

# メディカルパーク入間における出生前検査

(2025 年 6 月改訂版)



メディカルパーク入間 産婦人科

## 本冊子について

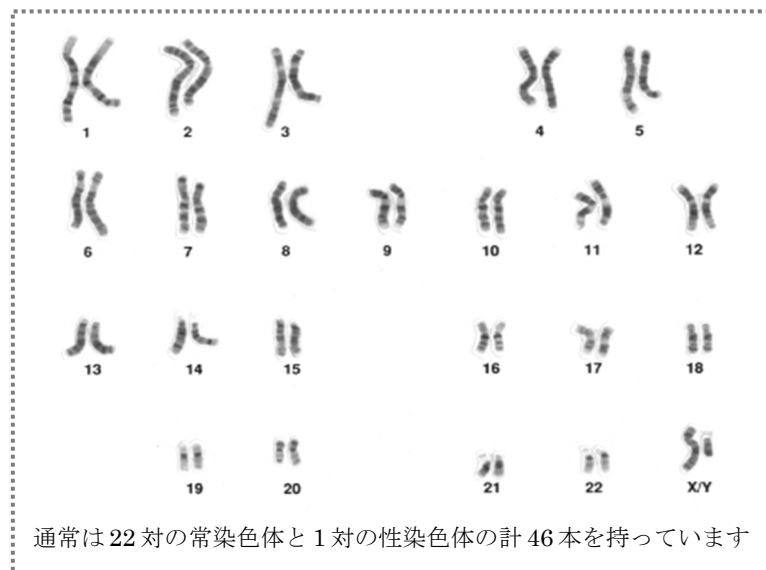
本冊子では、メディカルパーク入間で実施している出生前検査・遺伝検査のうち以下の事項について、概要のみを簡単に記載しています。本冊子をお読みいただき、それぞれの検査等についてさらに詳しく知りたい方は、当院担当者にお尋ね下さい。

- 胎児疾患と出生前検査の概略
- 羊水検査
- 初期胎児スクリーニング
- 母体血清マーカー検査
- NIPT（非侵襲性出生前遺伝学的検査）
- 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。

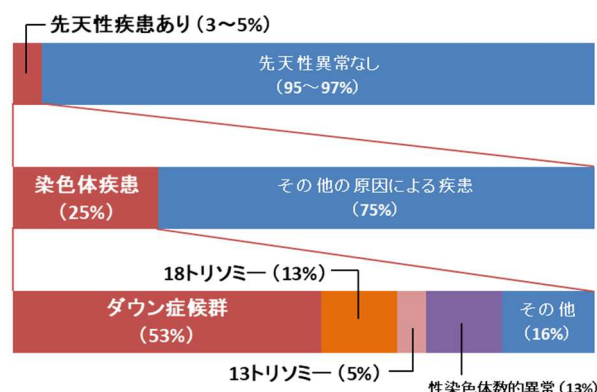
一般に、出生するすべての児のうち 3～5%程度には何らかの先天的な疾患がある、といわれています。そのうち約 25%が染色体の変化が原因であるとされており（染色体疾患）、残りの 75%は他の理由（原因が不明のものを含む）によって起こります。



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起こる疾患（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起こります。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ということがわかっています。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<br>(出産時) | 21トリソミー<br>(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                |         |         |

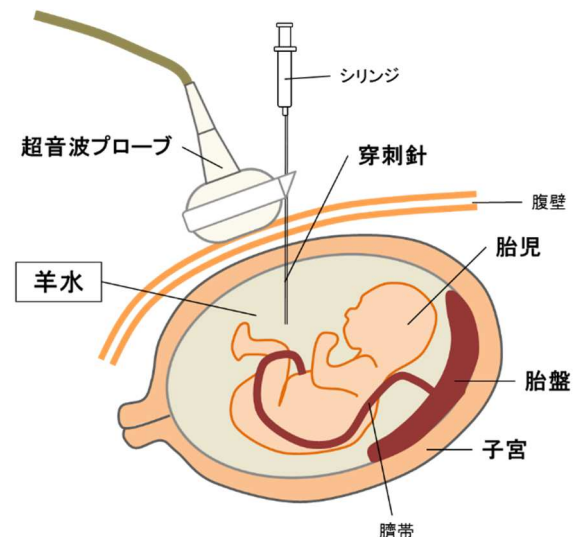
母体年齢と出生児の染色体疾患の発生率  
(出生前検査認証制度等運営委員会 NIPT 説明資料より)

## 羊水検査

**【検査の概要】** 胎児の染色体に数や形の変化が生じているか（染色体疾患があるか）をはっきりさせるためには、胎児の細胞を採取して分析する必要があります。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することにより、染色体疾患の確定診断検査をおこなうことができます。この検査は流産などの合併症のリスクを伴う検査であり、必要性が高いと判断されるときにのみ実施される検査です。検査の必要性について考慮するために、羊水検査に先立って非確定検査をおこなうことをご考慮いただいています。

**【検査でわかること】** 羊水検査は、後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。

**【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。その際、必要に応じて局所麻酔を使用することがあります。検査後は数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。

## 絨毛検査

胎盤の絨毛細胞は、原則的に胎児細胞と同じ染色体であるため（厳密には完全に同じとは限らないが）、これを採取して染色体を調べる、という方法もあります。この方法は、羊水検査より早い妊娠 11～14 週で実施できますが、羊水検査以上に流産のリスクがあるとの報告もあり、当院では実施していません。

# 初期胎児スクリーニング

【検査の概要】 妊娠初期に胎児の形態的に通常と異なる所見がないかを観察します。

【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異常が発見できるわけではありません。観察は、あらかじめ当院で作成したチェックリストを確認してゆくという方法で実施しており、胎児の首の後ろのむくみ（NT）の厚さの測定、鼻骨の有無、心臓三尖弁逆流の有無、静脈管血流の観察、心拍数などが含まれます。チェックリストは ISUOG（International Society of Ultrasound in Obstetrics and Gynecology: 国際産婦人科超音波学会）のガイドラインを参照にして作成しており、必要に応じ適宜改訂しています。

【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。

【検査に伴う注意点】 胎児の向きその他の条件により、十分な観察がおこなえないことがあります。また、胎児が観察に適した向きになるのを待つため検査終了までに長い時間を要することもあります。原則として経腹エコー（お腹からの超音波検査）で観察しますが、必要に応じて経膈エコー（内診台での超音波検査）が必要になることもあります。



NT の計測： 胎児の首の後ろのむくみ（NT）が厚くなるほど、胎児の染色体の数的変化や胎児の形態異常の確立が増すことが知られています。この NT の厚さを正しく評価するためには、定められた条件と方法によって計測する必要があります

## 初期リスクアセスメント

母体年齢によるリスク値をベースに、初期胎児スクリーニング観察した項目や計測値を用いて、個別に胎児の超音波

検査の所見を加えることにより、胎児の染色体の数的変化（21 トリソミー：ダウン症候群、18 トリソミー、13 トリソミー の 3 種類）の確率を算定することが可能です。ただしこれはあくまで確率を予測するだけですので、染色体疾患の有無を確定することはできません。

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。

21 トリソミー、18 トリソミー、13 トリソミー の 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（検査結果が陽性でも実際にはその疾患ではないこと）が少ない NIPT が選択可能になっています。NIPT の結果が、原則として「陽性」「陰性」のいずれかで出るのに対し、コンバインドプラス検査では「1/〇〇〇」といった確率で表示されるため、結果をみて羊水検査を実施するか否かを判断するのが難しい場合があります。そのため、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。

## 妊娠高血圧腎症妊娠初期スクリーニング検査

この時期に胎児観察に加えて、母体の子宮動脈の血流波形を記録をおこない、母体血液中のマーカー測定や既往歴など複数の因子を用いて妊娠 37 週末満の妊娠高血圧腎症の発症確率を予測することが可能です。詳細は担当者にお問い合わせ下さい。



## 母体血清マーカー検査

### コンバインドプラス検査

**【検査の概要】** 妊娠 11 週から 13 週末の間に、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。この検査は必ず妊娠初期の超音波検査（リスクアセスメント）とともに実施し、初期血清マーカー検査のみでは実施しません。

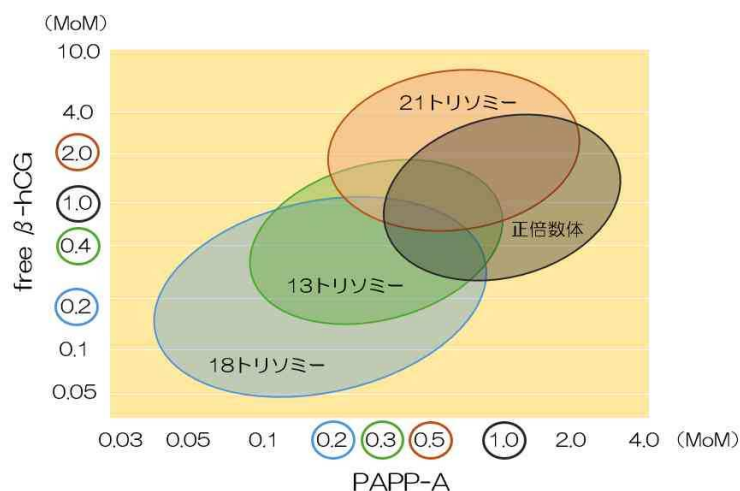
**【検査でわかること】** 対象となる染色体の数的変化は以下の 3 つで、各々の確率を算出します。

- ・ 21 トリソミー（ダウン症候群）
- ・ 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。

**【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。前述の妊娠初期胎児リスクアセスメント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。



染色体の数的変化とマーカーの分布  
(室月淳他「妊娠初期超音波と新生児前診断」より)

**【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。

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。NIPT の結果が、原則として「陽性」「陰性」のいずれかで出るのに対し、コンバインドプラス検査では「1/○○○」といった確率で表示されるため、結果をみて羊水検査を実施するかどうかを判断するのが難しい場合があります。コンバインドプラス検査のメリットは、費用負担が少ないことや、結果判明までに要する時間が短いことなどがあります。

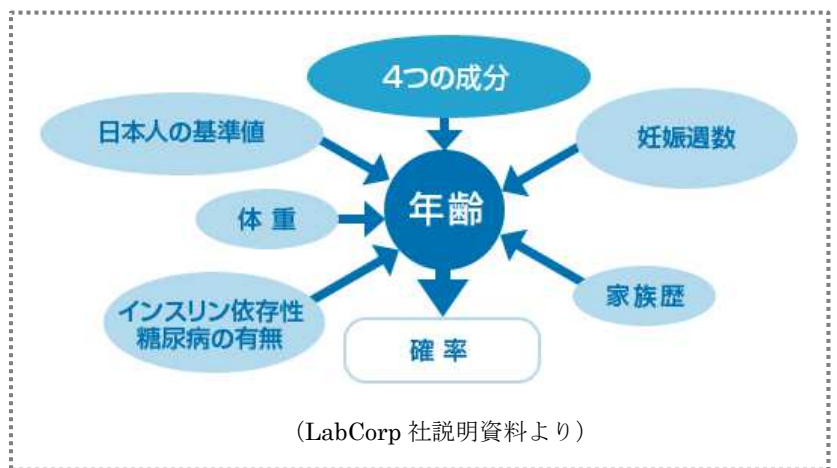
## クアトロテスト

【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。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。クアトロテストは院外の会社で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は、より偽陽性が少ない NIPT が選択可能となっています。これら 2 つの疾患に関して、クアトロテストは NIPT と比べるとより偽陽性が多く、また結果が確率値（「1/〇〇〇」といった数字）で出るため、その後の判断に迷うことがあります。クアトロテストがお受けいただける時期は妊娠 15 週からとなっています。

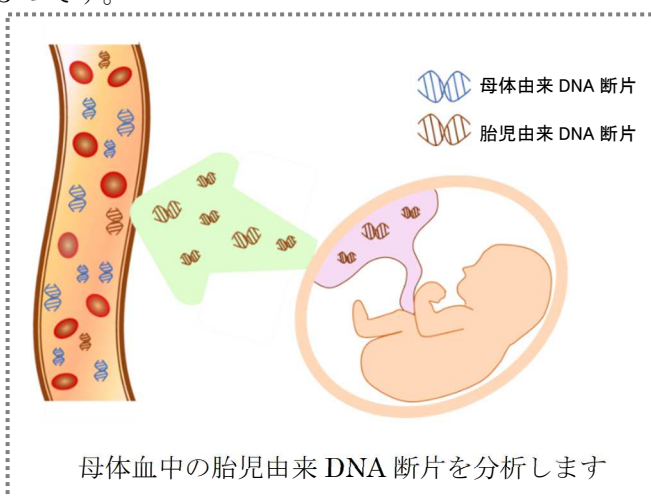
## NIPT（非侵襲性出生前遺伝学的検査）

**【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（胎盤）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的異常を有する可能性が示唆された妊婦さん (3)染色体数的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的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的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」の可能性があるためです）。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つの染色体数的変化は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。結果判明までに約2週間を要します。



**【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。
- 胎児やご両親の状況によっては、NIPTではなく他の検査をご考慮いただくことがあります。

この検査は、日本医学会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います。当院は、「連携施設」としてその認証を受けており、検査陽性時（および判定保留時）には、「基幹施設」である埼玉医科大学病院をご受診いただき、詳細な説明をお受けいただいています。当院での検査に関するカウンセリングは、日本産科婦人科遺伝診療学会認定産婦人科医が担当しており、ご不明な点やご不安な点については、認定産婦人科担当医および当院所属の出生前コンサルト小児科医も含めたよるサポートをお受けいただくことができます。

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、当院では他の疾患の情報も得られる可能性のある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。

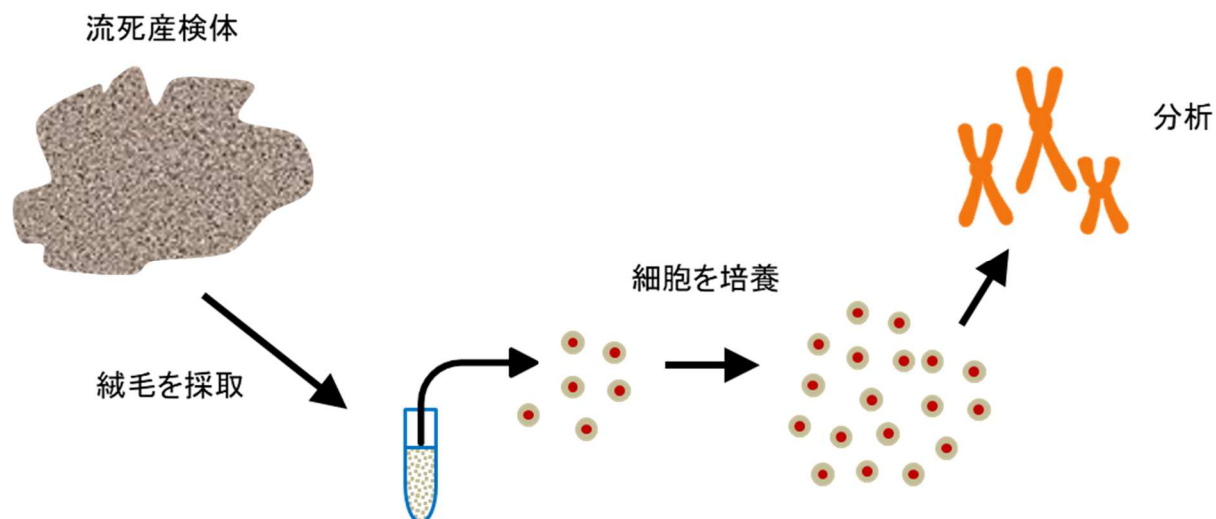


## 流死産絨毛検査

**【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。

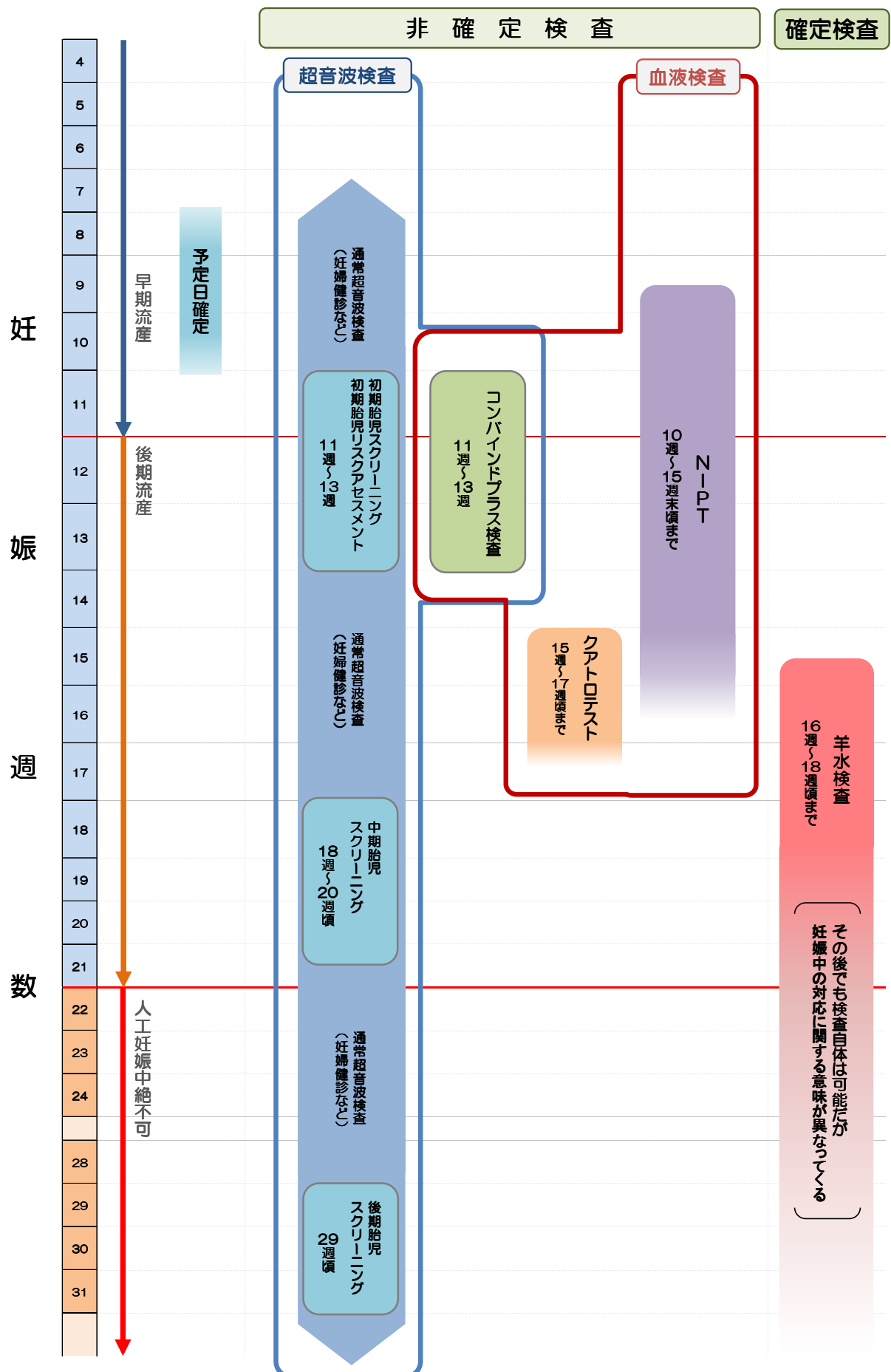
**【検査方法】** 流産や死産の際に得られた検体から、絨毛組織を採取します。血液など母体由来の細胞は洗い流して取り除き、採取した組織を分析実施施設に送ります。分析の方法は羊水検査と同様で、G 分染法または FISH 法により染色体の数や形の変化がないかをみます。



**【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