

赤ちゃん（胎児）の染色体に関する出生前検査について

赤ちゃん（胎児）の染色体に関する出生前検査には、母体血を調べる方法や羊水を調べる方法があります。この項目では検査に関する基本情報をまとめました。出生前検査を勧めることでも、勧めないことでもありません。染色体に関する出生前検査は妊婦さん全員が一律に受ける検査ではありません。出生前検査をお考えの方は早めに担当医にご相談ください。

染色体に関する出生前検査の実施時期は次のようになっております。

1) 母体血を調べる方法

- 無侵襲的出生前遺伝学的検査：妊娠9週～14週頃
- 母体血清マーカー検査：妊娠15週～16週

2) 羊水を調べる方法（羊水検査）：妊娠15週～18週

* 当院では母体血清マーカー検査と羊水検査をお受けいただけます。

* ご不明な点は、適宜担当医にご質問ください。

1. 無侵襲的出生前遺伝学的検査（Non-invasive prenatal testing: NIPT）

妊娠中のお母さんの血液を約20ml採取し、血液中を浮遊している胎児DNA断片を分析することで赤ちゃんの染色体を調べる遺伝学的検査です。NIPTでは、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つの染色体の数的異常を対象とします。この検査の精度は高いとされておりますが、染色体異常の確定にはいたりません。NIPTの結果は「陽性」「陰性」「判定保留」で表されます。検査結果が「陽性」であっても実際は胎児の染色体に何ら問題がない場合が存在します。そのため、検査結果が「陽性」の場合は確定診断のために羊水検査など侵襲的検査が必要となります。一方、検査結果が「陰性」の場合、99.9%の確率で正常とされます。最後に、「判定保留」の場合には追加検査などについての検討が必要です。

当院では、現時点でNIPT検査を行っておりません。NIPT検査を希望される場合には、一定の診療基準を満たした「認可施設」において検査をお受けになることをお勧めいたします。ご不明な点は、担当医にご質問ください。

2. 母体血清マーカー検査

母体血清マーカーテストでは、母体血中の成分を測定して赤ちゃんが21トリソミー（ダウン症候群）、18トリソミー、開放性神経管奇形を有する可能性が示されます。検査としては、3種類の血清マーカーを用いる「トリプルマーカーテスト」と4種類の血清マーカーを用いる「クワトロテスト」があります。当院では「クワトロテスト」を採用しており、具体的には血清マーカー（AFP、uE3、hCG、InhibinA）を測定し、母体年齢も考慮して可能性（確率）が算出されます。妊娠15週から検査が可能ですが、検査結果

が判明するまでに約10日かかります。羊水検査実施の可能性を考え、妊娠16週までに検査をお受けになることをお勧めします。

この検査は母体血を用いますので子宮や胎児には侵襲がありませんが、判明するのは確率（可能性）だけです。例えば、確率が高い場合には確定診断のための羊水検査を検討することとなります。確率が低い場合には羊水検査を受けない選択肢もありますが、血清マーカーのみで「染色体異常がない」と確定できるものではありません。確定診断には羊水検査が必要です。

母体血清マーカー検査は、「確率が高くて心配なときには羊水検査を受け、確率が低いので心配がないときには羊水検査を受けない」というように、ご自身の判断材料として使えます。一方で、どんな確率が出て羊水検査はしないで産むつもりという妊婦さんや、どんな確率でもやっぱり心配なので羊水検査は受ける、という妊婦さんにとってはこの検査を受ける意義は低くなります。

クワトロテスト料金：25,000円

3. 羊水検査

羊水検査では、超音波を用いて赤ちゃんの位置や羊水量などを確認しながら、母体のお腹から子宮に細い針を通して10-20mlの羊水を採取し、羊水中に浮遊している赤ちゃんの細胞を培養して染色体の数や形を調べます。

(1) 安全性

羊水検査は子宮に針を刺す侵襲的な検査になります。超音波ガイド下に実施しますが、子宮内感染・破水・流産・胎児死亡など発症率が200～300人に1人とされておりま

(2) 実施時期と結果報告

通常、妊娠15～17週に検査を行います。採取した羊水を外部専門機関に送付し、診断を行います。診断では「FISH法」と「培養法」を併用します。下記に示しますようにFISH法はあくまでも仮報告との位置づけとなります。「培養法」にもとづく最終結果の判明までに約3週間かかります。

*FISH法と培養法

「FISH法」では、特殊な技術を用いて13番染色体、18番染色体、21番染色体、X染色体、Y染色体についてのみ分析します。約1週間で結果が判明しますが、一部の染色体に関する情報のみ判明します。一方、「培養法」では、羊水中の胎児細胞を分離・培養し、増殖した細胞を取り出して顕微鏡下にて染色体を分析します。この方法では結果判明まで時間がかかりますが、染色体全般の分析が可能です。

羊水検査料金：100,000円