

# ベリナタヘルス社 NIPT 「ベリファイ」 検査について

## 【検査概要】

検査名称：Verifi/ Verifi Plus ベリファイ/ベリファイ プラス

検査機関：Verinata Health ベリナタヘルス社(米国)

検査実施国：アメリカ

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

### Verifi 検査項目

- ・ 21 トリソミー(ダウン症候群)
- ・ 18 トリソミー (エドワーズ症候群)
- ・ 13 トリソミー (パトー症候群)
- ・ 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検査及び性別判定

### Verifi Plus

#### 全染色体検査項目

- ・ 21、18、13 を含む 1～22 番の常染色体のトリソミー
- ・ 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検査及び性別判定

### Verifi Plus + 微小欠失検査項目

- ・ 21、18、13 染色体のトリソミー

- ・ 1p36 欠失症候群、4p 欠失症候群、5p 欠失症候群、15q11.2 欠失症候群、22q11.2 欠失症候群の検査
- ・ 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検査及び性別判定

## 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、以下のような検査結果が通知されない事例もあります。

### ◆検査結果が通知されない事例◆

発生するのは極めて少ない確率ですが、何らかの理由により血液中の赤血球が壊れてしまう【溶血】が起きてしまい検査ができない場合や、検査機関側の検査機器の測定要件に適合せず【QC エラー】が起きることがあります。

【溶血】が発生してしまうと検査自体行うことができない為、結果は何も通知されません。この場合は再度血液を送付することで検査可能な場合がほとんどです。

これまで溶血が起きた例は全体の 0.01%以下となっており、この 3 年以内では発生していません。

【QC エラー】が起きた場合は明確に陽性、陰性という結果は通知されません。この事例が発生する理由には母体の遺伝的な要因など様々な要因があり、再度血液を送り検査が可能な場合や検査機関より羊水検査を推奨される場合もあります。

これまで QC エラーが起きた例は全体の 0.1%以下の確立となっています。

## 検査精度

21 トリソミー 感度：98.90% 特異度: 99.99%

18 トリソミー 感度：90.00% 特異度: 99.90%

13 トリソミー 感度：99.99% 特異度: 99.99%

1～22番の常染色体の合計 感度：98.7% 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 微小欠失：症例データが限られているため、精度は計算不可

※性染色体検査についても確定検査ではないため妊婦検診でのエコー検査も参考にしてください。

### 【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 98.90%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 989 人ということになります。（=1000 人中 11 人は染色体異常がなしと出てしまう。）

特異度 99.99%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。）

### ※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**

**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