

# \* 出生前検査についてのご案内 \*

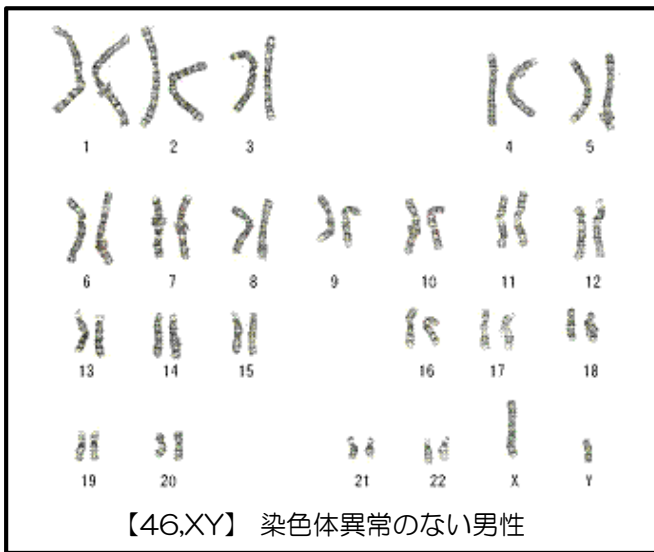
## はじめに

当院での出生前検査は、妊娠初期～中期に行われる母体血清マーカー検査（クアトロテスト）と新型出生前診断（NIPT）、羊水検査、絨毛検査です。

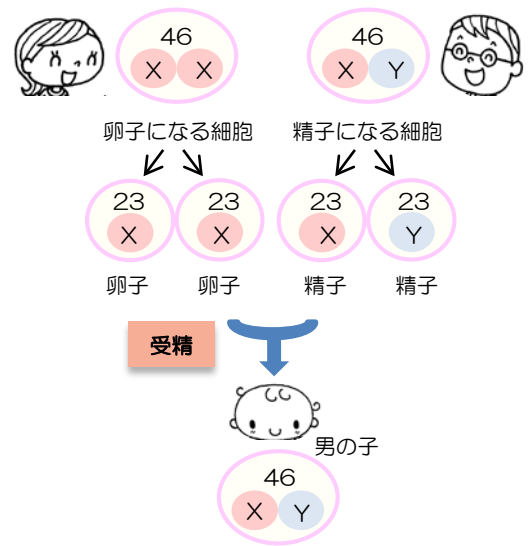
最近では、比較的高年齢で出産される方が増えていますが、高年出産でもほとんどの場合、健常な赤ちゃんが誕生します。一方で、出産年齢が高いほど赤ちゃんの染色体に何らかの問題が生じて、障害を持って生まれてくる確率が高まることも事実です。実際に出生前検査を希望される方は、高年妊娠だけでなく（年齢を問わず）、遺伝学的理由など様々です。

## ◆ 染色体とは

【図1】 ヒトの染色体



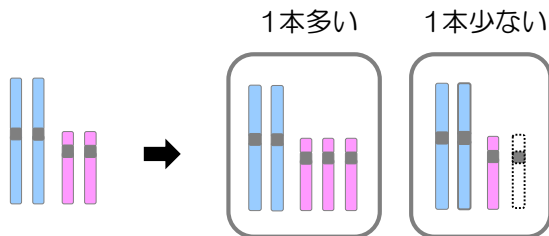
【図2】 染色体の伝わり方



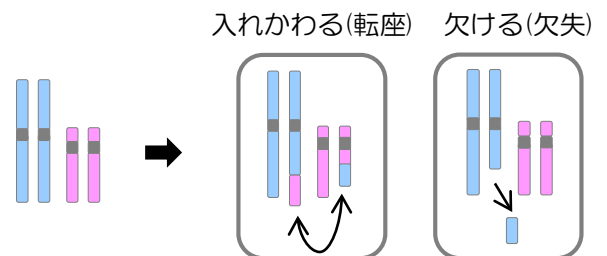
- 染色体は、遺伝子が集まったものであり、人間の体の設計図に例えられます。
- 胎児は染色体を父親と母親からそれぞれ23本ずつ、合計46本受け継ぎます【図1, 2】。よって、子どもは父親にも母親にも似ているのです。これが「遺伝する」ということです。

## ◆ 染色体異常とは

【図3】 数の異常



【図4】 構造の異常



- 染色体異常には、数の異常と構造の異常があります【図3, 4】。
- 人間は染色体の数が多くても少なくても（数の異常）、また形が大きく変化した（構造の異常）場合にも染色体異常となり、身体的・精神的な発育に障害を受けることが多くなります。

※ 該当する方にチェックしてください。  理解できた  理解できなかった

## ◆ 出産年齢と染色体異常症

【表A】 染色体異常児の出産率

妊婦さんの 分娩時年齢	ダウン症候群 児の出産率	全染色体異常児 の出産率
20	1/1667	1/526
25	1/1250	1/476
30	1/952	1/385
35	1/385	1/202
36	1/295	1/162
37	1/227	1/129
38	1/175	1/102
39	1/137	1/82
40	1/106	1/65
41	1/82	1/51
42	1/64	1/40
43	1/50	1/32
44	1/38	1/25
45	1/30	1/20
46	1/23	1/16
47	1/18	1/13
48	1/14	1/10
49	1/11	1/7
平均	1/800~1000	1/150~200

年齢は分娩時の年齢です。統計により多少の差があります。

- 染色体異常症のお子さんが生まれる確率は年齢が上昇するほど高くなります。これは最も頻度の高い染色体異常症であるダウン症候群の出産率が高年出産になる程高くなることが影響しています。
- 40歳の妊婦さんの場合、ダウン症候群は106人に1人、その他の染色体異常症を含めると、65人に1人の割合でこれらの病気をもった赤ちゃんを出産する可能性があります。
- 【表A】をご覧ください、ご自身が出産される時の年齢確率を確認してください。

\* 分娩時の年齢

 歳

\* ダウン症候群児の  
出産率

 1 /

【引用】 Mary E. D'alton et al. 1993. Prenatal Diagnosis, 328(2):114-120

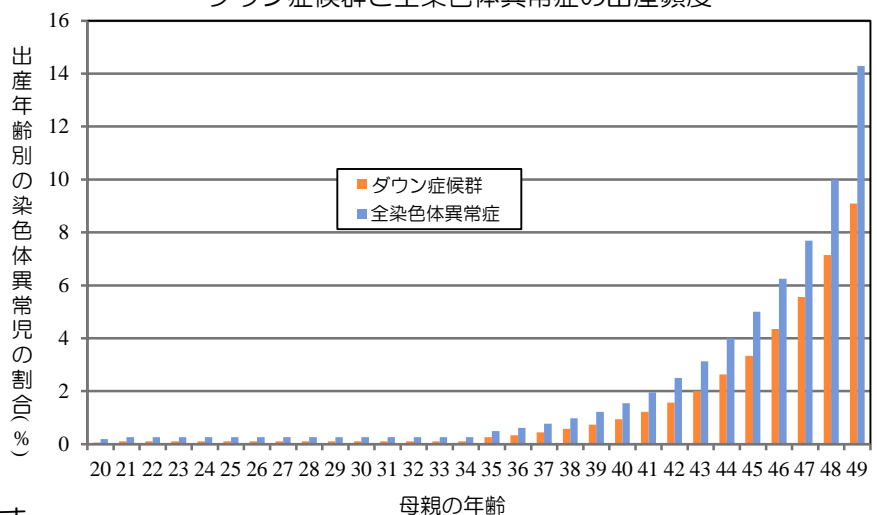
ダウン症候群と全染色体異常症の出産頻度

- 右のグラフは上記の【表A】をグラフにしたものです。

- 30歳から徐々に確率が高くなり、35歳を過ぎると確率は急に上昇します。

- 当院では原則として、35歳以上で出産される妊婦さんを高年妊娠として、出生前検査について説明しています。ただ、この年齢は決まったものではなく、各医療機関の考え・方針により異なります。

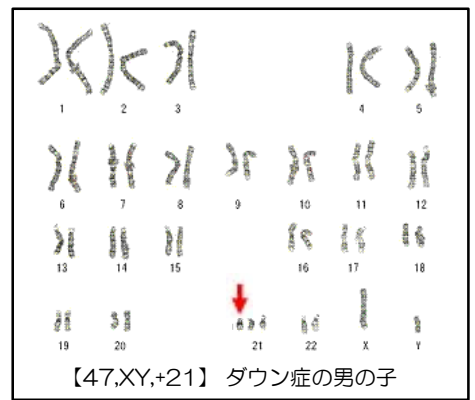
- また年齢を問わず、遺伝学的な理由で染色体異常の生じる可能性が高い妊婦さんに対しては、羊水検査を含む出生前検査の実施を検討いたします。



※ 該当する方にチェックしてください。  理解できた  理解できなかった

## ◆ ダウン症候群（21トリソミー）とは

- ダウン症候群は、最も頻度が高い染色体の数の異常です。ダウン症候群の場合は21番染色体が3本存在し、計47本になっています。
- 個人差はありますが精神面や運動面の遅れがみられます。学習面向上のため学校では特別支援教育の対象となります。
- 先天性心疾患や消化器疾患の合併率や細菌感染の罹患率（病気にかかる確率）が高いことが知られていますが、ほとんどの病気が治療できます。



- ダウン症候群の子も他の子が一人ひとり違うのと同様、一番大事なことはごく普通の豊かな生活体験に基づく育児です。少し丁寧に育てる必要がありますが、特別に育てるとかえって社会にはいりにくくなってしまいます。ただし、苦手なことに対しては、療育で補うための専門機関が全国に備わっています。日本でのダウン症候群のある子への支援は完璧で理想的とはいえませんが、世界でもかなり進んでいるといえるレベルです。

## ◆ その他の染色体異常について

- ダウン症候群（21トリソミー）だけでなく、理論的にはすべての染色体において異常（数の異常、構造の異常）が起こり得ます。
- 13番や18番の染色体が3本になる13トリソミーや18トリソミー、性染色体（XまたはY）の数の異常（ターナー症候群やクラインフェルター症候群）は比較的多くみられます。
- 染色体異常症は非常に重症の場合には、妊娠初期に流産したり、生まれても生後すぐに亡くなってしまいます。逆に、染色体に異常があっても、何の症状もない場合もあります。

## ◆ 出生前検査のいろいろ

- **出生前検査は健康保険の適応がありませんので、全額自費となります。**  
※具体的な費用については、別にお配りした資料Aの5ページ目をご覧ください。

出生前検査には、以下のような検査方法があります。（※侵襲的：流産などの危険性を伴う）

- ① **母体血清マーカー検査（当院ではクアトロテスト）** ※ 詳細は4ページをご覧ください  
妊婦さんの採血を行い、血液中の成分を測定することで胎児がダウン症候群・18トリソミー・開放性神経管奇形（二分脊椎など）である確率を予測する**無侵襲的検査法（非確定診断検査）**。
- ② **新型出生前診断（NIPT）** ※ 詳細は5～7ページをご覧ください  
妊婦さんの採血を行い、血液中のDNA断片量を測定することで、**胎児がダウン症候群・18トリソミー・13トリソミーである可能性が上昇していないかを調べる無侵襲的検査法（非確定診断検査）**。（※対象者が限られており、全ての妊婦さんが受けられる検査ではありません）
- ③ **羊水検査・絨毛検査** ※ 羊水検査の詳細は8～11ページをご覧ください  
染色体異常の有無を調べるための**侵襲的検査法（確定診断検査）**。
  - ◆ 羊水検査は妊娠16週以降で経腹的に羊水を採取して、胎児の染色体を調べます。
  - ◆ 絨毛検査は妊娠11週～14週頃に経腹的あるいは経腔的に絨毛（早期の胎盤のこと）の一部を採取して、胎児の染色体を調べます。ただし、安全性や正確さに課題があるため、当院では、必要性がある特別なケースに限定して実施しています。通常は羊水検査になります。

※ 該当する方にチェックしてください。  理解できた  理解できなかった

# ① 母体血清マーカー検査（クアトロテスト）：非確定診断検査

## クアトロテストの目的

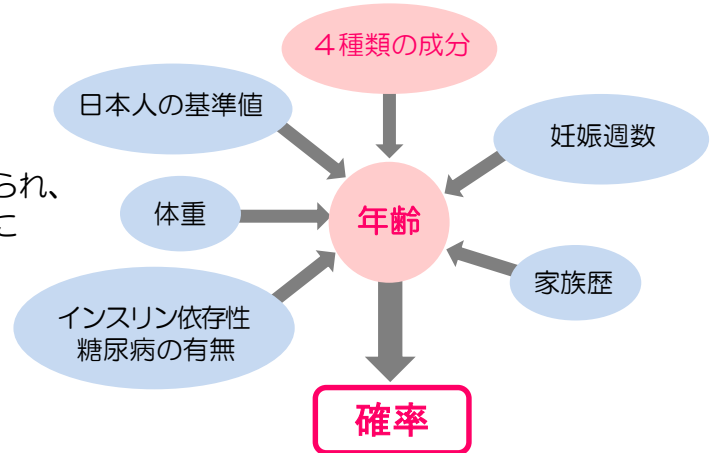
- 妊婦さんの血液に含まれる4種類の成分（AFP・非抱合型E<sub>3</sub>・hCG・インヒビンA）を測定することで、胎児が下記対象疾患である確率を予測します。
- 基準となる確率（カットオフ値）をもとに、確定診断検査である羊水検査やより正確な情報を得るための画像診断の必要性を考慮するためのスクリーニング検査です。

## クアトロテストの対象疾患

- ダウン症候群（21トリソミー）、18トリソミー、開放性神経管奇形が検査対象です。  
※ 双胎妊娠の場合は、18トリソミーの結果はできません。

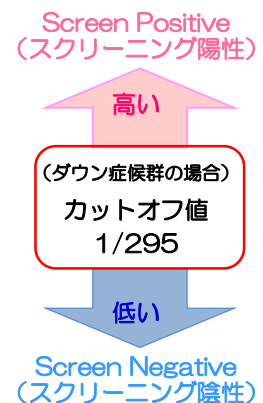
## クアトロテストの検査方法

- 妊婦さんから血液（2～3ml）を採取し、4種類の成分を測定します。
- 4種類の成分は妊娠中に胎児や胎盤で作られ、妊娠期間中にも増減し、胎児が対象疾患に罹患している場合にも増減します。
- 年齢や4種類の成分の測定値などから胎児が対象疾患であるかどうか、妊婦さん一人ひとりの確率を算出します。
- よって、年齢の高い妊婦さんほど確率が高くなる傾向があり、30～35歳程度の方に適した検査です。



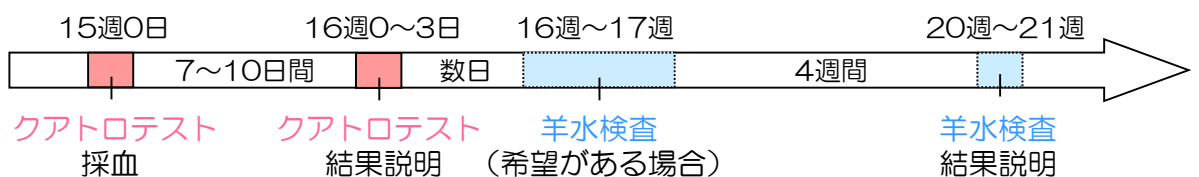
## クアトロテストの結果の解釈と限界

- 対象疾患それぞれに基準となる確率（カットオフ値）が定められており、カットオフ値と妊婦さん個人の確率を比較します。
- スクリーニング検査のため、確定診断ではありません。
- 新生児の3～5%は何らかの先天異常をもって生まれてくるといわれており、対象疾患でなくても、出生後に他の染色体異常や先天異常が見つかる場合があります。



## クアトロテストの実施時期と流れ

- 検査推奨時期は、妊娠15週0日から17週頃までです。（下記例：15週0日に受けた場合）
- 結果をもとに羊水検査を実施するため、妊娠17週頃までに検査を受けることが望ましいです。
- 採血日より約10日後に、結果説明をいたします。（※多少前後する場合があります）



※ 該当する方にチェックしてください。  理解できた  理解できなかった



## ② 新型出生前診断 (NIPT) : 非確定診断検査

新型出生前診断 (NIPT) は臨床研究として行われますので、本検査を受けるためには、研究参加の条件 (検査対象者) に当てはまり、また検査や研究参加について十分に理解した上で、同意していただく必要があります。

### 新型出生前診断の対象者

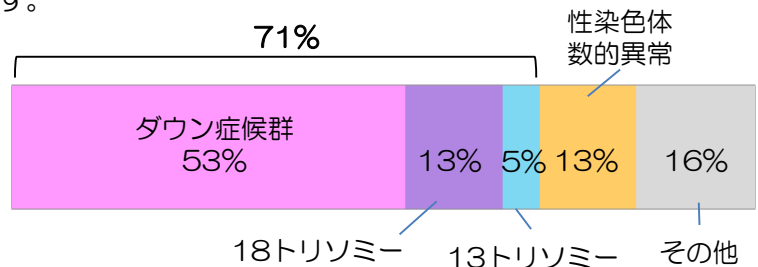
- 高年妊娠 (分娩予定日に35歳以上である) の妊婦さん
- ダウン症候群、18トリソミー、13トリソミーのお子さんを妊娠あるいは出産したことのある妊婦さん
- 胎児が染色体の変化 (ダウン症候群、18トリソミー、13トリソミー) をもつ可能性の上昇を指摘されている妊婦さん
  - ー 超音波検査や母体血清マーカー検査などにより、胎児が上記の染色体異常である可能性の上昇を指摘されている場合
  - ー ご夫婦のいずれかが、上記の染色体異常に関わる転座保因者である場合

### 新型出生前診断の目的

- 妊婦さんの血液中のDNAの量を調べ、胎児が下記対象疾患である可能性が一定の判定基準に従い高い (陽性) のか低い (陰性) のかを判定します (確定診断ではありません)。
- 一定の判定基準もとに、確定診断である羊水検査や絨毛検査、正確な情報を得るための超音波検査など追加検査の必要性を判断します。

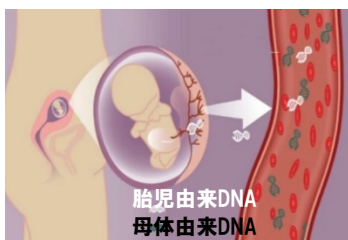
### 新型出生前診断の対象疾患

- ダウン症候群 (21トリソミー)
- 18トリソミー
- 13トリソミー

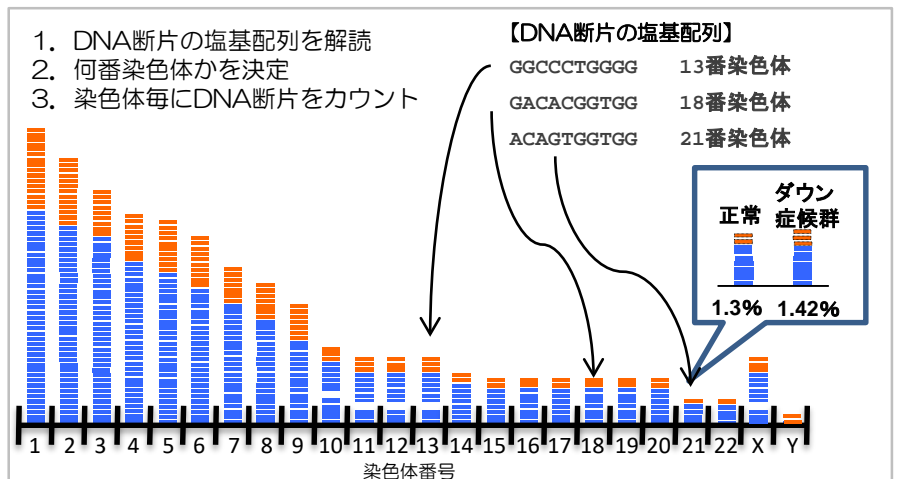


### 新型出生前診断の検査方法

- 妊婦さんから採血 (約20ml) します。血液中のDNA断片 (胎児DNAを含む) の塩基配列 (特徴的パターンの違い) を調べ、どの染色体に由来するかを識別・量的な割合を比較し、胎児が対象疾患であるリスクが一定の基準より上昇していないかどうか調べます。
- 米国Sequenom社の方法を導入した日本国内の検査会社で検査されます。
- 結果は、出生前診療外来で行います。特に、対象疾患を疑う「陽性」の場合は、結果の意味だけでなく、その後の確定診断検査 (羊水検査) などについて、ご夫婦で判断できるよう遺伝カウンセリングを行います。



NIPTコンソーシアム説明資料より引用



NIPTコンソーシアム 説明資料より引用

## 新型出生前診断の結果の解釈について

- 対象疾患（ダウン症候群、18トリソミー、13トリソミー）それぞれについて、  
一定の基準により判定し、可能性がかなり低い場合 → 「陰性」  
一定の基準により判定し、可能性がかなり高い場合 → 「陽性」

### ☆ 「陰性」の場合

「対象の染色体異常である可能性は極めて低い」と解釈します。

- ・「陰性」の場合、対象疾患である可能性は0ではないですが極めて低いです。
- ・わずか（0.01％）に偽陰性（対象の染色体異常であるのに陰性とでる）がありますが侵襲的検査による流産率に比較して極めて低いです。
- ・この陰性的中率（陰性の場合に、本当に胎児が対象の染色体異常症ではない確率）は対象疾患により少し変化しますが、全年齢でほぼ同じ程度です。
- ・どの年齢の妊婦さんであっても「陰性」の場合は、流産リスクのある羊水検査などの追加検査はなしでそのまま経過をみるという判断が妥当とされます。

### ☆ 「陽性」の場合

「対象の染色体異常である可能性が高い」と解釈します。

- ・ダウン症候群が「陽性」の場合、本当にダウン症候群である確率は35歳の妊婦さんで84％程度です。
- ・この陽性的中率（陽性の場合に、本当に胎児が対象の染色体異常症である確率）は、年齢が高年になるほど高く、若いほど低くなります（下表参照）。  
※ 13トリソミー、18トリソミーの陽性的中率はダウン症候群に比べて低くなります。
- ・結果が陽性でも赤ちゃんが本当に対象の染色体異常症であるかを確認するためには、羊水検査などの確定診断検査を必ず受けてください（費用の追加負担はありません）。

### ☆ 「判定保留」の場合（最終的に500人に1人程度が判定保留になる可能性があります）

- ・母体血中の胎児由来のDNA量が少ないことが原因の1つと考えられます。
- ・胎児由来DNAは妊娠経過とともに増加すると考えられます。よって原則的に、再度採血をしていただきます（再検査の費用の追加負担はありません）。

妊婦さんの検査を受ける時の年齢(歳)	その時点でダウン症候群の児を妊娠している一般頻度	陽性的中率 (PPV) (%)	陰性的中率 (NPV) (%)
30	1/470	67.8	99.999
35	1/185	84.4	99.999
40	1/50	95.2	99.98
44	1/15	98.7	99.93

産婦の進歩第65巻2号 母体血中胎児DNAを用いた無侵襲的出生前遺伝学的検査 (NIPT), 澤井英明 より引用  
NIPTコンソーシアム 「母体血胎児染色体検査」 遺伝カウンセリング資料 より引用

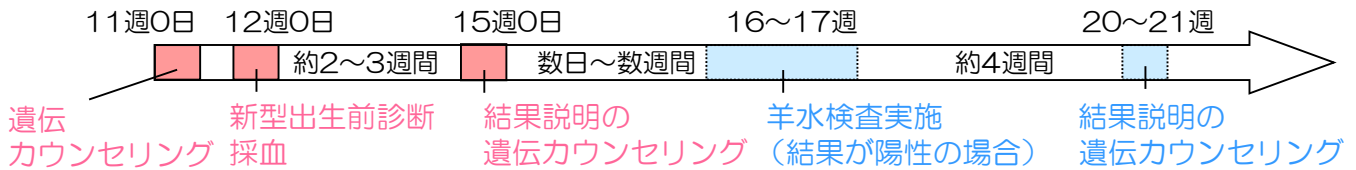
## 新型出生前診断の限界

- 対象疾患であるリスクが一定の基準よりも上昇していないかを判断する非確定診断検査である為、確定診断には羊水検査や絨毛検査などの追加検査が必要です。
- 新生児の3~5%は何らかの先天異常をもって生まれてくるといわれており、対象疾患以外の染色体異常症や、遺伝性疾患は対象ではないため、診断することはできません。
- また、染色体とは直接関係しない先天異常や遺伝性疾患についても調べることができません。

※ 該当する方にチェックしてください。  理解できた  理解できなかった

## ■ 新型出生前診断の実施時期と流れ

- 検査推奨時期は、妊娠10週0日から15週頃までとなります。（下記例：12週0日に受けた場合）
- NIPT結果をみて「陽性」であった場合には、診断確定のために羊水検査を実施する必要があるため、遅くとも妊娠15週頃までに検査を受けることが必要です。
- 採血日より約2～3週間後に結果説明をいたします。（※多少前後する場合があります）



### ◆ Q&A：無侵襲的出生前遺伝学的検査（NIPT）

#### Q 双子の妊娠でもこの検査はできるのでしょうか？

A：双子の妊娠の場合も、NIPTを受けることは可能です。

#### Q 母体に対しての危険性は全くないのでしょうか？

A：妊婦さんの採血で行いますので、検査による直接的な流産の危険性はありません。

#### Q 結果が「判定保留」となる場合があると聞きましたが、それはどのような場合でしょうか？

A：「判定保留」は、母体血中の胎児由来のDNA量が少ないことが原因の1つと考えられます。ご夫婦の希望に応じて、再検査または羊水検査・絨毛検査などの侵襲的検査も可能です。

#### Q 判定された検査結果を確認するために、再検査を行うことは可能でしょうか？

A：「陰性」または「陽性」と判定された結果を再確認するための再検査は意味がないとされているため、再検査は行いません。

#### Q 新型出生前診断には、いろいろな名称があるように思うのですが、違いがあるのでしょうか？

A：日本産科婦人科学会では「母体血を用いた新しい出生前遺伝学的検査」と呼んでいますが、NIPTコンソーシアムでは「母体血胎児染色体検査」や「無侵襲的出生前遺伝学的検査（NIPT）」とも呼んでいます。様々な名称がありますが、母体血液中のDNAを用いて胎児の染色体異常を検出する検査という意味で違いはありません。ただし、具体的な検出方法については、検査会社により異なる場合があります。

※ 該当する方にチェックしてください。  理解できた  理解できなかった

### ③ 羊水検査：確定診断検査

#### 羊水検査の目的

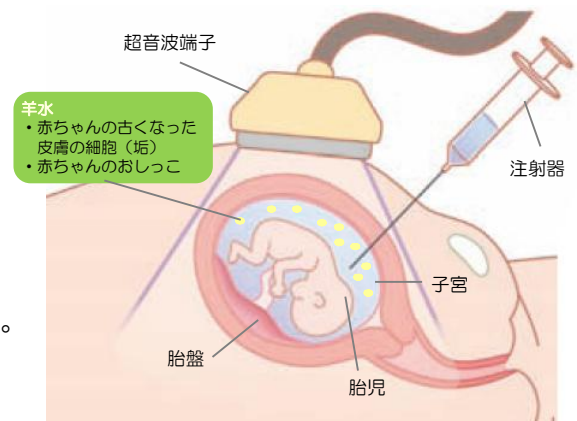
- 羊水を採取することにより、羊水中に含まれている胎児の細胞を調べ、胎児に染色体の変化（染色体異常）があるかどうかを調べるための確定診断検査です。

#### 羊水検査の対象疾患

- **染色体異常（数の異常、構造の異常）** 1ページの【図3,図4】をご覧ください。
  - ◆数の異常・・・ダウン症候群（21トリソミー）、18トリソミー、13トリソミー、ターナー症候群、クラインフェルター症候群など
  - ◆構造の異常・・・転座、欠失など
- **開放性神経管奇形（開放性二分脊椎や無脳症など）**  
羊水の一部を用いて、AFP（ $\alpha$ -フェトプロテイン）という胎児由来のたんぱく質の量を測定することにより、開放性神経管奇形の確率の上昇の有無を調べます。

#### 羊水検査の方法

- エコー（超音波）で胎児の状態を確認します。  
具体的には胎児の心拍動や発育、羊水量、胎盤の位置が穿刺の妨げにならないことを確認します。
- 妊婦さんのおなかを消毒した後、清潔な布で覆い、右図のようにエコーで見ながら、お臍の横あたりに細い針を刺して羊水（20～24ml）を採取します。  
この手技を羊水穿刺といいます。
- 羊水穿刺は通常1回ですが、非常に羊水が採取しにくい場合は2～3回穿刺を行う場合もあります。
- 穿刺の時間は、15～20秒くらいです。羊水穿刺後、消毒をして絆創膏を貼ります。
- 再度エコーで胎児の状態に異常がないことを確認し、その後、約30分間の安静を保ちます。  
再びエコーを行って、異常がなければ帰宅していただけます。
- 検査開始から終了までは約1時間くらいです。
- 帰宅時に感染予防の抗生物質と子宮の収縮抑制のための薬が処方されますので、3日間必ず内服してください。  
※ペニシリン系やセフェム系の抗生物質にアレルギーのある方は種類を変更しますので、医師にお伝えください。



NIPTコンソーシアム 患者説明資料より引用

#### 羊水検査の実施時期と流れ

- 通常、妊娠16週～18週（遅くても～19週まで）で行っています。
- 採取した羊水中の胎児細胞を増やすため、約2週間培養（細胞を増やす）した後、特殊な処理（染色）を行うことにより顕微鏡下で染色体が見えるようになります。  
このように判断に時間を要しますので、検査結果がでるまで、約3週間かかります。
- 原則として、結果説明は検査日から数えて3週間後の週の金曜日の午後に来外で行います。  
※ 詳しい日時は羊水検査終了後に担当医より指定されます。

※ 該当する方にチェックしてください。  理解できた  理解できなかった

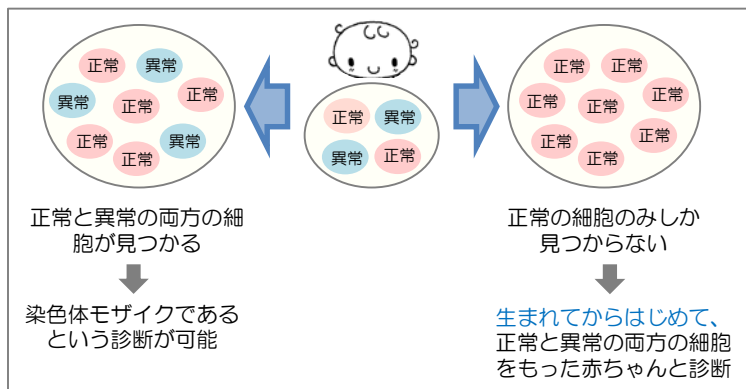


## 羊水検査の危険性と限界

- 羊水検査後に流産する可能性が約0.1～0.3%（1000人中1～3人）程度あります。ただ、この時期にも自然流産する場合があります。羊水検査を受けなくても流産した可能性は否定できません。流産原因は分からないことが多く、この確率は自然流産と比べ、それほど高い値ではありません。よって、非常に危険な検査ではありませんが、100%安全な検査というわけでもありません。
- 羊水穿刺後に出血や破水、下腹痛が生じると、そのまま入院が必要になる場合もあります。このようなことが100名に1名程度あります。
- 穿刺する際の針は、妊婦さんの皮膚と子宮の壁を通過してから羊水に達します。この時に針の中に妊婦さんの細胞が入り込んでしまうことがあります。現在は針が非常に細くなっているため、このようなことは滅多に起こることではありませんが絶対には言い切れません。
- 約1.5%（1000人中15人）の確率で、羊水を採取できても胎児細胞が2週間経っても増えず、検査不能となる場合があります。このような場合、こちらからご連絡します。ご希望があり、かつ週数に余裕があれば、再度羊水穿刺を行うことは可能です（費用は別紙の資料Aを参照）。
- 双子などの多胎妊娠の場合に、すべての胎児の羊水が採取できなかつたり、別の胎児の羊水が混じつたりして、診断が不正確になることがあります。そのため、最初に採取した胎児の羊水中に色のついた液（インジゴ色素液）を添加し、次の胎児の羊水と区別できるような方法をとっています。それでも胎児を隔てる羊膜を通じて、羊水の交流があつたりすると、確実に各胎児の羊水のみを採取できるとはいえません。
- 染色体検査は専門医師や技師が目で見えて判断します。染色体の数が増えたり減ったりする数の異常は、ほぼ正確に判断できますが、染色体の構造の異常は分からない場合があります。もちろん目で見えてわかるような大きな構造の異常があれば判断できますが、目で見ても分からないような非常に細かい構造の異常や遺伝子異常については判断できません。特に、羊水細胞を用いた染色体検査では、血液を用いた染色体検査に比べ細かい部分の判断は難しいです。
- 染色体の形は人間の顔つきと同じで、それぞれ個性があります。異常を起こすことはないが、通常とは異なる形を“正常異型”と呼び、羊水検査で初めてみつかることがあります。しかし場合によっては“正常異型”か“異常”なのか判断がつかないことがあります。この場合にはご夫婦の染色体検査が必要になってきます。  
判断のつかない染色体の変化を、ご夫婦のいずれかが持っていれば、ご夫婦とともに正常ですから、胎児も正常と考えて良いと考えます。つまり“正常異型”で個性の範囲ということです。一方、ご夫婦共その染色体の変化を持っていなければ、妊娠の段階で起こったと考え、“異常”の可能性も考慮されます。
- 結果判定は「染色体異常」と「開放性神経管奇形」についてのみ行うものですから、その他の胎児の奇形や病気、妊婦さんの妊娠中の合併症などを予測することはできません。従って検査結果が正常であっても健全な赤ちゃんが必ず生まれるという保証はありません。そもそも生まれてくる赤ちゃんの異常を妊娠中にすべてを見つけることは不可能なのです。
- ウイルス肝炎の保因者の妊婦さん場合、穿刺時に母体血がわずかに羊水に混じる場合があります、その際に肝炎ウイルスが胎児に感染する可能性は完全に否定できません。ただ当院では、明らかに羊水検査で感染した例は、これまでに経験していません。
- 妊婦さんがRh陰性で、胎児がRh陽性である場合、胎児血が母体血に混じることがあると、妊娠中後期に胎児の溶血を引き起す可能性があります。この場合には、あらかじめ母体血中のクームス検査を行って、羊水検査時点で胎児血の溶血傾向がないことを確認します。そして羊水検査終了直後に予防のため、抗Dグロブリンを妊婦さんに投与します。

※ 該当する方にチェックしてください。  理解できた  理解できなかった

- 稀ですが、一人の胎児が正常と異常の両方の染色体をもつ「染色体モザイク」という場合があります。このような場合、検査時に正常と異常の両方の細胞が見つければ、モザイクの判断が可能です。しかし正常細胞ばかり増えてくる場合、もしくは両方の細胞が増えても正常細胞しか検出されなかった場合は、生まれてから初めて正常細胞と異常細胞の両方を持った染色体モザイクの赤ちゃんであるということが判明する場合があります。このような場合、羊水検査で正常であっても、生まれた後に染色体異常が見つかることがあります。



- 染色体モザイクには、真性モザイクと偽性モザイクがあります。真性モザイクは本当に胎児が異常と正常の細胞の両方を持っている場合です。この場合には異常の染色体を持つ細胞の割合により、胎児が病気を持つ可能性があります。偽性モザイクは、羊水を採取した後で、細胞を培養（フラスコの中で増やす）する過程で生じるもので、胎児に異常はありません。真性モザイクが偽性モザイクかは診断が困難な場合もあり、再度の羊水検査（再穿刺）が必要になることもあります。また、再穿刺を行っても診断がはっきりしないこともあります。

### ◆ Q&A：羊水検査

- Q 父親の年齢とダウン症の出生確率は関係ないのでしょうか？

A：男性でも、65歳以上など高齢の場合には、確率が上昇するといわれています。

- Q 羊水穿刺の時、赤ちゃんに針が刺さって、障害が残るようなことはありませんか？

A：穿刺はエコーを見ながら、羊水が多く胎児から離れた部位で行います。しかし胎児は動きますので、針が入ったところに胎児が接近してくることはあります。この場合は穿刺を中止しますが、接触する可能性がないとはいえません。また最悪の場合には流産となったり、胎児に何か傷跡が残るといことが絶対にないとはいえません。しかし不慮の事故で胎児に障害を与えるということは非常に稀なこととされています。

- Q 母体に対しての危険性は全くないのでしょうか？

A：ごく稀に腹腔内出血や羊水塞栓、感染といった重篤な副作用が起こる可能性がないとはいえません。また前期破水や性器出血などは0.5～1.0%程度の方に起こっています。

- Q 羊水検査が施行できないことがあると聞きましたが、それはどのような場合でしょうか？

A：検査当日は超音波で胎児の状態や胎盤の位置をみて、安全に施行できるか確認します。例えば胎児の位置が穿刺部位に近い場合や胎盤が穿刺部位にある場合などは、胎児や胎盤を傷つける危険性があります。この場合は穿刺を中止したり、延期したりすることがあります。

- Q 穿刺時は麻酔をするのでしょうか？

A：通常は麻酔は行ないません。穿刺時の痛みは軽度で、採血の時と同じ程度です。実際、検査を受けた方に聞くと採血より痛くないという方が多いです。しかし、帝王切開など手術既往のある方は、傷の上に針を刺さないといけない場合があり、痛みを訴えられる方もあります。

- Q 羊水が採取できても、細胞がうまく増えず、染色体分析ができないことがあるということですがこのような場合は赤ちゃんに異常があることが多いのでしょうか？

A：関係ありません。羊水の中の細胞は元々それほど元気な細胞ではないため、このようなことが起こります。よって、細胞が増えないことと染色体異常とは関係はありません。

- Q 赤ちゃんの性別は教えていただけるのでしょうか？

A：胎児の染色体異常の有無を確認することが羊水検査の目的であり、性別とは関連がないため、こちらからはお伝えはしていません。

※ 該当する方にチェックしてください。  理解できた  理解できなかった

## ◆ Q&A : 羊水検査 (つづき)

- Q** 染色体の構造の異常に専門家が目で見てわからない非常に微細な異常は、検出できないということですが、その程度の異常であれば生まれてくる赤ちゃんの症状も軽いのでしょうか？  
A : 染色体の構造の異常は軽度であっても、非常に重要な部分に異常が起こっている場合には、胎児にも重大な影響を及ぼします。従って、胎児の異常が必ずしも軽度とは言えません。
- Q** 高年妊娠の妊婦さんのほとんどが羊水検査を受けられているのでしょうか？  
A : 現実には羊水検査が可能な施設が限られていることもあり、高齢妊娠の方であっても受けていない妊婦さんが圧倒的に多いです。正確な数は不明ですが、受けられているのは35歳以上の妊婦さんの10～15人に1人くらいではないでしょうか。
- Q** 結局私は羊水検査を受けたほうが良いのでしょうか？先生はどう考えられますか。  
A : ご夫婦の希望により実施するものです。よって受けたほうが良いとも、受けないほうが良いとも私たちは申し上げられません。ご夫婦で良く相談し、納得のいく結論が最善です。

## ◆ Q&A : 検査結果が出てからの方針について

- Q** 羊水検査の結果によって、妊娠継続するかどうかを判断することはできるのでしょうか？  
A : 日本の法律では、母体保護法に定められた以下の適応に該当する場合に限り、人工妊娠中絶が認められています。よって、赤ちゃんの病気を理由とした人工妊娠中絶はできません。  
《母体保護法に定められた適応》
- ① 身体的または経済的理由により、妊娠の継続や分娩が母体の健康を著しく害するおそれがあるもの
  - ② 自身の意思に反し、拒絶できない間に妊娠したもの
- Q** 妊娠の中断を考える場合、検査の最終結果は間に合うでしょうか？  
A : 母体保護法に定められた上記の適応を理由として、人工妊娠中絶を希望される場合には、妊娠21週6日までに処置を終えていなければなりません。  
確定診断検査の羊水検査は、妊娠16週以降に実施し、結果が出るまで約3週間を要します。妊娠16～17週頃に羊水検査を受けられた場合、妊娠19～20週頃に結果が出ますので、数の変化など大きい異常については間に合う可能性が高いと考えられます。しかし細かい構造の変化やご夫婦の染色体検査を要する複雑な結果の場合には、間に合わないこともあります。出生前検査は中絶を前提に行われてはいませんので、必ず上記の週数までに結果が間に合うと保証されているわけではありません。
- Q** 妊娠の継続や中断のことなどについて、遺伝カウンセリングで聞いてもいいのでしょうか？  
A : 出生前検査を考慮されている多くのご夫婦は、結果が出た後のことについての不安・心配を抱えています。よって、初回の遺伝カウンセリングで、すべてのご夫婦が今後の方針について決めているわけではありませんので、妊娠の継続や中断のことについても不安・心配なことがあれば遠慮なく、遺伝カウンセリング担当者にお尋ねください。

## まとめ

お渡しした資料A、資料Bを読んでいただき、ご夫婦でよく相談して、出生前検査を受けるかどうかを決めてください。出生前検査を受けることを決めた場合には、さらにもどの検査を受けるのかについてもご夫婦でよく相談してください。

出生前診療外来では、遺伝カウンセリングを行った後、ご夫婦の希望に応じて検査の予約を取らせていただきます。

羊水検査を受けられて、もし万一異常が判明した場合は、その状態についての詳しい遺伝カウンセリングを実施いたします。その上で今回の妊娠をどうされるかを決断していただくこととなります。





# 出生前遺伝学的検査を受ける妊婦さんへ



～出産後の調査へのご協力をお願い～

出生前検査（クアトロテスト、NIPT、羊水検査など）は、倫理的に考慮されるべき問題が多く存在し、検査結果や妊娠転帰などの情報を追跡調査することで、今後の診療に役立てていくことが重要です。特に NIPT については、現時点では臨床研究として実施しており、その精度や利用価値についての情報を正しく蓄積し、学問的に公表していくことが必要です。

よって、検査結果やその後の対応と妊娠帰結などの情報は医療の進歩に関わる大切な情報となります。そのため、出生前検査を受けたすべての妊婦さんに対して、個人が特定できないように匿名化した上で情報収集をさせていただいております。当院で出生前検査を受けられる妊婦さんは、この出産後の調査へのご協力をお願い申し上げます。

調査項目に関しては、「母体血胎児 DNA を用いた無侵襲的出生前遺伝学的検査」の説明文書の6～7ページに記載しております。調査項目のほとんどが当院や紹介元病院で情報収集が可能ですが、出産時や出産後の妊婦さんご自身と赤ちゃんの状態については情報収集が困難です。

そこで、出産時・出生後の妊婦さんご自身や赤ちゃんの状態についてお答えをいただくアンケートを結果説明時にお渡しいたしますので、お手数ですが出産後、1ヶ月健診を終えてから、落ち着いた時期にご返送をお願いします。

お尋ねする項目（一部変更する場合があります）

1. 分娩施設
2. 分娩方法
3. 分娩日
4. 分娩週数
5. 出生体重
6. 性別
7. 出生時の赤ちゃんの状態
8. 1ヶ月検診時の赤ちゃんの状態（発育・発達状況など）

※ 記載していただいた住所に変更がある場合や、住所の変更がすでに決まっている場合は、担当医あるいは担当遺伝カウンセラー、受付スタッフのいずれかに住所が変更する旨をお伝えください。

ご協力、どうぞよろしくお願いいたします。

ご不明な点があれば、遠慮なく担当スタッフまでお尋ねください。