

# メディカルパーク入間における出生前検査

(2024年10月改訂版)



## 本冊子について

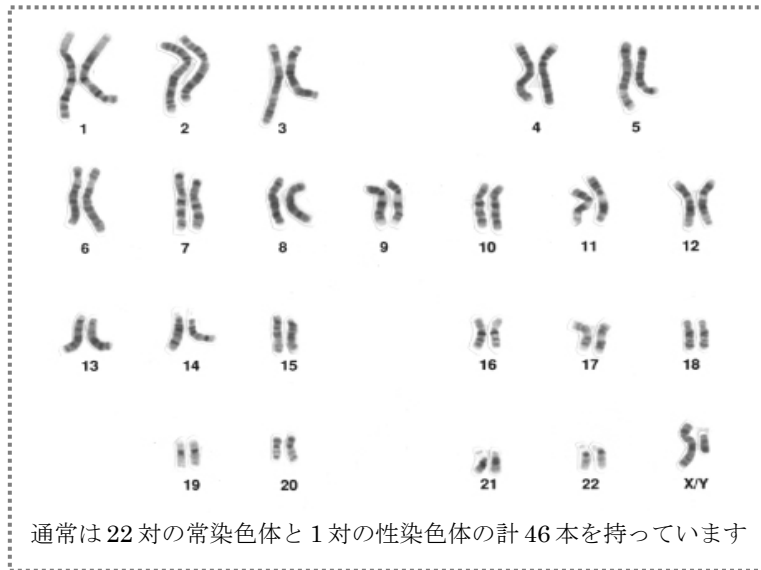
本冊子では、メディカルパーク入間で実施している出生前検査・遺伝検査のうち以下の事項について、概要のみを簡単に記載しています。本冊子をお読みいただき、それぞれの検査等についてさらに詳しく知りたい方は、当院担当者にお尋ね下さい。

- 胎児疾患と出生前検査の概略
- 初期胎児スクリーニング、初期胎児リスクアセスメント（NT計測ほか）
- 母体血清マーカー：妊娠初期母体血清マーカー（コンバインド検査）
- 母体血清マーカー：クアトロテスト
- NIPT（非侵襲性出生前遺伝学的検査）
- 羊水検査
- 流死産絨毛検査

## 胎児疾患と出生前検査の概略

出生前検査とは、胎児に先天的な疾患がないかどうかを調べる検査の総称です。通常の妊婦健診では、胎児心拍の確認や胎児の発育、胎盤の位置などについてチェックをおこないますが、胎児に何らかの変化が疑われる場合やそのリスクが高いと思われる場合などで、妊婦さん（ご夫婦）がご希望されるときに、出生前検査として詳しく調べる検査がおこなわれます。

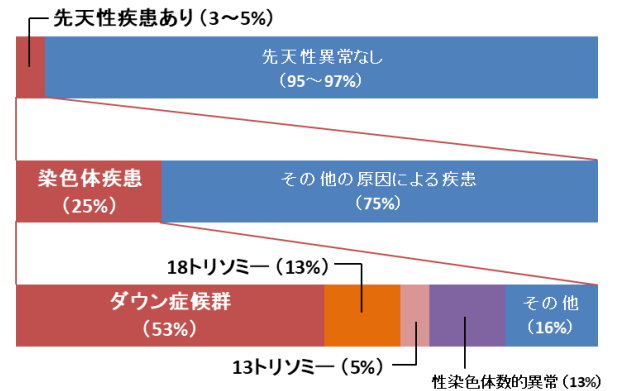
一般に、出生するすべての児のうち 3～5%程度には何らかの先天的な疾患がある、といわれています。そのうち約 25%が染色体の変化が原因であるとされており（染色体疾患）、残りの 75%は他の理由（原因が不明のものを含む）によっておこります。



染色体疾患のなかには、染色体の数や形の変化によるものがあります。例えば、ダウン症候群とは、通常は一組が 2 本である 21 番染色体が 1 本多く 3 本あることによっておこる疾患（21 トリソミー）です。ダウン症候群は、このような染色体の数の変化による先天性疾患のなかで最も頻度が高く、染色体疾患の約 53%を占めています。このほかに頻度の高い染色体数の変化として 18 トリソミーと 13 トリソミーがあり、これらはそれぞれ 18 番、13 番染色体が 3 本あることによっておこります。妊婦さんの年齢が高いほど、これらの胎児の染色体疾患のリスクが上がるのがわかっています。右の表に母体年齢とトリソミー児の出生頻度の関係を示します。

以下に説明してあるように、さまざまな種類の出生前検査があり、それぞれの検査でわかることとわからないことがあります。児のどのような疾患が心配で検査を受けたいのかによって、検査の選択も異なってきます。また各検査ごとに実施可能な妊娠週数が異なります。どの検査を受ければよいか迷われている場合には、まずは産科外来をご受診いただきご相談下さい。

なお、「出生前検査」と似た意味で「出生前診断」ということばが用いられることがありますが、以下に説明するように最終的な疾患の有無が診断できない検査もありますので、そのようなものも含めて、ここでは「出生前検査」とよんでいます。



先天性疾患の種類と頻度

母体年齢 (出産時)	21トリソミー (ダウン症候群)	18トリソミー	13トリソミー
20	1/1441	1/10000	1/14300
25	1/1383	1/8300	1/12500
30	1/959	1/7200	1/11100
35	1/338	1/3600	1/5300
36	1/259	1/2700	1/4000
37	1/201	1/2000	1/3100
38	1/162	1/1500	1/2400
39	1/113	1/1000	1/1800
40	1/84	1/740	1/1400
41	1/69	1/530	1/1200
42	1/52	1/400	1/970
43	1/37	1/310	1/840
44	1/38	1/250	1/750
45	1/30		

母体年齢と出生児の染色体疾患の発生率  
(出生前検査認証制度等運営委員会 NIPT 説明資料より)

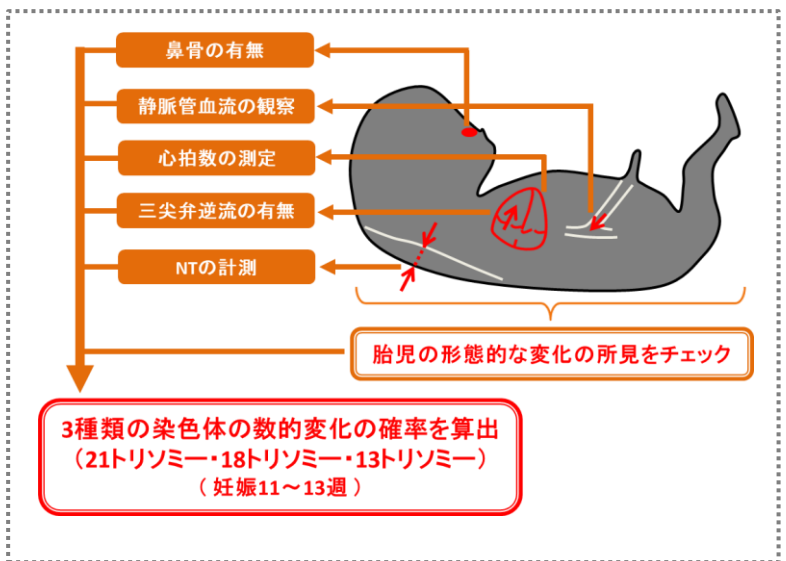
# 初期胎児スクリーニング、初期胎児リスクアセスメント（NT計測ほか）

**【検査の概要】** 「初期胎児スクリーニング」では、妊娠初期に胎児の形態的な変化の所見がないかを観察します。「初期胎児リスクアセスメント」では、さらに母体年齢によるリスク値をベースに、個別に胎児の超音波検査の所見を加えて、妊婦さん一人ひとりに対し、胎児の染色体の数的変化の確率を算定します。

**【検査でわかること】** 染色体の数的変化以外の原因によるものを含め、この時期に観察可能な胎児の形態的所見をチェックします。ただしこの時期に全ての変化が発見できるわけではありません。「初期胎児リスクアセスメント」では、以下の3つの疾患を対象として、それぞれの確率を算出します。ただし、あくまで確率を算出する非確定検査であり、診断を確定する検査ではありません。

- ・ 21トリソミー
- ・ 18トリソミー
- ・ 13トリソミー

**【検査方法】** この検査は妊娠11週から13週末の間におこないますが、特に胎児の形態的な変化に関しては妊娠12週後半以降になってからの方がよりよく観察できます。結果は検査当日にお伝えできます。「初期胎児リスクアセスメント」において、確率の算定に用いる主な胎児の所見は、①NT (Nuchal Translucency, 胎児の首の後ろのむくみ) の厚さ ②鼻骨の有無 ③心臓三尖弁逆流の有無 ④静脈管血流の観察 ⑤心拍数 です。



## NTの計測

胎児の頭頸部を超音波の画面いっぱい拡大し、仰向けの状態の完全に真ん中の断面で観察します。頸部がわずかに前屈した状態で、後頸部の黒くみえている部分の最も厚い部分を、定められた方法で計測します。胎児が計測に適した向きになるまで待つ必要があるため、検査に長い時間がかかることもあります。

**【検査に伴う注意点】** 「初期胎児リスクアセスメント」で評価する染色体の数的変化はあくまで確率を予測するだけです。染色体疾患の有無を確定する検査ではありません。NTの肥厚がみられていても、染色体疾患や先天性疾患がない胎児は数多く存在します。逆に、この検査で高い確率でなかった場合でも、胎児の染色体疾患があることがまれにあります。

この検査を厳密におこなうためには、例えばNTの厚さ1mmの変化でも確率値は大きく変わるため、検査者の熟練を要します。イギリスに本部を置く **Fetal Medicine Foundation (FMF)** の認定資格を取得した者による計測が推奨されており、当院では **FMF** 認定の有資格者が検査を行います。

上記3つの疾患の可能性を評価する方法としては、より偽陽性が少ない **NIPT** が選択可能になったため、妊娠初期超音波検査の目的は形態的所見の観察が主体になってきています。

## 母体血清マーカー：妊娠初期母体血清マーカー（コンバインドプラス検査）

**【検査の概要】** 妊婦さんから少量の血液を採取し、血液中の2つのマーカーを測定します。赤ちゃんの染色体の数的変化がある場合に、これらのマーカーが高値あるいは低値となる傾向があることを利用して、染色体の数的変化が存在する可能性の確率を算出します。

**【検査でわかること】** 対象となる染色体の数的変化は以下の3つで、各々の確率を算出します。

- ・21トリソミー
- ・18トリソミー
- ・13トリソミー

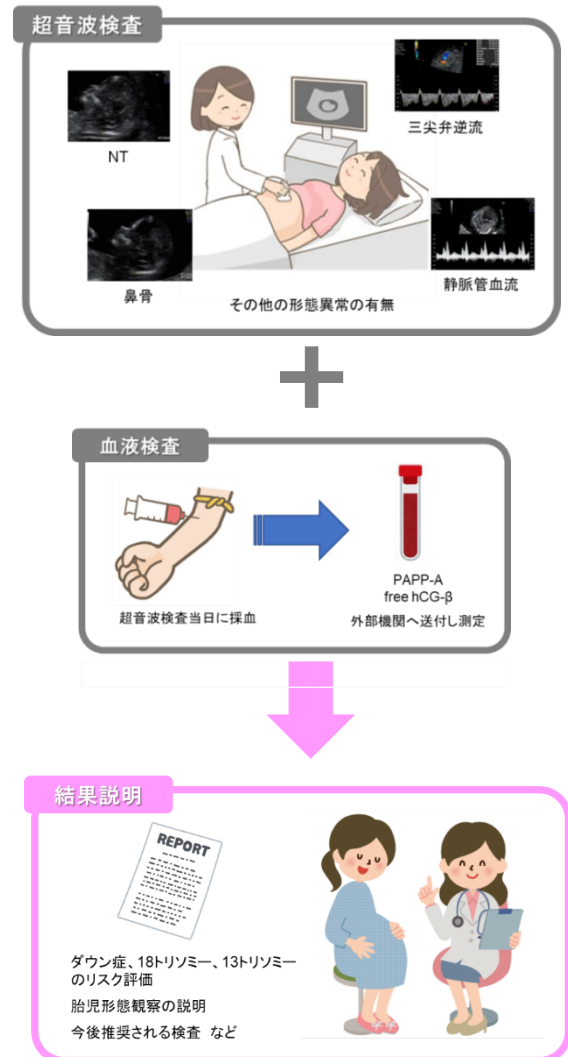
確率を予測する検査ですので、染色体の数的変化の有無を確定する検査ではありません。

この検査は妊娠11週から13週末の間に、必ず妊娠初期の超音波検査とともに実施します。初期血清マーカー検査のみでは実施していません。

**【検査方法】** 妊婦さんから少量の血液を採取し、血液中の2つのマーカー（PAPP-A, Free hCG-β）を測定します。この2つのマーカーの値に、妊婦さんの年齢、妊娠週数、人種、喫煙の有無などを加えて、測定された値が標準的な値からどの程度ずれているかを算出します。赤ちゃんが21トリソミーの場合、母体血清中のPAPP-Aは標準的な値より低い値、Free hCG-βは高い値となる傾向にあり、18トリソミー、13トリソミーではこれら2つのマーカーは低い値となる傾向にあることが知られています。前述の妊娠初期の超音波検査の結果にこの妊娠初期母体血清マーカーを加えることによって、胎児染色体の数的変化のリスクをより高い精度で評価することができますが、このように超音波と血液検査を合わせて胎児染色体の数的変化のリスクを判断することを、コンバインド検査といい、妊娠11週から13週末の間におこないます。（当院では、超音波計測値としてNT、静脈管、三尖弁血流、鼻骨などの所見も加えて算出しており、「コンバインドプラス検査」と呼んでいます。）

**【検査に伴う注意点】** この2つのマーカーの測定は院内では実施できないため、採血した血液を院外の測定会社に送付して実施します。そのため、測定結果判明までに2日程度を要します。妊娠初期超音波検査を受ける当日に採血し、超音波と血清マーカーを合わせて胎児染色体の数的変化の確率計算した結果を、後日ご来院いただいて説明します。なお、妊娠初期母体血清マーカー検査は、必ず妊娠初期の超音波検査とともに実施し、初期血清マーカー検査のみでは実施していません。超音波検査のみでよいか、血液検査も加えるか、については、超音波検査をお受けいただいてからお決めいただくことも可能です。

上記3つの疾患の可能性を評価する方法としては、より偽陽性が少ないNIPTが選択可能となっています。コンバインドプラス検査のメリットは、費用負担がより少ないことや、結果判明までに要する時間がより短いことなどがあります。



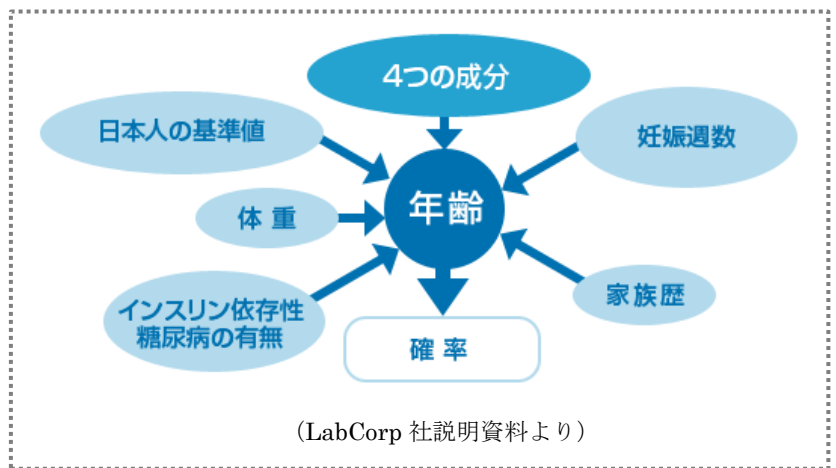
## 母体血清マーカー：クアトロテスト

**【検査の概要】** 妊婦さんから少量の血液を採取し、血液中の4つのマーカーを測定します。赤ちゃんのある種の疾患がある場合に、これらのマーカーが高値あるいは低値となる傾向があることを利用して、疾患のリスクを算出します。

**【検査でわかること】** 対象となる疾患は以下の3つで、それぞれの確率を算出します。ただし、あくまで確率を算出する非確定検査であり、疾患の有無を確定する検査ではありません。

- ・21トリソミー
- ・18トリソミー
- ・開放性神経管奇形

**【検査方法】** 妊婦さんから少量の血液を採取し、血液中の4つのマーカー（AFP, hCG, uE3, Inhibin A）を測定します。この4つのマーカーの値に、妊婦さんの年齢、妊娠週数、日本人の基準値などを加えて、胎児がそれぞれの疾患であるかどうかについて、妊婦さん一人ひとりの確率を算出します。この検査は妊娠15週から17週におこないます。上記の計算で出された妊婦さん一人ひとりの確率と、基準となる確率（カットオフ値）を比較し、カットオフ値より高い場合はスクリーニング陽性、低い場合はスクリーニング陰性と報告されます。



**【検査に伴う注意点】** クアトロテストは、母体年齢に固有の確率をもとに、妊婦さん一人ひとりの確率を計算しているため、年齢の高い妊婦さんほど、クアトロテストの検査結果が陽性となる可能性が高くなる傾向があります。クアトロテストも上記の超音波検査などと同様、確定診断の検査ではなく、先天性疾患が起きる確率を予測するものであり、非確定検査に分類されます。スクリーニング陽性であっても、生まれる児が対象疾患に必ず罹患しているという意味ではなく、また逆にスクリーニング陰性であっても、対象疾患に罹患した児が絶対に生まれないという意味ではありません。児の染色体疾患の有無を診断するためには、羊水検査などの確定検査が必要です。この検査の測定は院内で実施できないため、院外の会社に採血した検体を送付して実施します。採血から結果が出るまでにおよそ10日～2週間程度を要します。

21トリソミーおよび18トリソミーの可能性を評価する方法として、クアトロテストはNIPTと比べるとより偽陽性（検査結果が陽性でも実際にはその疾患ではないこと）が多く、また検査実施可能となる時期が妊娠15週からであることに留意する必要があります。



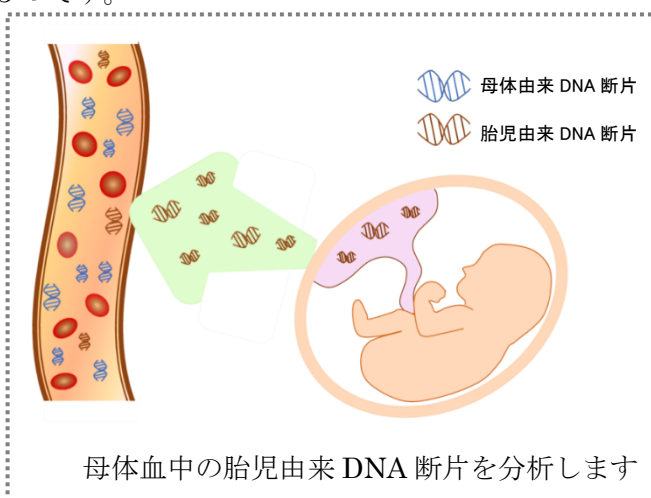
## NIPT（非侵襲性出生前遺伝学的検査）

**【検査の概要】** NIPTとは、**Non-Invasive Prenatal genetic Testing**の略で、日本語に訳すと「非侵襲性出生前遺伝学的検査」となります。「新型出生前診断」などと呼ばれることもあります。妊婦さんから少量の血液を採取し、血液中に浮遊している胎児由来のDNA断片を分析することで、胎児の染色体の数を調べる検査です。採血のみで検査でき、母体と胎児にとって安全で簡便な検査です。検査対象となるのは、(1) 高年齢の妊婦さん (2) 母体血清マーカー検査で胎児が染色体数異常を有する可能性が示唆された妊婦さん (3) 染色体数異常を有する児を妊娠した既往のある妊婦さん (4) 両親のいずれかが均衡型ロバートソン転座を有していて、胎児がダウン症候群（21トリソミー）または13トリソミーとなる可能性が示唆される妊婦さん (5) 胎児超音波検査で胎児が染色体数異常を有する可能性が示唆された妊婦さん です。また、(6) 対象疾患の発生頻度によらず、適切な遺伝カウンセリングを実施しても胎児の染色体数異常に対する不安が解消されない妊婦さんも、十分な情報提供や支援を行った上でこの検査の受検に関するご本人のご希望がある場合には、検査の対象となります。

**【検査でわかること】** 対象となる染色体疾患は以下の3つです。

・21トリソミー ・18トリソミー ・13トリソミー

この検査は非常に精度の高い検査ですが、あくまで非確定的検査という位置づけであり、結果が「陽性」であった場合に診断を確定するためには、羊水検査が必要となります（検査結果が陽性でも実際は正常である「偽陽性」の可能性があるので）。一方で、検査結果が「陰性」であるときの信頼性は高く、結果が陰性であれば、上に挙げた3つの染色体数変化は99.9%の確率で「ない」とされ、羊水検査など侵襲的な確定検査を避けることができます。



**【検査方法】** この検査は、原則的に妊娠10週から15週末頃までにおこないます。それ以降も実施は可能ですが、陽性であった場合などのその後の対応を考慮すると、できるだけ15週末頃までが望ましいです。なお、検査自体は採血のみで実施できますが、検査内容を十分ご理解いただいた上で検査をお受けいただく必要がありますので、以下のことをお願いしています。

- 当日は1時間ほど遺伝カウンセリングを行います。その後検査を受検するかを検討していただきます。
- 検査受検の有無にかかわらず、遺伝カウンセリング費用は必要となります。
- カウンセリングはご夫婦（妊婦さんとパートナー）のお二人でお受け下さい。
- 検査陽性時（および判定保留時）には、埼玉医科大学をご受診いただき、詳細な説明をお受けいただきます。結果が陽性だった場合、基本的には確定検査（羊水検査）を行います。

**【検査に伴う注意点】** 以下の方は、他の検査もご考慮下さい。

- 超音波検査で胎児に染色体疾患を疑う所見がある：超音波検査で所見が確認された場合、転座を含めて診断可能な羊水染色体検査が推奨されることがあります。
- 両親のいずれかが転座などの染色体構造変化の保因者である：羊水染色体検査が推奨されることがあります。ただし、21、18、13番染色体に関連する転座などでは本検査の対象になる場合があります。

この検査は、日本医学会内に設置された出生前検査認証制度等運営委員会による認証を受けた施設で実施することが認められており、当院はその認証施設です。なお、NIPTで情報が得られるのは上記3つの疾患に限定されるため、当院では初期胎児スクリーニングもお受けいただくことをお勧めしています。

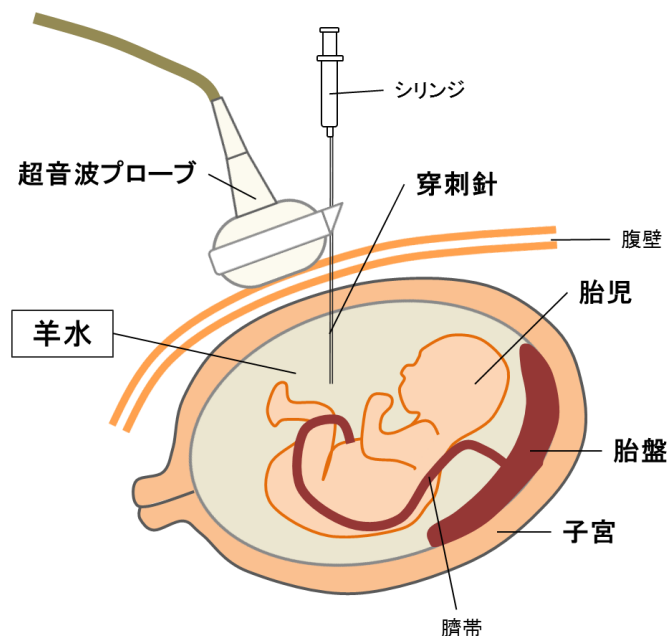
## 羊水検査

**【検査の概要】** 羊水の中には胎児の細胞が含まれています。羊水を採取し、浮遊している胎児の細胞を分析して、胎児に染色体の数や形の変化（染色体疾患）があるかどうかを調べるための確定診断検査として実施されます。

**【検査でわかること】** 羊水検査は、前述の超音波検査や母体血マーカー検査などと異なり、胎児染色体疾患の確定検査となります。一般的な羊水検査は、G分染法という方法で行います。この方法では、ヒトの1～22番全ての染色体とX,Y染色体がそれぞれ何本あるか、ということがわかります。また、染色体を1本ずつ観察するので、大きな変化であれば部分的な欠損や転座（染色体が部分的に入れ替わっている）なども分かります。ただし非常に微細な構造の変化の発見は困難なため、全ての染色体疾患を診断することはできません。羊水検査を実施してからG分染法の結果が出るまでに、2～3週間程度を要します。

妊娠週数が進行している場合や、少しでも早く結果の目安を知りたい場合などには、FISH法と呼ばれる方法など細胞を培養しない迅速法をおこないます。この場合には4～5日程度で結果が出ますが、調べられる疾患の種類は少なくなります。迅速法もおこなった場合でも、基本的にはG分染法の結果を最終診断とします。

**【検査方法】** 超音波で胎児と胎盤の位置を確認し、腹部の皮膚表面を消毒して細い穿刺針を刺し、胎児周辺にある羊水を20ml程度採取します。この時、痛みや子宮緊張を伴う場合があり、必要に応じて局所麻酔を使用することがあります。羊水の採取にかかる時間は通常5分程度です。検査後は2～3時間安静にいただき、再度超音波で確認して問題なければ帰宅できます。必要に応じて、穿刺後感染防止のための抗生剤と、子宮収縮抑制のための薬を内服していただきます。検査は妊娠16週以降におこないます。



**【検査に伴う注意点】** 以下のような合併症のリスクや、検査の限界があります。

- およそ0.2～0.3%の確率で羊水穿刺により流産や破水が引き起こされる可能性があります。稀に出血、腹痛、子宮内感染、羊水塞栓などの合併症が引き起こされる場合があります。
- 胎児や胎盤の位置、羊水量、母体の要因（手術痕・臓器の癒着など）により、羊水穿刺ができない可能性や、複数回の穿刺が必要となる可能性があります。
- 母体細胞の混入、培養不良、多胎、モザイク（正常な細胞と変化を伴う細胞が混在している）の場合、正確な結果が出ないことがあります。また、意義が明らかになっていない微細な染色体の変化が検出される可能性があります。

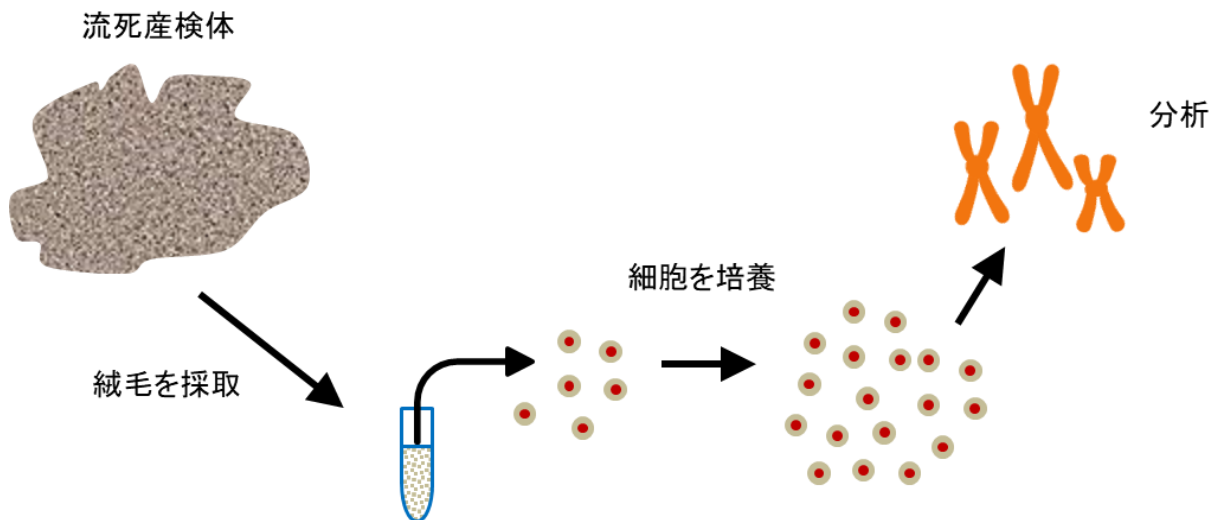


## 流死産絨毛検査

**【検査の概要】** 何らかの原因で流産や死産となってしまった場合、あるいは妊娠を継続されなかった場合に、児とともに娩出された絨毛細胞を採取して、染色体の数や形の変化（染色体疾患）があるかどうかを調べるための検査です。厳密には「出生前検査」ではありませんが、前記の羊水検査に準じる遺伝学的検査として、ここで説明しています。

**【検査でわかること】** 絨毛細胞は、原則として娩出された児と同じ由来の細胞となりますので、絨毛細胞の染色体を調べることで児の染色体疾患があったかどうかを知ることができます。その結果により、次回以降の妊娠への影響についての情報が得られる可能性があります。

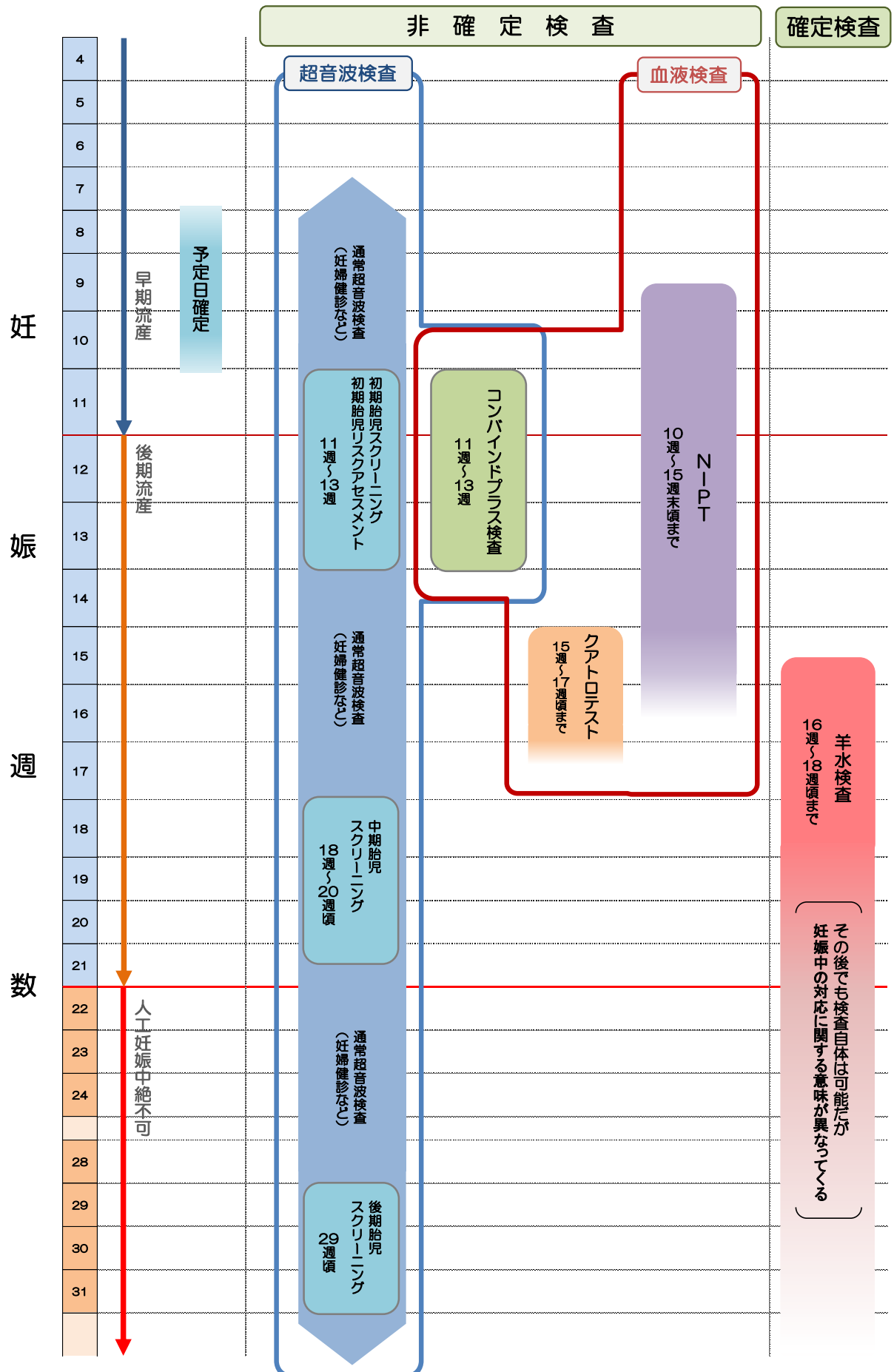
**【検査方法】** 流産や死産の際に得られた検体から、絨毛組織を採取します。血液など母体由来の細胞は洗い流して取り除き、採取した組織を分析実施施設に送ります。分析の方法は羊水検査とほぼ同様で、G 分染法または FISH 法により染色体の数や形の変化がないかをみます。



**【検査に伴う注意点】** 以下のような検査の限界があります。

- 提出された検体に胎盤絨毛組織や胎児組織が十分量含まれていなかった場合には、検査を行えないこともあります。
- 母体細胞の混入、培養不良、多胎、モザイク（正常な細胞と変化を伴う細胞が混在している）の場合、正確な結果が出ないことがあります。また、意義が明らかになっていない微細な染色体の変化が検出される可能性があります。
- 染色体の「数の変化」や「構造の変化」の多くは正確に分析できますが、微細な構造の変化や遺伝子レベルの変化は検出することができません。

メディカルパーク入間の出生前検査と実施時期





## メディカルパーク入間における出生前検査

本冊子の内容は、予告なく変更されることがあります。



産婦人科

**MEDICAL PARK IRUMA**  
メディカルパーク入間