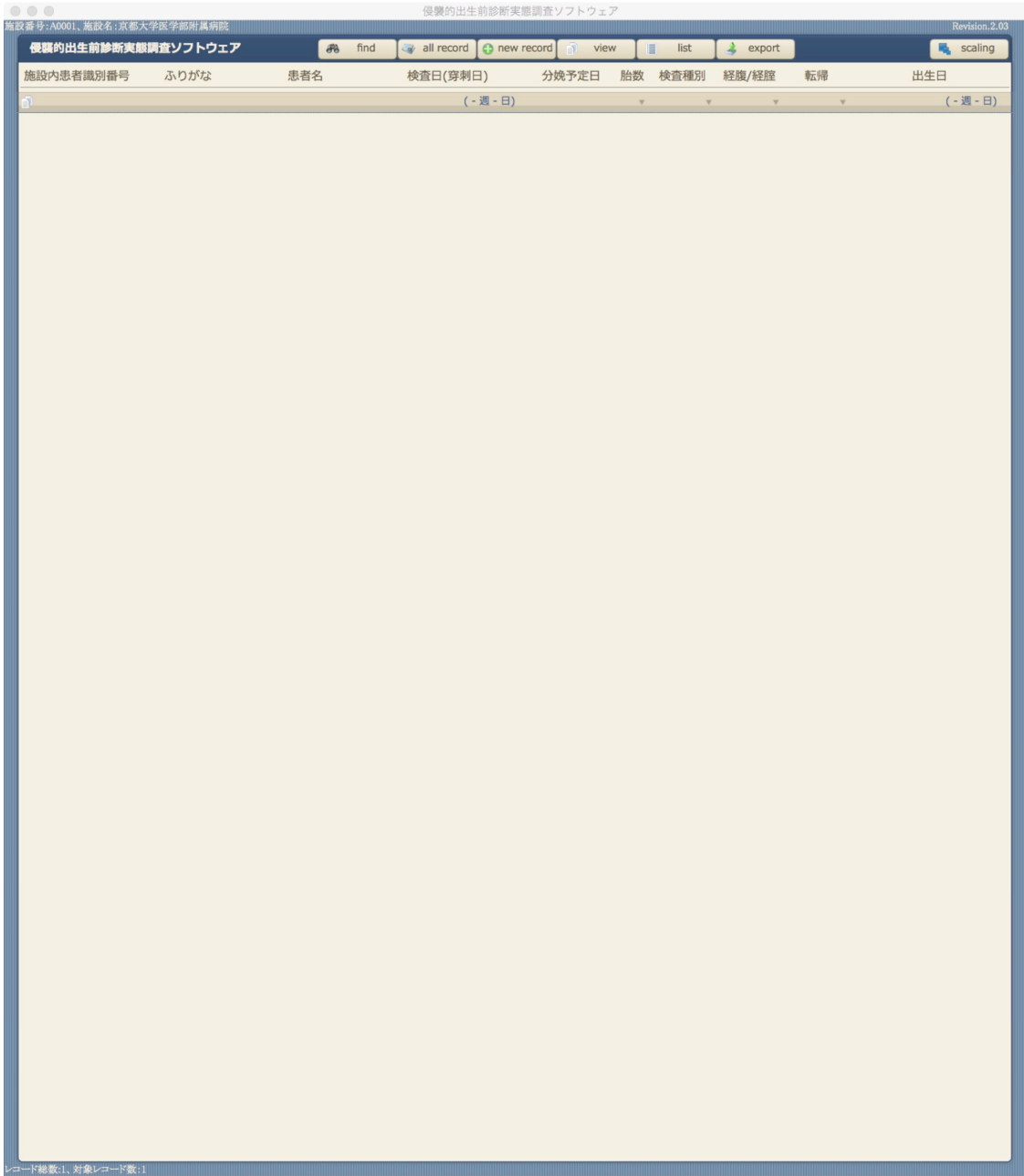


図1 ソフトのトップページ

侵襲的出生前診断実態調査ソフトウェア

施設番号:A0001、施設名:京都大学医学部附属病院

**侵襲的出生前診断実態調査ソフトウェア**      **-編集画面-**      delete      cancel      save

1.施設内患者識別番号      ふりがな      生年月日  
 患者名      (-歳)

2.検査日(穿刺日)      3.分娩予定日      4.胎数      5.検査種別  
 (妊娠 - 週 - 日)

分類入力      検査内容      合併症      検査結果1      検査結果2      検査結果3      検査結果4      妊娠転帰      分娩データ      その他

6.分類入力(複数選択可能) ※詳細項目の選択がある場合、プルダウンや自由記載部分から先に入力

- a. 夫婦のいずれかが、染色体異常の保因者である場合
- b. 染色体異常症に罹患した児を妊娠、分娩した既往を有する場合
- c. 高齢妊娠の場合  
 歳 (34 - 69, 70歳以上 範囲選択)
- d. 妊婦が新生児期もしくは小児期に発症する重篤なX連鎖遺伝病のヘテロ接合体の場合
- e. 夫婦の両者が、新生児期もしくは小児期に発症する重篤な常染色体劣性遺伝病のヘテロ接合体の場合
- f. 夫婦の一方もしくは両者が、新生児期もしくは小児期に発症する重篤な常染色体優性遺伝病のヘテロ接合体の場合
- g. その他、胎児が重篤な疾患に罹患する可能性のある場合
  - i. 超音波所見
    - A) NT異常など超音波マーカー陽性
    - B) 単発形態異常
      - I) 心臓       II) 脳脊髄 (神経管)       III) その他 (  )
    - C) 多発形態異常 (  )
  - ii. 母体血清マーカー検査結果(NT combined検査含む)
    - A) T21       B) T18       C) T13       D) 開放性神経管障害
  - iii. NIPT検査結果
    - A) T21       B) T18       C) T13       D) 性染色体異常
    - E) その他 (  )
  - iv. ウイルスなど胎内感染の可能性
- h. 妊婦の希望のみ

Recode ID:5.4524e+12

図2 各侵襲的出生前診断症例レコードの入力内容(ヘッダーおよび分類入力)

侵襲的出生前診断実態調査ソフトウェア

施設番号:A0001、施設名:京都大学医学部附属病院

**侵襲的出生前診断実態調査ソフトウェア**      **-編集画面-**      delete      cancel      save

1.施設内患者識別番号      ふりがな      生年月日  
 患者名      (-歳)

2.検査日(穿刺日)      3.分娩予定日      4.胎数      5.検査種別  
 (妊娠 - 週 - 日)

分類入力      検査内容      合併症      検査結果1      検査結果2      検査結果3      検査結果4      妊娠転帰      分娩データ      その他

7.検査内容(複数選択可能) ※詳細項目の選択がある場合、プルダウンや自由記載部分から先に入力

- a. 染色体検査
  - i. Gバンド法
  - ii. FISH法
    - A) T21       B) T18       C) T13       D) 性染色体       E) 微細欠失・重複
  - iii. QF-PCR
    - A) T21       B) T18       C) T13
  - iv. アレイ(CGH, SNP)
    - A) CGHアレイ       B) SNPアレイ
- b. 遺伝子検査 (DNA/RNA検査)
  - 疾患名
  - 遺伝子名
- c. 遺伝生化学的検査
  - 疾患名
  - 測定物質名
- d. 次世代シーケンサーを用いた検査
- e. 感染症検査
  - i. 風疹       ii. サイトメガロウイルス       iii. トキソプラズマ       iv. その他 (  )
- f. ホルモン・マーカー検査
  - i. AFP       ii. その他 (  )
- g. その他 (  )

Recode ID:6.1542e+23

図3 各侵襲的出生前診断症例レコードの入力内容(検査内容)

襲的出生前診断症例レコードの入力内容(検査内容)

施設番号: A0001、施設名: 京都大学医学部附属病院

侵襲的出生前診断実態調査ソフトウェア

侵襲的出生前診断実態調査ソフトウェア -編集画面-

delete cancel save

1.施設内患者識別番号 ふりがな 生年月日  
患者名 (-歳)

2.検査日(穿刺日) 3.分娩予定日 4.胎数 5.検査種別  
(妊娠-週-日)

分類入力 検査内容 合併症 検査結果1 検査結果2 検査結果3 検査結果4 妊娠転帰 分娩データ その他

8.合併症(複数選択可能) ※詳細項目の選択がある場合、プルダウンや自由記載部分から先に入力

a. 破水  
 b. 流産  
 c. 子宮内感染  
 d. 胎児死亡  
 e. その他 ( )  
 f. なし

Recode ID:6.1542e+23

図4 各侵

襲的出生前診断症例レコードの入力内容(検査合併症)

施設番号: A0001、施設名: 京都大学医学部附属病院

侵襲的出生前診断実態調査ソフトウェア

侵襲的出生前診断実態調査ソフトウェア -編集画面-

delete cancel save

1.施設内患者識別番号 ふりがな 生年月日  
患者名 (-歳)

2.検査日(穿刺日) 3.分娩予定日 4.胎数 5.検査種別  
(妊娠-週-日)

分類入力 検査内容 合併症 検査結果1 検査結果2 検査結果3 検査結果4 妊娠転帰 分娩データ その他

9.検査結果(複数選択可能) ※詳細項目の選択がある場合、プルダウンや自由記載部分から先に入力

a. 染色体検査  
 i. Gバンド法  
 A) 正常(variant含む)  
 B) 異常  
 I) 21トリソミー (標準型・転座型・モザイク型・同腕染色体)  II) 18トリソミー (標準型・転座型・モザイク型など)  
 III) 13トリソミー (標準型・転座型・モザイク型・同腕染色体)  
 IV) 性染色体異常 (核型自由記載 )  
 V) その他(核型自由記載 )  
 C) 解析/判定不能  
 ii. FISH法  
 A) 正常  
 B) 異常  
 I) T21 3 signals  II) T18 3 signals  III) T13 3 signals  
 IV) 性染色体 (例 X 3 signals (nuc ish(DXZ1×3)) )  
 V) 微細欠失・重複 (例 15q11-q13欠失 (nuc ish(SNRPN×1)) )  
 C) 解析/判定不能  
 iii. QF-PCR  
 A) 正常  
 B) 異常  
 I) T21 positive  II) T18 positive  III) T13 positive  
 C) 解析/判定不能

Recode ID:6.1542e+23

図5 各侵

襲的出生前診断症例レコードの入力内容(検査結果1)

施設番号: A0001、施設名: 京都大学医学部附属病院

侵襲的出生前診断実態調査ソフトウェア

1.施設内患者識別番号 2.検査日(穿刺日) 3.分娩予定日 4.胎数 5.検査種別

9.検査結果(複数選択可能) ※詳細項目の選択がある場合、プルダウンや自由記載部分から先に入力

a. 染色体検査

iv. アレイ (CGH, SNP)

A) CGHアレイ

I) 異常なし

II) benign CNV (copy number variation)

III) pathogenic CNV

IV) VOUS (variants of uncertain clinical significance)

V) 解析/判定不能

B) SNPアレイ

I) 異常なし

II) benign CNV

III) pathogenic CNV

IV) VOUS (variants of uncertain clinical significance)

V) 解析/判定不能

図6 各侵襲的出生前診断症例レコードの入力内容(検査結果2)

施設番号: A0001、施設名: 京都大学医学部附属病院

侵襲的出生前診断実態調査ソフトウェア

1.施設内患者識別番号 2.検査日(穿刺日) 3.分娩予定日 4.胎数 5.検査種別

9.検査結果(複数選択可能) ※詳細項目の選択がある場合、プルダウンや自由記載部分から先に入力

b. 遺伝子検査 (DNA/RNA検査)

i) 非罹患児

ii) 罹患児

疾患名 ( ) 例 オルニチントランスカルバミナーゼ欠損症(OTCD)

遺伝子名 ( ) 例 OTC遺伝子

遺伝子診断結果 ( ) 例 c.268A>G, p.S90G, XY (男児)

iii) 解析/判定不能

c. 遺伝生化学的検査

i) 非罹患児

疾患名 ( ) 例 ゴーシェ病

測定物質名 ( ) 例 グルコセレブロシダーゼ

測定結果 ( ) 例 81%

ii) 罹患児

疾患名 ( ) 例 ゴーシェ病

測定物質名 ( ) 例 グルコセレブロシダーゼ

測定結果 ( ) 例 5%未満

iii) 解析/判定不能

図7 各侵襲的出生前診断症例レコードの入力内容(検査結果3)

施設番号: A0001、施設名: 京都大学医学部附属病院

侵襲的出生前診断実態調査ソフトウェア

1.施設内患者識別番号      ふりがな      生年月日  
 患者名      (- 歳)

2.検査日(穿刺日)      3.分娩予定日      4.胎数      5.検査種別  
 (妊娠 - 週 - 日)

分類入力    検査内容    合併症    検査結果1    検査結果2    検査結果3    検査結果4    妊娠転帰    分娩データ    その他

9.検査結果(複数選択可能) ※詳細項目の選択がある場合、プルダウンや自由記載部分から先に入力

d. 次世代シーケンサーを用いた検査

e. 感染症検査

i. 風疹  
 A) 非罹患児    B) 罹患児    C) その他 ( )

ii. サイトメガロウイルス  
 A) 非罹患児    B) 罹患児    C) その他 ( )

iii. トキソプラズマ  
 A) 非罹患児    B) 罹患児    C) その他 ( )

iv. その他  
 A) 非罹患児    B) 罹患児    C) その他 ( )

f. ホルモン・マーカー検査

i. AFP  
 A) 非罹患児    MoM  
 B) 罹患児    MoM

ii. その他 ( )

g. その他 ( )

Recode ID:6.1542e+23

図 8 各侵

襲的出生前診断症例レコードの入力内容(検査結果4)

施設番号: A0001、施設名: 京都大学医学部附属病院

侵襲的出生前診断実態調査ソフトウェア

1.施設内患者識別番号      ふりがな      生年月日  
 患者名      (- 歳)

2.検査日(穿刺日)      3.分娩予定日      4.胎数      5.検査種別  
 (妊娠 - 週 - 日)

分類入力    検査内容    合併症    検査結果1    検査結果2    検査結果3    検査結果4    妊娠転帰    分娩データ    その他

10.妊娠継続(妊娠22週0日相当時)

a. 継続

b. 中断

c. 進行流産またはIUID

d. 不明 ( )

Recode ID:6.1542e+23

図 9 各侵

襲的出生前診断症例レコードの入力内容(妊娠転帰)

施設番号: A0001、施設名: 京都大学医学部附属病院

侵襲的出生前診断実態調査ソフトウェア

編集画面

delete cancel save

1.施設内患者識別番号 ふりがな 生年月日  
患者名 (-歳)

2.検査日(穿刺日) 3.分娩予定日 4.胎数 5.検査種別  
(妊娠 - 週 - 日)

分類入力 検査内容 合併症 検査結果1 検査結果2 検査結果3 検査結果4 妊娠転帰 分娩データ その他

※詳細項目の選択がある場合、プルダウンや自由記載部分から先に入力  
※以下は、情報がわかりの場合に任意でご回答ください。

11.出生日  
(妊娠 - 週 - 日)

12.出生後の児の経過 (b~dは判明している場合のみ) 入力内容消去

a. 生産

b. 早期新生児死亡 (-7日)

c. 新生児死亡 (8-28日)

d. 乳児死亡 (29日-1年)

e. 妊娠22週以降の胎児死亡 (死産)

13.出生後の児の疾患 入力内容消去

a. なし

b. あり

i. 染色体異常 ( 核型自由記載 )

ii. 形態異常 ( 自由記載 )

iii. その他 ( 自由記載 )

Recode ID:6.1542e+23

図 1 0 各

侵襲的出生前診断症例レコードの入力内容 (分娩データ)

施設番号: A0001、施設名: 京都大学医学部附属病院

侵襲的出生前診断実態調査ソフトウェア

編集画面

delete cancel save

1.施設内患者識別番号 ふりがな 生年月日  
患者名 (-歳)

2.検査日(穿刺日) 3.分娩予定日 4.胎数 5.検査種別  
(妊娠 - 週 - 日)

分類入力 検査内容 合併症 検査結果1 検査結果2 検査結果3 検査結果4 妊娠転帰 分娩データ その他

14.自由記載欄

Recode ID:6.1542e+23

図 1 1 各

侵襲的出生前診断症例レコードの入力内容 (その他)