

# 出生前検査をお考えの方へ

妊婦健診には含まれていない  
赤ちゃんの検査があります。



監修

東京慈恵会医科大学 産婦人科学講座  
教授 佐村 修

# はじめに



## 妊娠おめでとうございます

どんな赤ちゃんが生まれてくるのだろう、成長したらどんな子になるのだろう…。生まれてくる赤ちゃんのことを思うと、さまざまな期待に胸が膨らみます。それと同時に、出産のこと、赤ちゃんの体のことなど、気になることもあるのではないのでしょうか。

出産、そして赤ちゃんを育てるといことはとても大切な出来事です。少しでも出産に関する不安を取り除くために、近年、出生前検査が広まってきました。

出生前検査ではお腹の中の赤ちゃんの情報を知ることができます。普段の妊婦健診には含まれていない検査もあり、妊婦さん、パートナーの方、ご家族の皆様が相談して選択できる検査です。

このパンフレットでは、出生前検査とは何か、そして具体的にどのようなものがあるかについてまとめました。出産や赤ちゃんに関する不安を一人で抱え込まず、周りの方や医療機関へ相談するきっかけになれば幸いです。

東京慈恵会医科大学  
産婦人科学講座  
教授 佐村 修

## もくじ

|                     |    |
|---------------------|----|
| 出生前検査の目的について .....  | 3  |
| 出生前検査とは .....       | 4  |
| 遺伝カウンセリングについて ..... | 5  |
| 染色体に関する検査について ..... | 7  |
| NIPTとは .....        | 9  |
| Q&A .....           | 11 |

# 出生前検査の目的について



出生前検査の目的は、妊婦さんと生まれてくる赤ちゃんの体に関する不安を少しでも減らすことです。



出生前検査は遺伝カウンセリングと合わせて行います。遺伝カウンセリングでは、検査結果に従って、妊婦さんや赤ちゃんの体に関して相談を行うことができます。

## Column

### 遺伝カウンセリング

遺伝カウンセリングでは遺伝に関する悩みや不安、疑問などをもたれている方々に、まず科学的根拠に基づく正確な医学的情報をわかりやすくお伝えし、理解していただけるようにお手伝いします。その上で、十分にお話を聞きながら、自らの力で医療技術や医学情報を利用して問題を解決していけるよう、心理面や社会面を含めた支援を行います。

遺伝カウンセリングは遺伝関連の専門医や認定遺伝カウンセラー®が対応します。

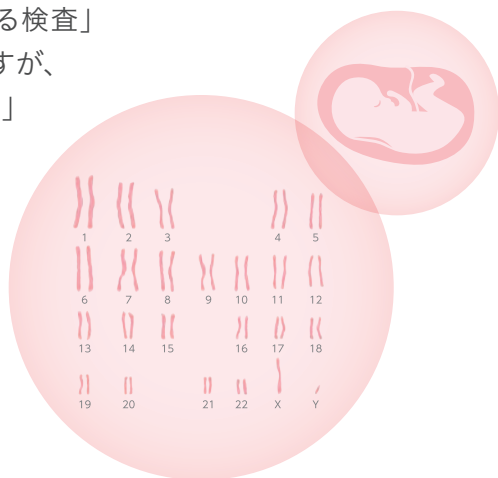
# 出生前検査とは



赤ちゃんがお母さんのお腹にいる時からもっている病気のことを先天性疾患といいます。

出生前検査は赤ちゃんが生まれる前に先天性疾患があるかどうかを調べる検査です。

出生前検査には「染色体に関する検査」や「超音波検査」などがありますが、ここでは「染色体に関する検査」について詳しくお話しします。



出生前検査と合わせて行う遺伝カウンセリングは、カップルで受けることが大切です。それは、出生前検査に対する考え方はお二人の間でも違う場合があります。どのような考えで検査を受けるのかお二人で相談する必要があるためです。遺伝関連の専門医や認定遺伝カウンセラー®はお二人が意思決定をする上での疑問や不安を整理し、サポートをしてくれる存在です。

# 遺伝カウンセリングについて

## 検査前の遺伝カウンセリング

出生前検査の遺伝カウンセリングでは、遺伝に関する情報を理解していただいた上で、検査を受けるかどうか、受けるならどの検査にするかなどを相談します。

お二人で、赤ちゃんの何を、いつ、どこまで、どのようにして知りたいか、よく考えてみましょう。それぞれの検査で、「わかること」「わからないこと」などの違いがあるため、遺伝カウンセリングで提供される情報をもとに、相談しましょう。

もちろん、「出生前検査を受けない」という選択肢もあります。





## 検査後の遺伝カウンセリング

実際に検査を受けた後にも遺伝カウンセリングを行い、検査結果によってどのように行動するかなどを相談します。

結果が陽性の場合、検査結果の開示のみでなく、さらに検査を受ける必要があるかどうかについての説明を受け、相談することができます。

結果が陰性であったときも、その意味を再認識する必要があります。

まれに、判定保留という結果があります。これは、陰性でも陽性でもないという結果で、具体的には、血液中のDNA量が足りない場合や、投薬の影響などで検査結果が出ない場合に起こります。

なお、検査結果が判定保留の場合、再検査を行うこともあります。

**検査結果にかかわらず、検査後の遺伝カウンセリングを受けることが大切です。**

検査から結果がでるまでに1～2週間要します※1。

その間にお二人の考えかたも変わるかもしれません。

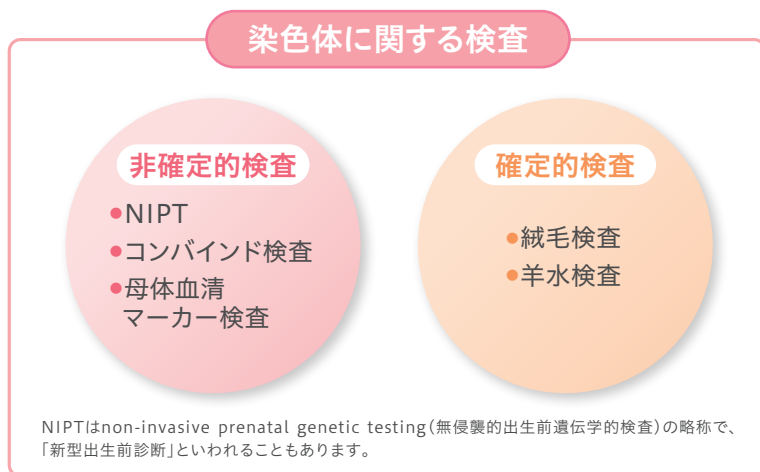
遺伝カウンセリングの場を活用して、お二人が納得できる選択を行いましょう。

※1：医療機関によって異なります。

# 染色体に関する検査について

「染色体に関する検査」は、妊婦さんとパートナーの方の希望で受けることができる検査です。

検査には2種類あり、それだけでは結果が確定しない「非確定的検査」と、それだけで結果が確定する「確定的検査」があります。



それぞれの検査は

- 実施できる時期
- 対象となる染色体疾患の種類
- 精度※1
- リスク

などに違いがあります。パートナーの方と相談しながら、検査を受けるかどうか、受けたらどの検査にするかを決めましょう。

※1:検査の精度には、感度や陽性的中率などいくつかの指標があります。



## 染色体に関する検査の種類

### ●非確定的検査

|                             | NIPT                                                                  | コンバインド検査          | 母体血清<br>マーカー検査                |
|-----------------------------|-----------------------------------------------------------------------|-------------------|-------------------------------|
| 実施時期<br>(妊娠周期)              | 9週以降                                                                  | 11～13週            | 15～18週                        |
| 検査の対象                       | ダウン症候群<br>18トリソミー<br>13トリソミー                                          | ダウン症候群<br>18トリソミー | ダウン症候群<br>18トリソミー<br>神経管閉鎖不全症 |
| 検査の精度(感度) <sup>※2</sup>     | 99%                                                                   | 83%               | 80%                           |
| 結果報告までの<br>期間 <sup>※3</sup> | 1～2週間                                                                 | 約2週間              |                               |
| リスク/留意点                     | リスクはありません <sup>※4</sup> が、検査結果が陽性の場合、<br>診断を確定させるために確定的検査を受ける必要があります。 |                   |                               |

### ●確定的検査

|                             | 絨毛検査                                   | 羊水検査  |
|-----------------------------|----------------------------------------|-------|
| 実施時期<br>(妊娠周期)              | 11～14週                                 | 15週以降 |
| 検査の対象                       | 染色体疾患全般                                |       |
| 検査の精度(感度) <sup>※2</sup>     | 99.9%                                  |       |
| 結果報告までの<br>期間 <sup>※3</sup> | 2～3週間                                  |       |
| リスク/留意点                     | 流産・死産<br>(絨毛検査で約100人に1人、羊水検査で約500人に1人) |       |

次のページから、「染色体に関する検査」の中で新しい検査方法であるNIPTについて詳しくお話しします。

※2:ダウン症候群に対して(モザイク除く)の値です。感度は、染色体疾患がある赤ちゃんを検査で陽性として検出できる割合をいいます。

※3:医療機関によって異なります。

※4:採血によるリスクは除きます。

# NIPTとは

NIPTは2013年から始まった、妊婦さんの負担が少ない出生前検査です。妊婦さんの血液を調べることで、赤ちゃんの染色体の変化(この検査ではダウン症候群・18トリソミー・13トリソミーの3つ)を調べることができます。

今までの非確定的検査(コンバインド検査、母体血清マーカー検査)と比べて**検査の精度が高く**、妊娠周期の**早い時期から検査**ができます。また、採血のみで検査ができるため、**流産・死産のリスクがない※1**といったメリットがあります。

## NIPTの手順

### ステップ 1

遺伝  
カウンセリング



検査を予約した医療機関で、遺伝関連の専門医または認定遺伝カウンセラー®から事前に遺伝カウンセリングを受けます。

### ステップ 2

採血



妊婦さんから血液を採取します。

### ステップ 3

分析



採取した妊婦さんの血液から、赤ちゃんの染色体の変化を調べます。

### ステップ 4

遺伝  
カウンセリング



検査結果について、遺伝関連の専門医または認定遺伝カウンセラー®から遺伝カウンセリングを受けます。

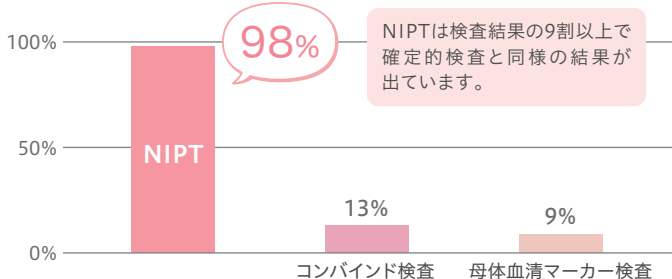
※1:採血によるリスクは除きます。



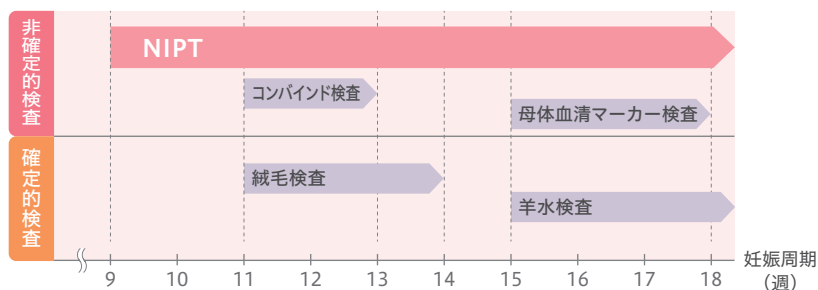
## NIPTの特長

- 1 従来の非確定的検査と比べて、精度の高い検査ができます。

検査の精度(陽性的中率)<sup>※2</sup>



- 2 妊娠周期の早い時期(妊娠9週)から検査ができます。



- 3 採血のみで検査ができるため、流産や死産のリスクがありません<sup>※1</sup>。

### NIPTの注意点

NIPTは確定的検査ではありません。

「陽性結果」が出た場合、絨毛検査や羊水検査などの確定的検査を受けることにより、診断が確定します。

また、検査の前後には遺伝カウンセリングを受ける必要があります。

<sup>※2</sup>: 40歳の妊婦さんにおけるダウン症候群に対する値です。陽性的中率は、陽性結果が出た際にその検査結果が正しい確率をいいます。

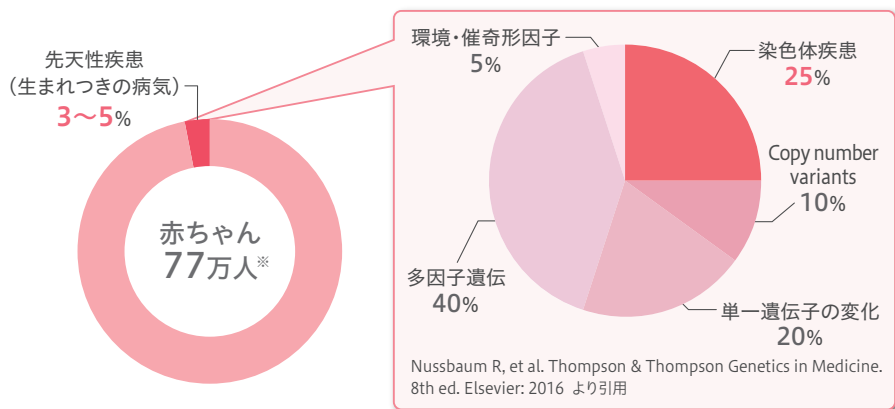
# Q&A

Q1

先天性疾患をもつ赤ちゃんはどれくらいの割合で生まれるの？  
原因はあるの？

A1

生まれた赤ちゃんの3～5%が先天性疾患をもっているといわれています。先天性疾患といっても、その全てが命に関わるものというわけではありません。原因はさまざまですが、先天性疾患の25%は染色体の変化が原因といわれています。



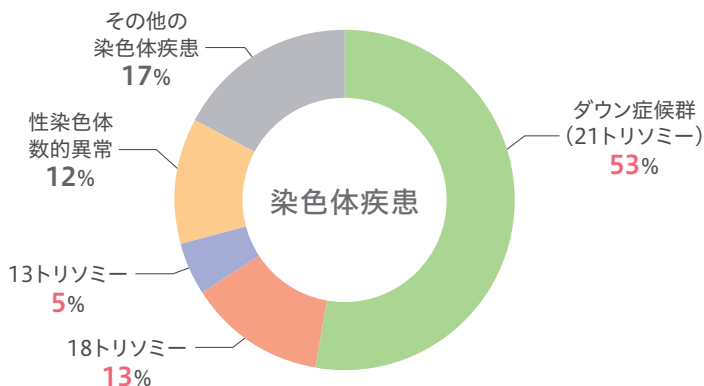
※:1年あたりの出生数です(2022年現在)。

Q2

染色体の変化にはどのようなものがあるの？

A2

染色体の変化は一般的に染色体疾患と呼ばれます。最も多いのがダウン症候群で、染色体疾患の約53%を占めています。



Wellesley D, et al. Eur J Hum Genet. 2012; 20: 521-526 より作図

### Q3 NIPTはどこでも受けられるの？ 受けるための条件はないの？

A3 NIPTは日本医学会に認証された病院で受けることが推奨されています。検査を希望する場合や、心配なことがある場合は遺伝関連の専門医または認定遺伝カウンセラー®に相談してみましょう。

出生前検査認証制度等運営委員会

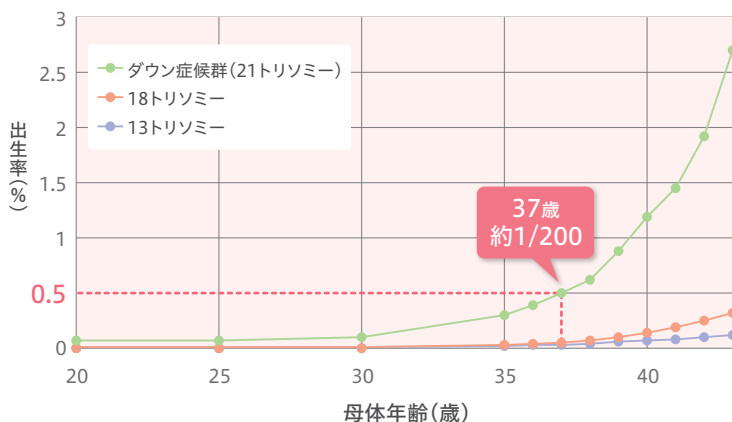
Search

<https://jams-prenatal.jp/>



### Q4 高年出産だと染色体疾患の可能性が増加するの？

A4 高年出産では、染色体疾患のある赤ちゃんの生まれる可能性が増加します。例えば、ダウン症の体質をもつ赤ちゃんが生まれる可能性は、30歳の出産ではおよそ1,000人に1人ですが、37歳ではおよそ200人に1人となります。逆に、37歳でも200人中199人はダウン症のある赤ちゃんでないといえます。



# Q&A

## Q5 NIPTを受ければ妊婦健診は受けなくてもいいの？

A5 NIPTによって生まれてくる赤ちゃんの全ての病気がわかるわけではありません。NIPTを行ったとしても、定期的な妊婦健診は欠かさず行うようにしてください。

## Q6 NIPTの検査結果が陽性だったらどうすればいいの？

A6 NIPTは確定的検査ではないので、赤ちゃんに染色体疾患があるかどうかを確定させるためには、確定的検査（絨毛検査または羊水検査）を受ける必要があります。

NIPTの検査結果を聞く遺伝カウンセリングの際に、遺伝関連の専門医または認定遺伝カウンセラー®に相談しましょう。

## Q7 検査についてもっと知りたいときはどうしたらいいの？

A7 インターネットにはさまざまな情報が掲載されているので、正しい情報を得ることが大切です。以下のサイトでは、出生前検査・NIPTについてだけでなく、妊娠中に役立つ情報がお知らせされています。

妊娠中の検査に関する情報サイト

Search

<https://prenatal.cfa.go.jp/>



出典:「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等啓発事業

## Memo



出生前検査・NIPTについては  
お近くの医療機関にご相談ください。  
また、下記webサイトでも  
情報提供を行っております。

GeneTech株式会社 webサイト  
<https://www.genetech.co.jp>