



出生前診断について



《 出生前検査を受ける前に 》

- ・ 医療者側から検査を受けることを勧めたりすることはありません。
検査を受けるかどうかは、ご夫婦でよく考えて判断しなければなりません
- ・ いずれの検査を受ける場合でも、『自分たちが望んでいなかった、予想していなかった結果が出た』場合にどうするのかは、検査を受ける前によく考えて話し合っておく必要があります。
- ・ いずれの選択肢であっても、ご夫婦が十分に考えられた末の選択であり、後悔なく進んでいただくために我々医療者側は全力でサポートさせていただきます。

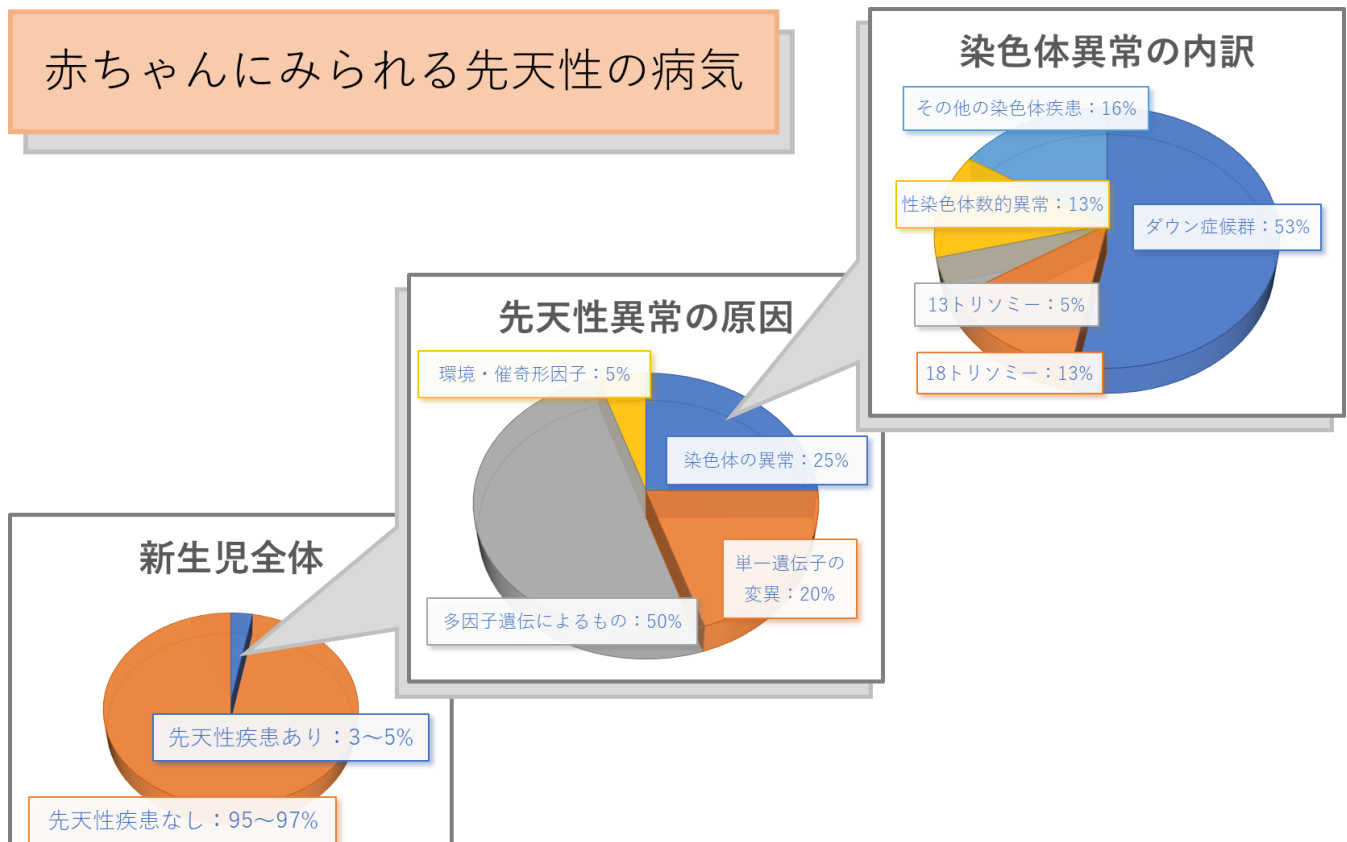
出生前検査は当院では実施しておりません
ご希望の実施施設へ紹介させていただきます
検査直前の紹介では間に合わないこともあるため
ご希望の方は妊娠9週頃にはお申し出ください



《先天異常と出生前診断》

先天異常とは、赤ちゃんが生まれる前の段階で起こった異常のことです。主な先天異常は新生児の 3～5%（20～30 に 1 人）と、そう珍しいものではありません。出生前診断で診断できる先天異常は主に染色体異常となりますが、先天異常の原因のうち、染色体異常の占める割合はそのごく一部に過ぎません。

赤ちゃんにみられる先天性の病気



出生前診断とは、生まれる前に何らかの胎児診断を行うことであり、広い意味では、当たり前のように行われているエコー検査も出生前診断に当たります。いくつかの先天異常は、出生前や出生直後に適切な治療を行うことができますが、すべての先天異常が妊娠中に診断できるわけでもありません。生まれて初めてわかるものや発育の過程で診断されるものもあります。妊娠中に診断を行うことが、ご夫婦にとって大きな悩みとなることもあります。

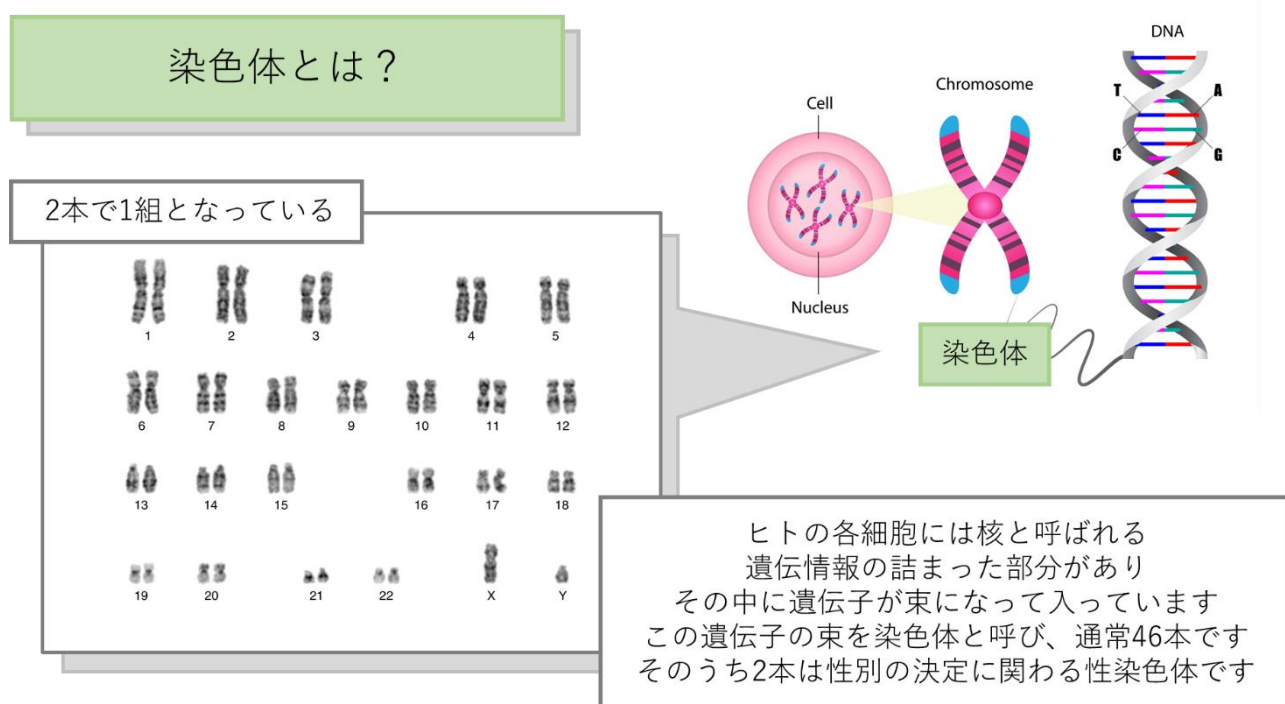
以下では、できるだけご夫婦の選択の助けになるよう、出生前診断について解説していきたいと思っています。まずは、理解の基本となる染色体の話からスタートしていきます。



《染色体とは？》

ヒトの体は1個の細胞からなる受精卵が細胞分裂を繰り返し形作られます。成人一人の体には約60兆個の細胞があり、各細胞は、体の設計図である遺伝子を持っています。この遺伝子が束になったものを染色体と呼びます。

ヒトの染色体は通常2本×23組の46本あり、父親と母親から1本×23組の23本ずつを受け継ぎます。染色体は大きさの順に1番から22番までの常染色体と、性別を決定する2本の性染色体があります。親から設計図を受け継ぎ、それに基づいて体を構成するため、子は親に似てきます。



《染色体異常とは？》

染色体異常とは、染色体の数や構造が変化することです。染色体が変化することで、体の設計図が変化し、その影響がヒトの体にわかる形で表れることがあります。染色体異常によって起こる症状は多彩であり、非常に重症で出生できないものや、何も症状のないものまで様々です。

染色体の数の変化における疾患のなかで一番頻度の高いものが、ダウン症候群（21トリソミー：トリソミーとは染色体が3本あることで、ダウン症では21番が3本あります）、18トリソミー、13トリソミーです。常染色体の数の変化の中で、出生できるのはこの3つのみです。



染色体異常とは？

構造の異常

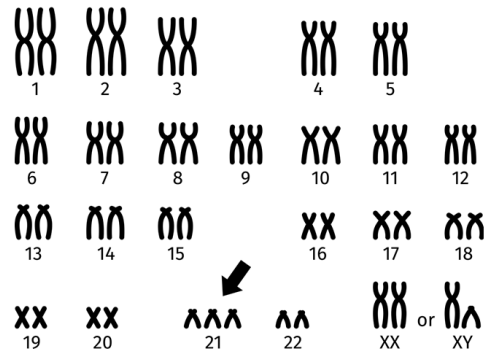
数の異常

軽度の異常は出生する

21番、18番、13番
を3本持つ児は
出生する可能性がある

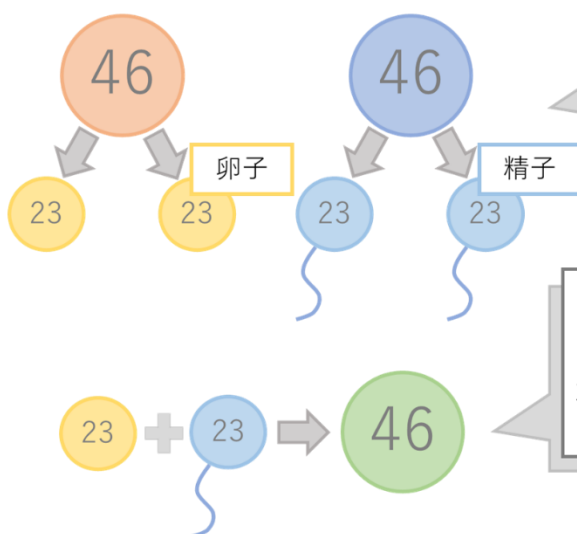
染色体異常児は出生までに
ほとんどが自然淘汰されてしまうが
出生する可能性がある場合がある

21番染色体を3本持つ
ダウン症が最も頻度が高い



染色体の数の異常

染色体異常の大部分は数の異常です



卵子と精子形成の過程で
2本×23組で46本の染色体は
1本ずつに分かれ
1本×23組の23本へ分離します

うまく分離が起こらないと
きちんと46本になりません

受精卵になる際に
これらが組み合わさり
再度2本×23組で46本となります

染色体の不分離
母体年齢とともに
確率は上昇します



《出産時の母体年齢と染色体疾患の頻度》

母体年齢の上昇とともに、染色体疾患の頻度は増加します。母親の体内で卵子が作られるとき、46本の染色体が半分に分かれて卵子に受け継がれます（染色体分離と呼びます）。この時、染色体がきっちり半分ずつに分かれないこと（染色体不分離と呼びます）があり、母体年齢の増加につれて染色体不分離の頻度は上昇します。このため、年齢の上昇とともに染色体数の異常は増加します。年齢や性別にかかわらず、男女を問わず不分離が起こることもあります。ARTの場合は、採卵時のご年齢が重要になります。

出産時の年齢と染色体異常の頻度

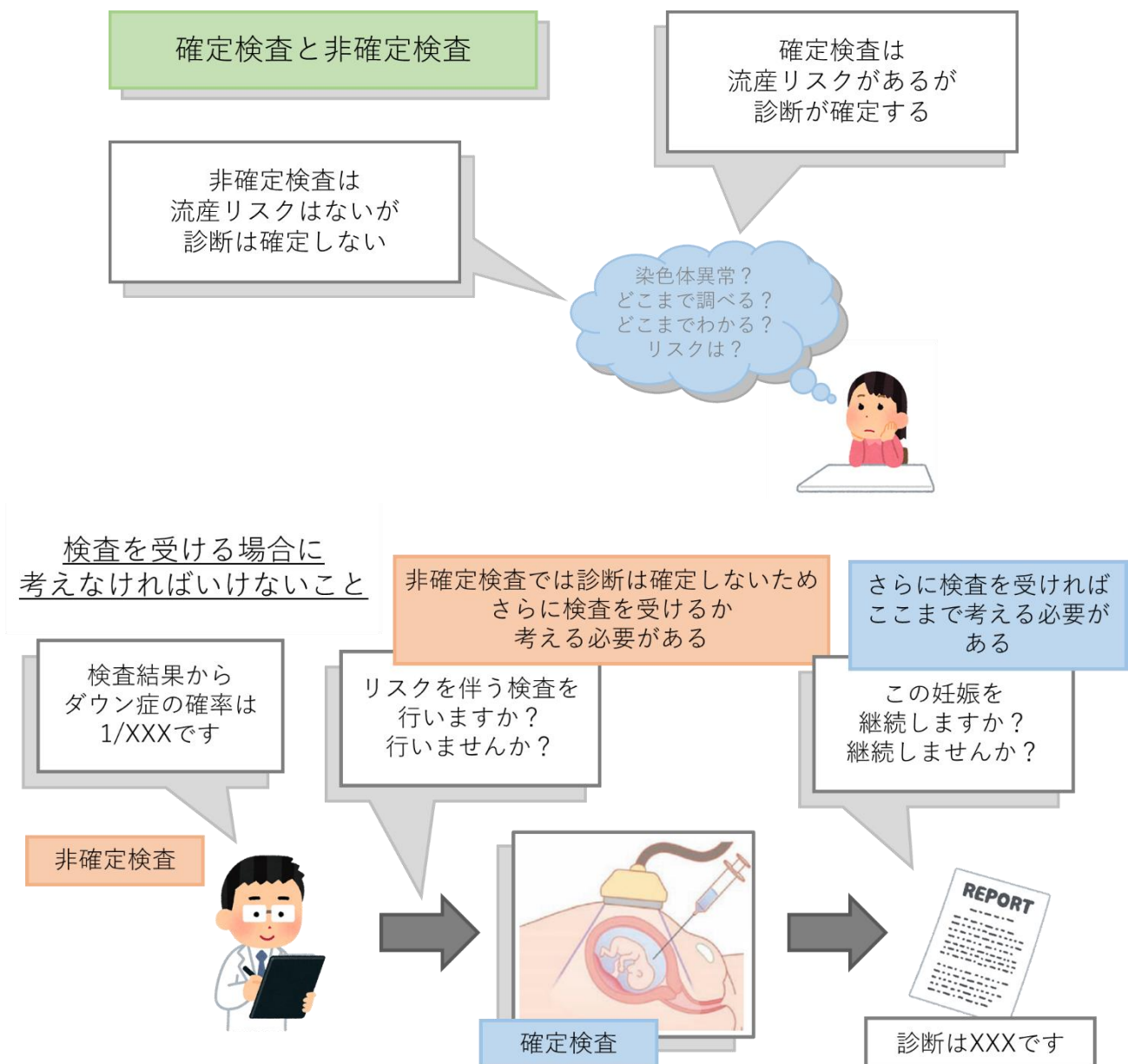
出産時の年齢	ダウン症 (21トリソミー)	18トリソミー	13トリソミー
20	1/1441	1/10000	1/14300
25	1/1383	1/8300	1/12500
30	1/959	1/7200	1/11000
35	1/338	1/3600	1/5300
36	1/259	1/2700	1/4000
37	1/150	1/2000	1/3100
38	1/162	1/1500	1/2400
39	1/90	1/1000	1/1800
40	1/70	1/740	1/1400
41	1/50	1/530	1/1200
42	1/40	1/400	1/970
43	1/30	1/310	1/840
44	1/38	1/250	1/750

母体年齢上昇とともに
染色体疾患の頻度は増加する



《出生前診断の種類：確定検査と非確定検査》

出生前検査は大きく、確定検査と非確定検査に分かれます。確定検査は、この児がダウン症である、またはダウン症ではない、ということが確定しますが、検査を行うことで流産をしてしまうなどのリスクが発生します。非確定検査は対象疾患の確率が高い低いということはわかって、本当にその疾患があるかまではわかりません。例えば、ダウン症の確率が極めて高いという結果でも、実際出生してみれば健常児であったということがあり得ますし、ダウン症の確率が極めて低いという結果でも、実際出生してみるとダウン症であったということがあり得る検査です。ただし検査のリスクは小さく、特に流産リスクが上昇しません。





こういった検査を受ける場合に気を付けることは、検査を受ければすべて自動的に決まるようなものではないということです。非確定検査を受けた場合には、続けて他の非確定検査を受けるのか、リスクを伴う確定検査に進むのか、追加検査は行わないのか、こういったことを決定しなければなりません。さらに確定検査を受けた場合には、この妊娠を継続するのか、継続しないのかといったことまで考えなければなりません。基本的には、検査を受ける前に遺伝カウンセリングで説明を受け、どういった結果ならどのようにするのかということを決めておきます。ご自身での判断は非常に難しく、遺伝カウンセリングを検査前に実施することが必要です。

《確定検査と非確定検査の詳細、比較》

確定検査	羊水検査	絨毛検査
実施時期	16週～	11～14週ごろ
費用	10～15万円程度	10～15万円程度
対象疾患	染色体疾患全般	染色体疾患全般
検査のリスク	約1/300で流産する	約1/100で流産する
結果がわかる時期	約3週間後	約3週間後
特徴	・ 診断が確定する ・ 腹部に穿刺するため、侵襲性がある ・ 破水、出血、流産、母体損傷などのリスクがある	・ 診断が確定する ・ 腹部に穿刺するため、侵襲性がある ・ 破水、出血、流産、母体損傷などのリスクがある
検査限界	・ 染色体の微細な異常は検出できない	・ 染色体の微細な異常は検出できない ・ 胎盤性モザイクの可能性が約1%ある

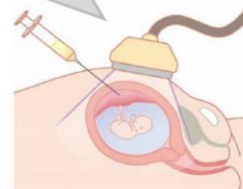
羊水検査

エコーで確認しながら長い針で腹壁から羊水腔を刺し、羊水中に浮遊する胎児の細胞を採取する。これを培養し染色体診断や遺伝子診断を行う。



絨毛検査

エコーで確認しながら長い針で腹壁から絨毛（後の胎盤になる組織）を刺し採取する。これを培養し染色体診断や遺伝子診断を行う。胎盤モザイクが検出されれば羊水検査が必要になる場合もあり。





非確定検査

超音波マーカー検査 (NT測定など)	クアトロ検査 (母体血清マーカー検査)	OSCAR検査 (コンバインドテスト)	母体血胎児染色体検査 (NIPT)
実施時期 11週0日～13週6日	15週～	11週0日～13週6日	10～15週ごろ
費用 1～4万円程度	2～3万円程度	2～4万円程度	20万円程度
対象疾患 ダウン症候群 18トリソミー 13トリソミー	ダウン症候群 18トリソミー 開放性二分脊椎	ダウン症候群 18トリソミー 13トリソミー	ダウン症候群 18トリソミー 13トリソミー
検査のリスク 流産リスクは上昇しない	流産リスクは上昇しない	流産リスクは上昇しない	流産リスクは上昇しない
結果がわかる時期 当日	7～10日後	2～3日後	約2週間後
特徴	・エコー計測には専門機関の認定が推奨される ・結果は分数で確率と陽性陰性が表示されると ・一定の確率を超えると陽性となる ・対象疾患の確率は、母体年齢からの確率に検査結果で補正をかけた算出する	・結果は分数で確率と陽性陰性が表示されると ・一定の確率を超えると陽性となる ・対象疾患の確率は、母体年齢からの確率に検査結果で補正をかけた算出する	・陽性的中率は母体年齢と疾患により異なる ・実際には異常があるのに陰性と判定される確率は0.01%
検査限界	・対象疾患が限定される ・確率は1/2以上または0にはならない ・偽陽性率が高い	・対象疾患が限定される ・確率は1/2以上または0にはならない ・偽陽性率が高い	・対象疾患が限定される ・確率は1/2以上または0にはならない ・胎盤性モザイクの可能性

〒541-0051

大阪府大阪市中央区備後町4丁目1-3

御堂筋三井ビルディング 1階

TEL 06-6201-0317

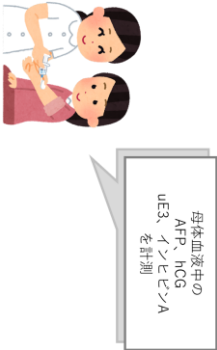
<https://www.nishikawa.or.jp/>



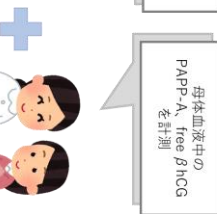
超音波マーカー測定



クアトロ検査



OSCAR検査



NIPT

