

出生前検査をお考えの妊婦さんへ

山梨大学医学部付属病院

妊娠おめでとうございます。生まれてくる赤ちゃんが健康であって欲しいというのはすべてのお父さん、お母さんの願いであると思います。しかし、一定の頻度で赤ちゃんが生まれつきの病気をもって生まれることが知られています。それは、治療の必要のないものから、治療ができない重症な病気などさまざまです。近年の医学の進歩により生まれる前に多くの病気の診断が可能となっていますが、依然として診断が不可能な場合もあります。出生前診断には様々なものがあり、それぞれに特徴があります。出生前診断をお考えのご夫婦には一度本冊子をお読みいただき、検査を受けることについて十分ご検討いただいたうえでご相談ください。

出生前検査とは

赤ちゃんが生まれつきの「先天性疾患」を持っていると思われる際、生まれる前にその正確な病態を調べるために行う検査および診断を出生前診断といいます。

先天性疾患について

赤ちゃんの中には生まれつきの病気（先天性疾患）を持っている可能性があり、何らかの治療が必要な症状をもって出生する割合は約3～5%と言われます。先天性疾患には、発育の異常、形態異常（心臓や肺、腸管などのいわゆる奇形）、胸水や貧血などの病気、染色体疾患、遺伝性の病気などがあります。ダウントリソミー（以下21トリソミー）をはじめとする染色体疾患は先天異常のうち、約1/4程度とされています。

当院で施行している主な出生前検査の種類

当院で施行している主な「出生前診断」とはおもに染色体検査を対象とした下記の1,2の「遺伝学的検査」と、臓器の異常を診断する3の「形態学的検査」を指し、以下の検査が挙げられます。1,2の遺伝学的検査は一般に全員に行う検査ではなく、何らかの理由のある妊婦さんが受ける検査です。 また、検査を受ける前に夫婦もしくはパートナーの方とともに二人で当院での周産期遺伝外来での遺伝カウンセリングを受けていただくことが必要です。

1. 羊水検査・絨毛検査

「羊水中に浮いている赤ちゃんの細胞」、「胎盤の一部である絨毛」を採取して染色体疾患や遺伝子異常の有無を検査する方法です。白黒はっきりさせる、確定的検査とされています。

2. 母体血を用いた胎児染色体検査(NIPT)

お母さんの血液中に存在する赤ちゃんの遺伝子の断片（胎児DNA）を分析し、染色体疾患（21トリソミーなど）の診断を行います。陽性、陰性という結果で報告されますが、白黒はっきりさせる検査ではなく、非確定的検査です。当院は日本医学会「出生前検査認証制度等運営委員会」により登録された基幹施設です。

3. 中期スクリーニングエコー

上記の遺伝学的検査とは別に、当院では基本的に（同意を得た）妊婦さん全例を対象に、妊娠26週ごろに「中期スクリーニングエコー」を施行させていただいている。この検査でわからることは上記のような染色体疾患の検出ではなく、赤ちゃんの主要臓器（心臓、肺、腸管、脳など）の異常の有無、胎盤・臍帯の異常の有無などです。（形態学的検査、非確定ときに確定的検査となります。）この検査の目的は生まれた直後から治療が必要な病気を事前に診断（疑う）することで、赤ちゃんの治療がスムーズに行われ、予後（成績）を良くすることです。また、当院で治療不可能な疾患であることが疑わされた場合はかかるべき施設へ紹介することも大事なことと考えています。

一般的に遺伝学的な出生前検査における検査可能な妊娠週数、および検査感度（染色体疾患をもった赤ちゃんのうち、検査で陽性となる割合を指します。）は以下のようになります。

（妊娠中の検査に関する情報サイト こども家庭庁 出生前検査認証制度啓発事業より

[出生前検査とは？ | 妊娠中の検査に関する情報サイト](#)）

検査の目的	確定的検査を受けるか判断する (非確定的検査)			赤ちゃんの状態を 観察する	赤ちゃんの染色体の病気を診断する (確定的検査)
	検査名	NIPT（非侵襲性出 生前遺伝学的検査）	超音波マーカー検査 ・コンバインド検査		
実施可能期間	9-10週以降	11-13週	15-18週	10-13週、18-20週 28-31週 *3	11-14週 15-16週以降
調べられる 病気	13トリソミー 18トリソミー 21トリソミー	13トリソミー 18トリソミー 21トリソミー	18トリソミー 21トリソミー 神経管閉鎖不全	からだのつくりの特徴 染色体の病気の可能性	染色体の病気 染色体の病気
検査方法	血液検査	超音波検査 ・血液検査	血液検査	超音波検査	絨毛採取 羊水採取
検査感度*1	99%	超音波マーカー検査 : 60% コンバインド検査 : 80%	80%	検査時期や検査対象 によって異なる	ほぼ100% ほぼ100%
結果がわかる までの期間 *2	1-2週間	コンバインド検査は 即日-2週間	10日間-2週間	即日	2-3週間 (一部2-6日) 2-3週間 (一部2-6日)
流産のリスク	なし	なし	なし	なし	0.2% 0.1%-0.3%

上記の各遺伝学的検査について、もう少し詳しくご説明します。
遺伝学検査は大きく分けて非確定的検査と確定的検査に分類されます。

A. 非確定的検査

① 母体血を用いた胎児染色体検査（NIPT）

お母さんから採血した血液に含まれる赤ちゃん由来の DNA 断片量より、赤ちゃんの染色体疾患の確率を計算する検査です。妊娠 10~16 週（特に12~13週が推奨です。）に採血を行い、21 トリソミー、18 トリソミー、13 トリソミーについての確率を算出し、結果が判明するまでに、2 週間程度かかります。検査対象者は、(1)以前の妊娠・分娩で赤ちゃんが 13 トリソミー、18 トリソミー、21 トリソミーであったことが確認されている方、(2)出産予定日の年齢が 35 歳以上である方（凍結胚の場合は卵子年齢に準ずる）、(3)赤ちゃんが染色体疾患のうち 13 トリソミー、18 トリソミー、21 トリソミーのいずれかに罹患している可能性を指摘された方に加え、(4)カウンセリング後も赤ちゃんの病気の心配が解消されない方も対象としています。あくまでも確率の検査（非確定的検査）ですので、陽性と結果がでても確定診断ではありません。陽性の場合は確定診断のために羊水検査などの確定検査が必要となります。当院は日本医学会「出生前検査認証制度等運営委員会」により登録された基幹施設です。検査を受ける前に夫婦もしくはパートナーの方とともに当院での周産期遺伝外来での遺伝カウンセリングを受けていただくことが必要です。

② 母体血清マーカー検査（クアトロテスト）

妊娠 15~17 週ごろにお母さんの血液中の 4 種類の成分（血清マーカー）の値を測定し、21 トリソミー、18 トリソミー、開放性神経管奇形についての確率を計算する検査です。採血から結果がでるまでに、約 10 日かかります。確率の検査ですので、陽性（または、確率が高い）と結果がでても確定診断ではありません。確定的検査をご希望される場合は、羊水検査などの確定的検査が必要となります。（現在当院ではほぼ行っておりません。）

③ 超音波マーカー検査（初期コンバインド検査）

NT（赤ちゃんの首のうしろの超音波で黒く見える領域）は、どの赤ちゃんにも多かれ少なかれ見られる超音波像です。妊娠初期のある時期に、この NT がある程度以上に厚く（肥厚）なっている場合、厚くない赤ちゃんと比べ染色体異常や心臓など内臓の病気を持っている可能性が高いと言われています。また、赤ちゃんが 21 トリソミーや 18 トリソミーであった場合に、お母さんの血液中の血清マーカー(hCG : human Chorionic Gonadotropin および PAPP-A : Pregnancy associated Plasma Protein-A)が増減することが知られています。超音波検査である NT 計測と血清マーカーを組み合わせて赤ちゃんの染色体異常の可能性を推定する方法であり、NT 計測単独に比して感度が高いとされています。（現在当院ではほぼ施行しておりません。）

B. 確定的検査

① 羊水検査

羊水中に浮いている赤ちゃんの細胞を採取して染色体疾患や遺伝子疾患の有無を検査する方法です。検査は、超音波機器を用いて赤ちゃんや胎盤を避けて穿刺しますが、針を刺したことによる破水、出血、感染がおこることから流産につながるリスクがあり、その確率は300人に1人と言われています。

当院では、妊娠15～16週で検査を行っています。最終結果が出るまでに約2週間かかります。羊水検査でわかる染色体疾患は、先天性疾患の一部であり、すべての赤ちゃんの病気がわかるわけではありません。また、細胞の培養が不成功となり、検査結果が確定されない場合もあります。

② 純毛検査

純毛とは胎盤の組織を構成している部分のこと、それを採取して染色体検査を行う確定的検査です。検査の時期は妊娠11～14週頃で、検査による流産のリスクは約100人に1人と言われています。また、純毛細胞は完全には胎児の細胞と同じではないことがあります。胎児は全く正常なのに純毛細胞では正常な細胞と異常な細胞が混ざり合っていることが約1%あります。これを胎盤性モザイクと言いますが、そのような結果が疑われたときはもう一度、羊水検査で染色体検査をすることがあります。

純毛検査は当院では施行していません。ご希望の場合は他施設での施行となります。

2025年11月29日

山梨大学医学部産婦人科