

# 出生前検査

産科婦人科種村ウィメンズクリニック  
種村光代

私の今回の発表に関連して、開示すべき利益相反状態はありません。

令和元年 10月21日



# 種村光代 略歴

平成2年  
平成7年

名古屋市立大学医学部医学科卒業。  
名古屋市立大学大学院医学研究科卒業、医学博士号修得。

平成7年度名古屋市立大学医学研究奨励賞

「母体末梢血中の胎児細胞を用いた出生前診断法の開発」

平成9年  
平成14年  
平成16年

名古屋市立大学産科婦人科 助手となる。  
名古屋市立大学産科婦人科 講師となる。  
同、臨床遺伝医療部 副部長(兼任)となる、

「風疹流行および先天性風疹症候群の発生抑制に関する緊急提言」

平成20年

名古屋市天白区で開業、現在に至る。

名古屋市立大学医学部、愛知学院大学歯学部の非常勤講師

専門領域：  
所属学会：

胎児医療、周産期感染症、臨床遺伝、超音波診断

- ・日本産科婦人科学会 ・日本人類遺伝学会 ・日本遺伝子診療学会
- ・日本周産期新生児医学会・日本先天異常学会・日本母体胎児医学会
- ・日本超音波医学会・中部出生前医療研究会など

日本産科婦人科学会専門医 日本人類遺伝学会臨床遺伝専門医 日本超音波医学会超音波専門医

日本人女性の葉酸代謝関連酵素遺伝子多型と先天異常の発生予防効果に関する基礎的研究  
家族性遺伝性疾患の解析のための情報・検体の集積分配ネットワーク構築に関する研究  
風疹流行にともなう母児感染の予防対策構築に関する研究など



# 日本における風疹対策

厚労省科学研究

「風疹流行にともなう母児感染の予防対策構築に関する研究」  
(班長：平原史樹・横浜市立大学大学院医学研究科教授)  
により

風疹流行および先天性風疹症候群の  
発生抑制に関する緊急提言 2004年9月9日

- I 風疹予防接種の勧奨
- ★ II 風疹罹患(疑いを含む)妊娠女性への対応
- III 流行地域における疫学調査の強化



産婦人科医にとって胎児は、

「母体と同様に、  
あるいは出生後の新生児と同様に、  
医療の対象となります。」



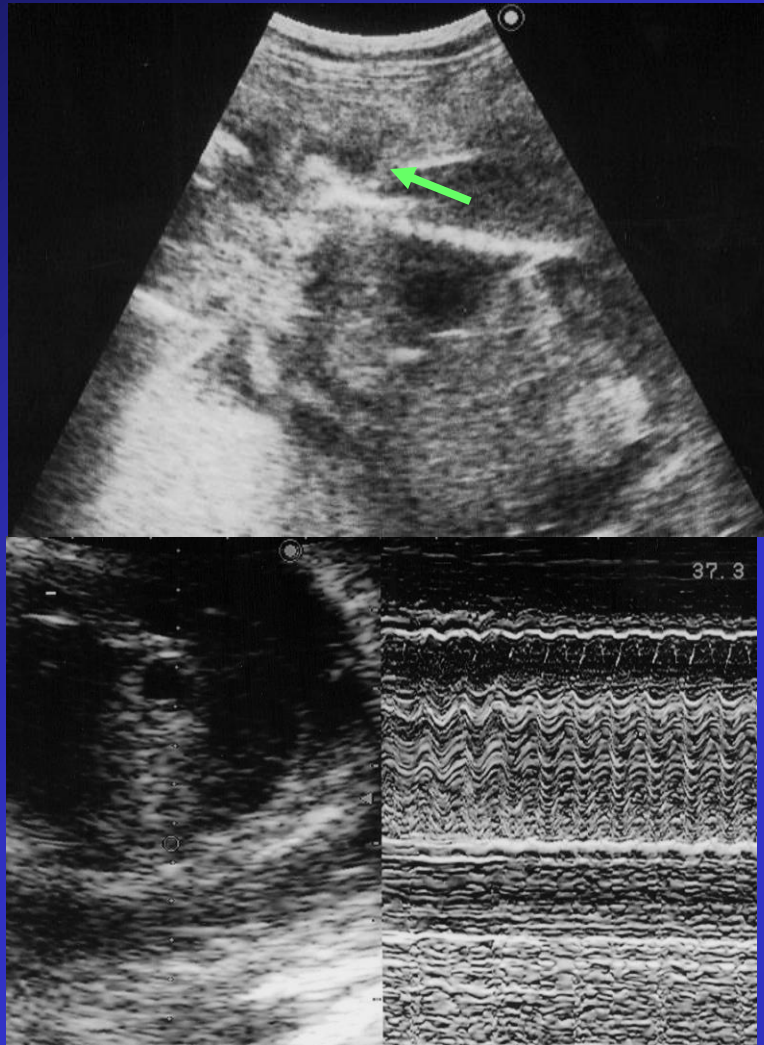
# スピラマイシン錠発売！

2018年9月25日に本邦初の抗トキソプラズマ治療薬であるスピラマイシン錠(150万国際単位)が発売された。保険適応があり、効能効果は「先天性トキソプラズマ症の発症抑制」である。

スピラマイシン300万IU(2錠)を1日3回  
分娩まで連続投与



# 胎児心電図 -22W-



# 胎児抗不整脈薬

- ジゴキシン
- フレカイニド
- ソタロール
- アミオダロン
- プロプラノロール
- リドカイン
- メキシレチン
- マグネシウム

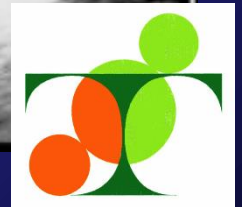
お母さんに  
内服して頂く！



# 膀胱シヤント



お母さんのお腹から  
アプローチする！





# 国際胎児病学会宣言

医師、医療に携わる人々、および社会は、患者である胎児に対して、適正な診断と治療を提供する真摯な義務を有する。

胎児に対する新しい治療、管理方法の科学的検証、社会的認知の手続きは、小児、成人に対すそれと同等の扱いを受けなければならない。

胎児に対する診断、治療に際して、母親の人権と判断は十分に尊重されるべきである。

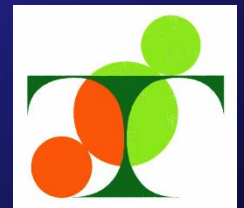
2004年4月、第20回国際胎児病学会、福岡



# 妊娠中の諸検査は、

- **妊婦健診！**
- **胎児健診？**
- **胎児ドック??**
- **出生前検査(診断)???**

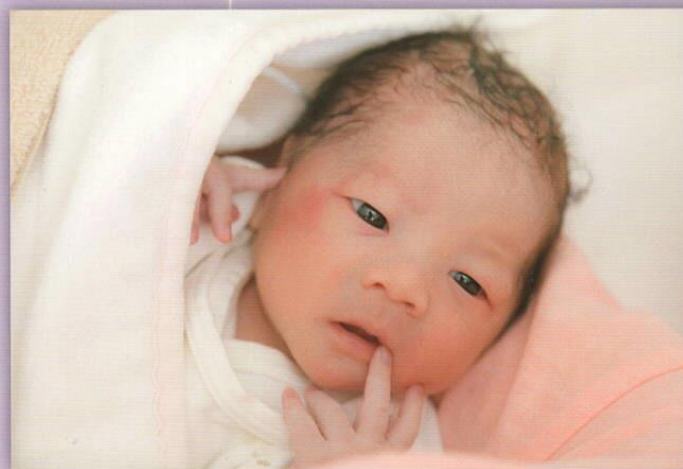
保険診療ではありません。  
必ず、母体が介在します。  
胎児には意思決定ができません。  
タイムリミット(?)があります。



産婦人科  
診療  
ガイドライン

産科編2017

編集・監修  
日本産科婦人科学会／日本産婦人科医会



Guideline  
for Obstetrical Practice  
in Japan 2017

産婦人科診療  
ガイドライン  
産科編

編集・監修  
日本産科婦人科学会  
日本産婦人科医会



民法においては  
「私権の享有は出生にはじまる」

と定められており、  
出生するまでは母体の付属物として取り扱われる。

刑法においては胎児そのものに対する犯罪は成立せず、  
母体を介する墮胎罪で胎児の生命が保護されている。

胎児に行う医療には必ず母体が介在するため、  
母親の同意なくして胎児医療は成立しない。

胎児への医療が母体にとって許容できないリスクを伴う場合には、  
その実施ははなはだ困難となる。

母親が胎児の利益と相容れない判断、選択をすることもないわけではなく、  
慎重な情報提供と支援体制が必要とされる。



# 「医療における遺伝学的検査・ 診断に関するガイドライン」

日本医学会 2011年2月

## 出生前診断

出生前診断には、広義には羊水、絨毛、その他の胎児試料などを用いた細胞遺伝学的、遺伝生化学的、分子遺伝学的、細胞・病理学的方法、**着床前診断**、および**超音波検査**などを用いた画像診断的方法などがある。しかしながら、出生前診断には、医学的にも社会的および倫理的にも留意すべき多くの課題があることから、検査、診断を行う場合は日本産科婦人科学会等の見解を遵守し、適宜遺伝カウンセリングを行った上で実施する。



## 出生前診断は、

「胎児の異常の有無の判定を目的として、  
妊娠中に実施する一群の検査のことです。」

「かかりつけ医として知っておきたい遺伝子検査、遺伝学的検査 Q&A」

Q9 出生前診断の遺伝学的検査の留意点は何でしょうか？

公益社団法人 日本医師会 平成28年4月



# 遺伝カウンセリングとは、

「かかりつけ医として知っておきたい遺伝子検査、遺伝学的検査 Q&A」

Q4 遺伝カウンセリングとは、**どのようなもので、**  
いつ誰が行うのでしょうか？

遺伝カウンセリングとは、患者やその家族のニーズ(遺伝的障がいや遺伝病等に関する正しい理解を深め、不安を軽減し、社会的・心理的な支えを得ること)に対応する様々な情報を提供し、患者・家族が、正確な医学的知識・将来の予測などを理解したうえで意思決定ができるように援助する医療行為です。遺伝カウンセリングでは、遺伝医学情報の提供だけでなく、相談者(クライアント)の立場に立って問題解決を援助し、心理的な支援も行っています。

公益社団法人 日本医師会 平成28年4月



# リスクコミュニケーションの仕方

(一般の医療では?)

## シェアード・ディシジョン・メイキング

医療における、共有意思決定 (Shared decision-making in medicine、SDM、協働意思決定など)とは、患者と医師の両方が医学的な意思決定プロセスに貢献するプロセス、のことを言う。医療提供者は患者に治療法や代替法を説明し、患者が自分の好みや独自の文化的および個人的な信念に最も合った治療法の選択肢を選べるよう支援するものである。





# 遺伝カウンセリングとは、

「かかりつけ医として知っておきたい遺伝子検査、遺伝学的検査 Q&A」

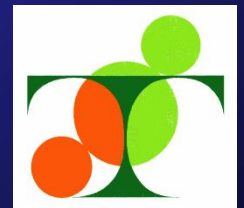
Q4 遺伝カウンセリングとは、どのようなもので、  
いつ誰が行うのでしょうか？

遺伝カウンセリング担当者養成制度

臨床遺伝専門医制度

認定遺伝カウンセラー制度

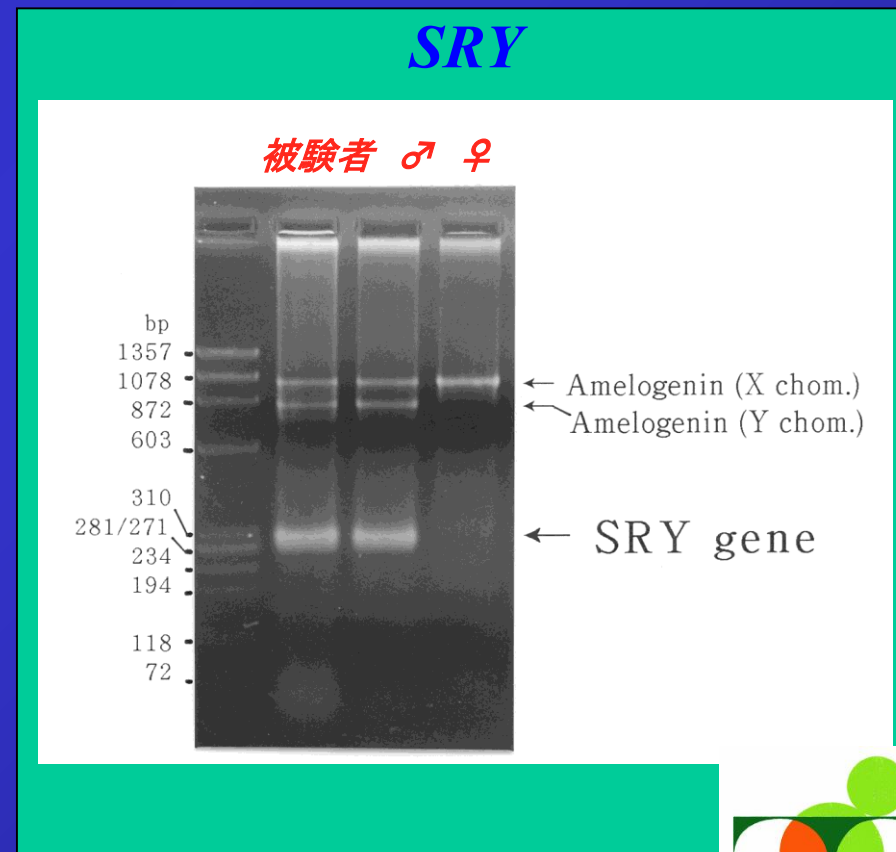
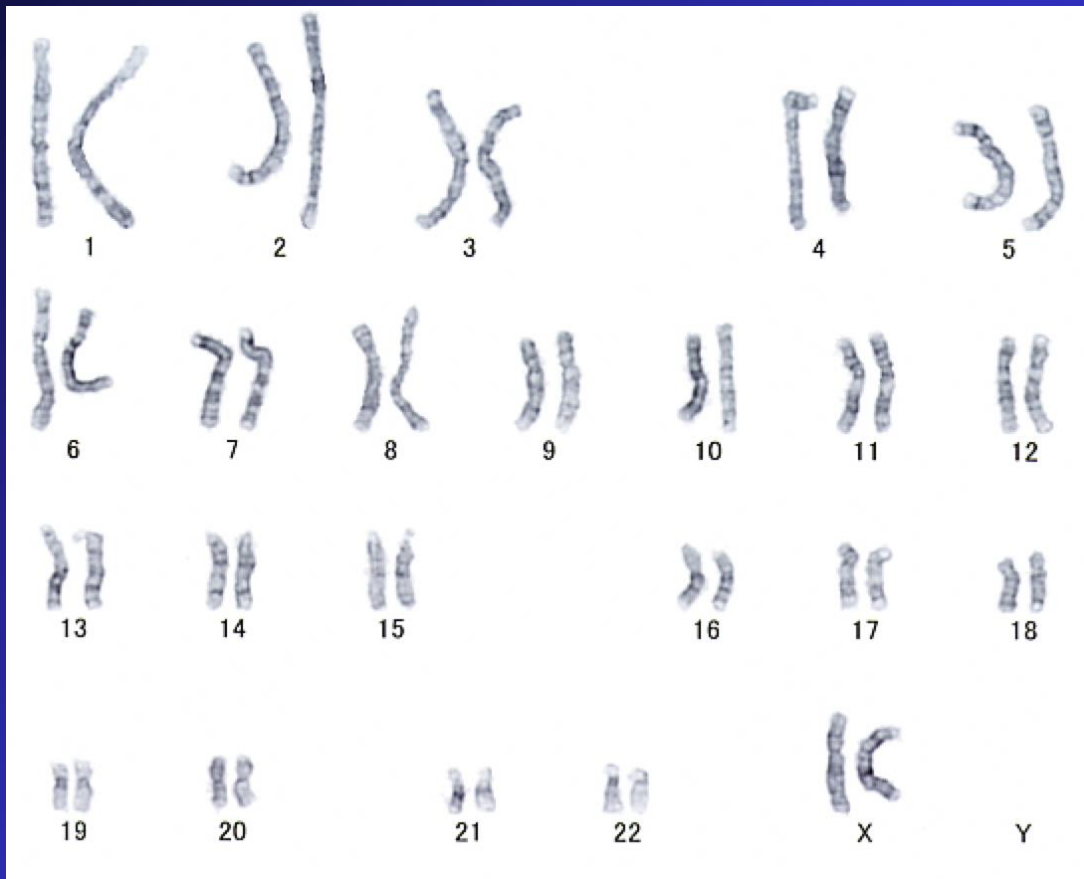
公益社団法人 日本医師会 平成28年4月



死ぬまでに少なくとも約60%のヒトが  
遺伝性の病気に罹患する。

外傷 感染症 糖尿病 高血圧 単一遺伝子疾患





# 先天性疾患の原因

すべての出生児の3～5%が先天異常を有する。

## 1. 遺伝的要因(40～45%)

変異遺伝子または染色体の数、構造の異常

## 2. 環境・催奇形因子(5～10%)

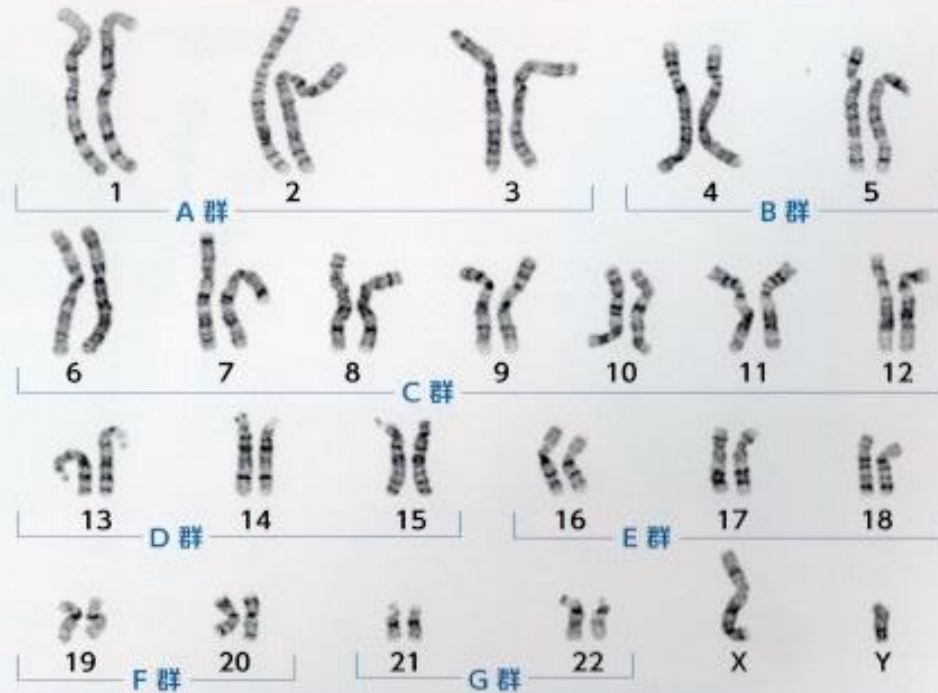
感染、代謝疾患、放射線、化学物質など

## 3. 遺伝＋環境要因(50%程度)

多因子遺伝



### 3 染色体とは？



ヒトの染色体は通常46本あり、常染色体と性染色体があります。常染色体は、一対ずつ（父親から1本と母親から1本、あわせて2本）で、計44本あります。性染色体は、通常、女性であればXXの2本、男性であればXとYの2本からなり、合計で46本になります。

# 染色体疾患

染色体疾患は先天性疾患全体の1/4,  
生産児全体のなかでは約1%程度である。

染色体核型異常のなかでも多数を占める数的異常(異数性)では、両親の生殖細胞形成過程における2段階の減数分裂のいずれか(第1減数分裂の方が多い)において、染色体の不分離が発生した場合におきる。

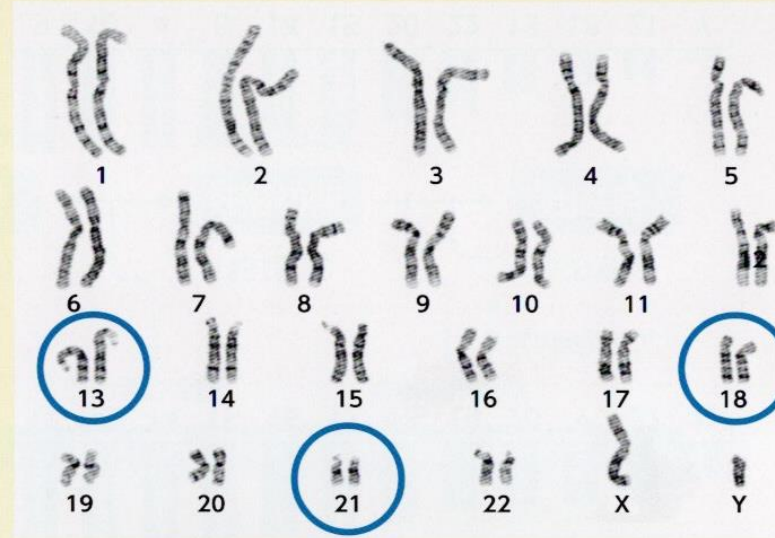
例えば、21トリソミー(ダウン症候群)では、約90%の症例において母親の第一減数分裂時の不分離が原因であり、のこる10%では父親の第二減数分裂時の不分離が原因である。

18トリソミーや13トリソミーでも同様であり、これらの症候群が母体年齢依存性に高まる理由とされている、



## 4 先天性疾患と染色体疾患：染色体と病気

- 人の染色体を観察すると、染色体の数や染色体の形に変化がみられることがあります。
- 染色体の変化のうち、染色体の量に過不足が起きた場合、遺伝子の過不足が生じ、赤ちゃんの発生や成長に影響して、先天性の疾患や体質の原因（染色体疾患）になります。
- 染色体数の変化による先天性疾患のなかで、最も頻度の高いのがダウン症候群（21トリソミー）、18トリソミー、13トリソミーです。
- 常染色体の数の変化のなかで、生まれてこれるのは上記の3つの疾患です。

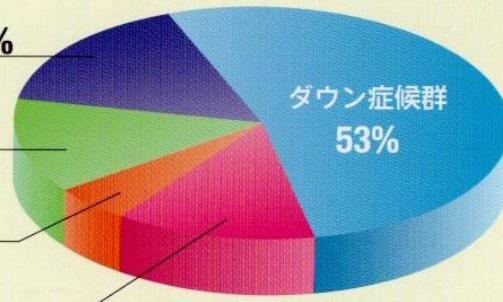


その他の染色体疾患 16%

性染色体数異常 13%

13トリソミー 5%

18トリソミー 13%



データは Welleley D, et al. Rare chromosome abnormalities, prevalence and prenatal diagnosis rates from population-based congenital anomaly registers in Europe(2000-2006). Eur J Hum Genet. 2012; 20: 521-6より。

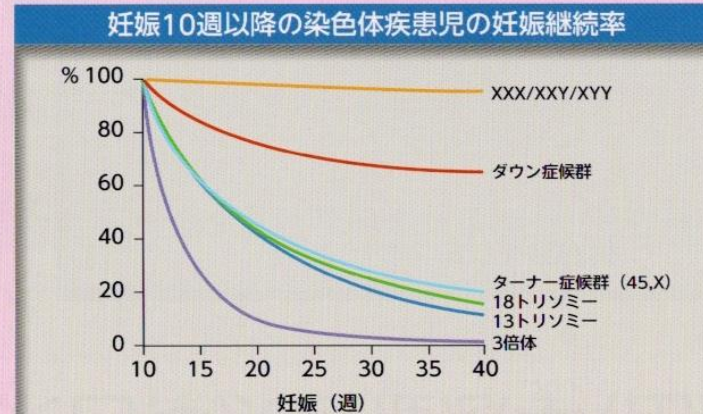
ダウン症候群（21トリソミー）は、21番染色体が1本多く、3本あることによって起こる疾患です。同様に、18トリソミーや13トリソミーもそれぞれ、18番、13番染色体が3本あることにより起こる疾患です。

## 6 染色体異常と流産

染色体異常卵の淘汰：妊娠前後の各段階での染色体異常の割合



Gardner R.J.M. Chromosome Abnormalities and Genetic Counseling. 4th ed. New York: Oxford University Press: 2011: p.378.



Nicolaidis KH. The 11-13+6 weeks scan. London: Fetal Medicine Foundation: 2004.



# 高齢妊娠

初産、経産関係なく、35歳以上の妊婦とする。

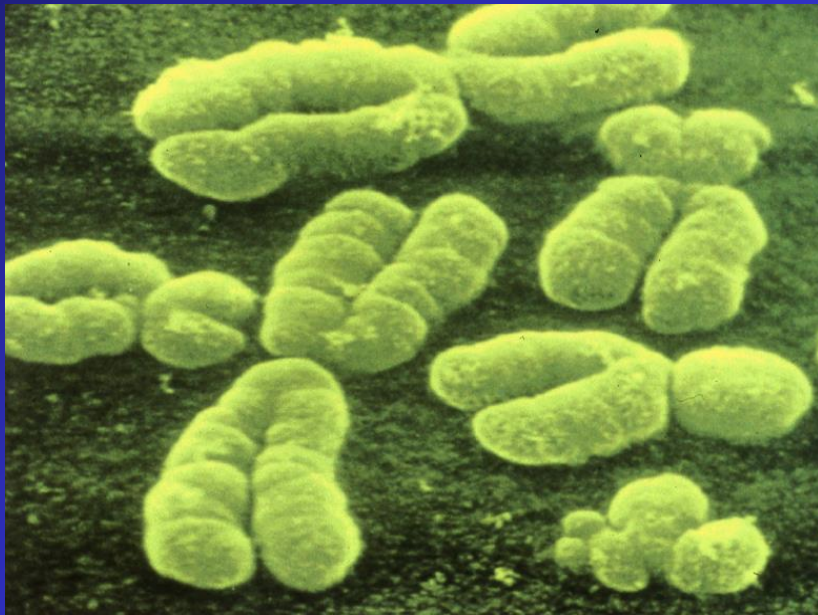
＜頻度＞ 2015年の人口動態調査によると28.1%

＜疾患概念＞ 妊娠偶発合併症の増加、妊娠合併症（流産、子宮外妊娠、早産、妊娠高血圧など）の増加、難産、多胎、帝王切開率、妊産婦死亡率の増加、胎児染色体異常のリスク増加など。





# あなたはどこまで知りたいですか？



あなたの年齢？

超音波検査？

母体血清マーカー検査？

コンバインド検査？

絨毛検査？羊水検査？

NIPT？

OSCAR？

(One-Stop Clinic for  
Assessment of Risk)



# 遺伝カウンセリングの実際

プレ・カウンセリング(初診)



スタッフによる症例検討  
関連情報の検索、および  
他科や他施設との連携



遺伝カウンセリング(予約制)



遺伝子や染色体検査



遺伝カウンセリング

一般医師が担当することも？

臨床遺伝専門医  
認定遺伝カウンセラー  
臨床心理士、看護師

担当医師以外も傍聴

サポートグループ



ナンセンス・コールとは、

胎児性別診断

親子鑑定

妊婦の放射線や薬剤

・・・など



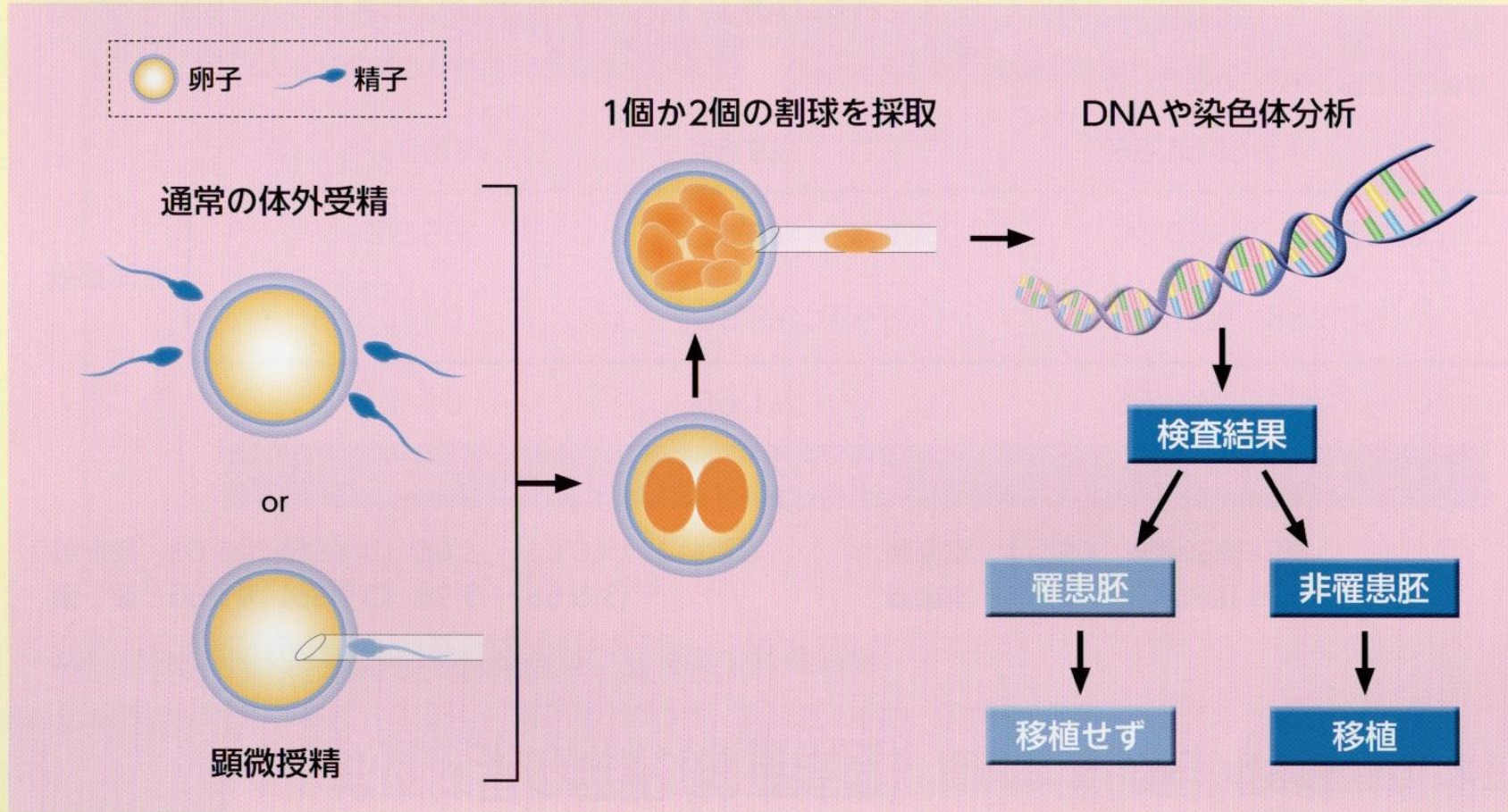
# 出生前検査の分類

	非侵襲的	侵襲的
非確定的	超音波検査 母体血清マーカー検査 コンバインド検査 <i>Non-invasive prenatal test:NIPT</i>	
確定的		絨毛検査 羊水検査 胎児臍帯血検査

着床前診断は・・・？

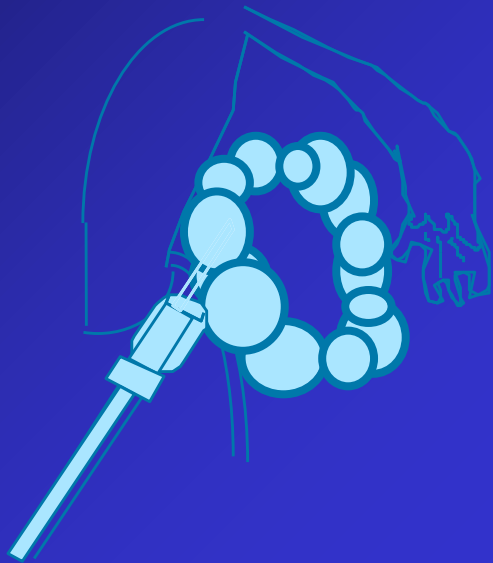


# 15 着床前診断



# 出生前診断と着床前診断？

日本においては出生前診断もまだ十分な社会的認知は受けてはいないし、倫理的な検討課題も山積している。着床前診断には**出生前診断と人工妊娠中絶の回避**、そして不育症における流産回避のための医療技術としての可能性が期待できるが、はたして同じ土俵で検討されるべき課題であるのか疑問が残る。適応症例の違い、倫理的問題点、**母体への侵襲**、経済的負担など慎重にその相違点が比較検討されねばならない。





# 周産期領域における超音波の意義

- 1 診断(胎児、羊水、胎盤、臍帯)
- 2 先天異常スクリーニング
- 3 周産期管理(胎児評価、循環動態の把握、  
多胎管理、早産予知、骨盤の評価など)
- 4 合併症管理(子宮筋腫、卵巣嚢腫など)
- 5 Interventional Ultrasound



# 研修ノートNo.76「妊娠中・後期の超音波検査」

## 2) インフォームド・コンセント

### 妊婦に伝えておくこと

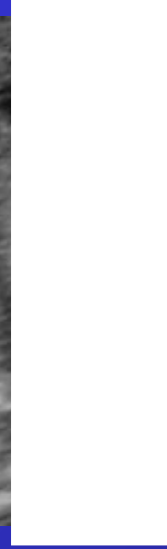
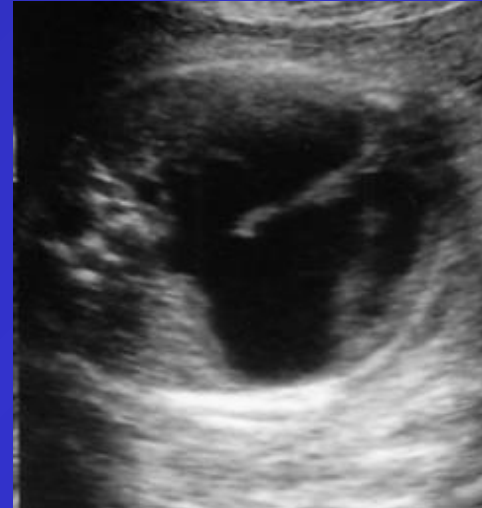
1. 超音波検査は母児に危険ではないこと
2. 検査の時期と診る項目の概要
3. 検査で分かることと分からないこと
4. その他、所要時間、費用など

### 妊婦から訊いておくこと

1. 胎児疾患の検索を希望するかどうか
2. 検査結果をどこまで知らせて欲しいか  
(致死性の疾患のみか？すべての疾患か？  
染色体異常の情報はあるか？など)
3. 性別を知りたいかどうか
4. その他の要望



# 妊婦健診なの？精密検査なの？



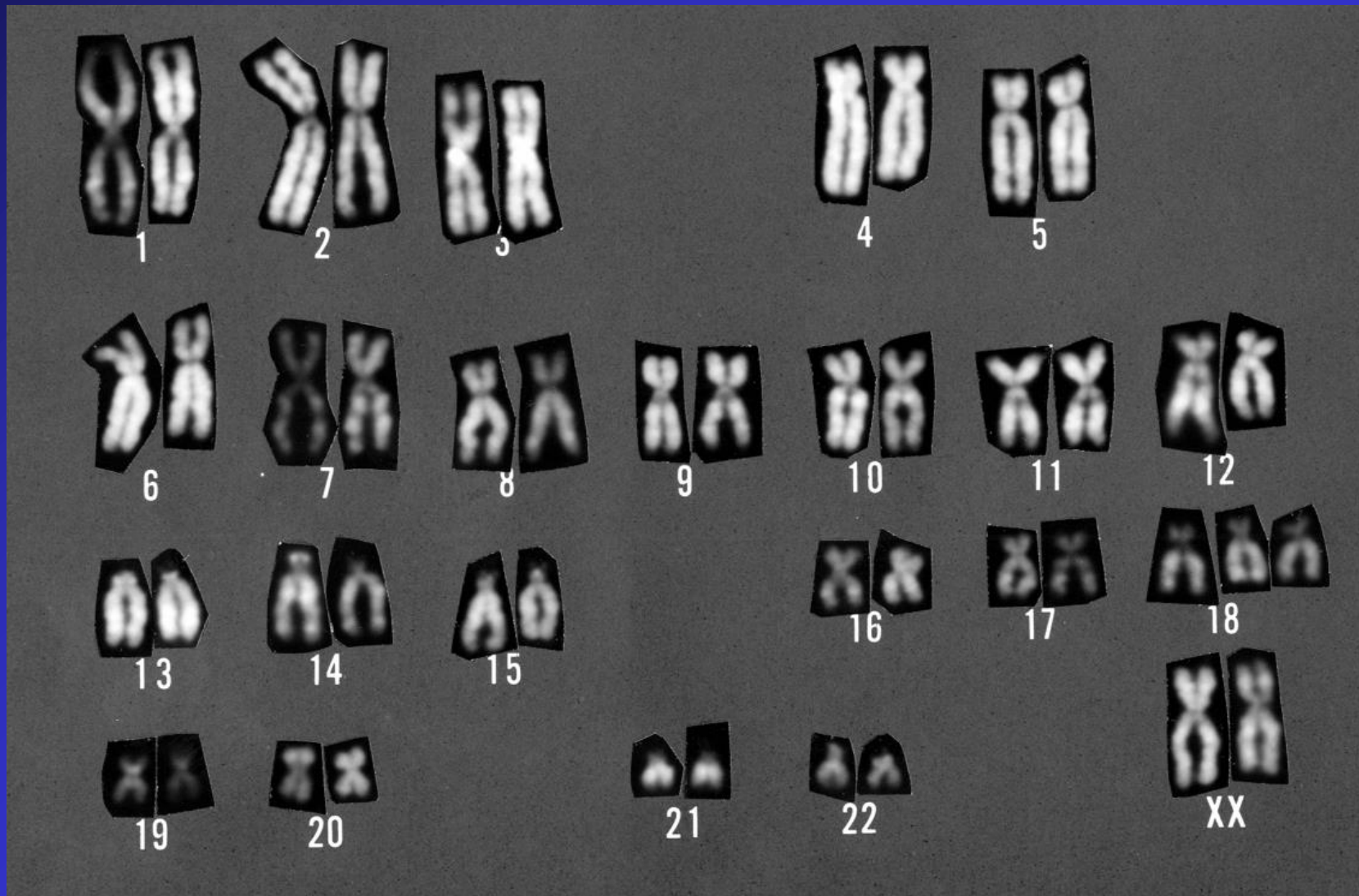
見るつもりがなくて見えてしまう。



どうすれば？



# 結果は...



妊娠中の産科超音波検査には、

通常超音波検査 (出生前診断ではない???)

胎児超音波検査

(=中期?スクリーニング)

胎児ドック

(=初期?精密スクリーニング)

精密検査



## 超音波による胎児評価に関する小委員会報告(案1)

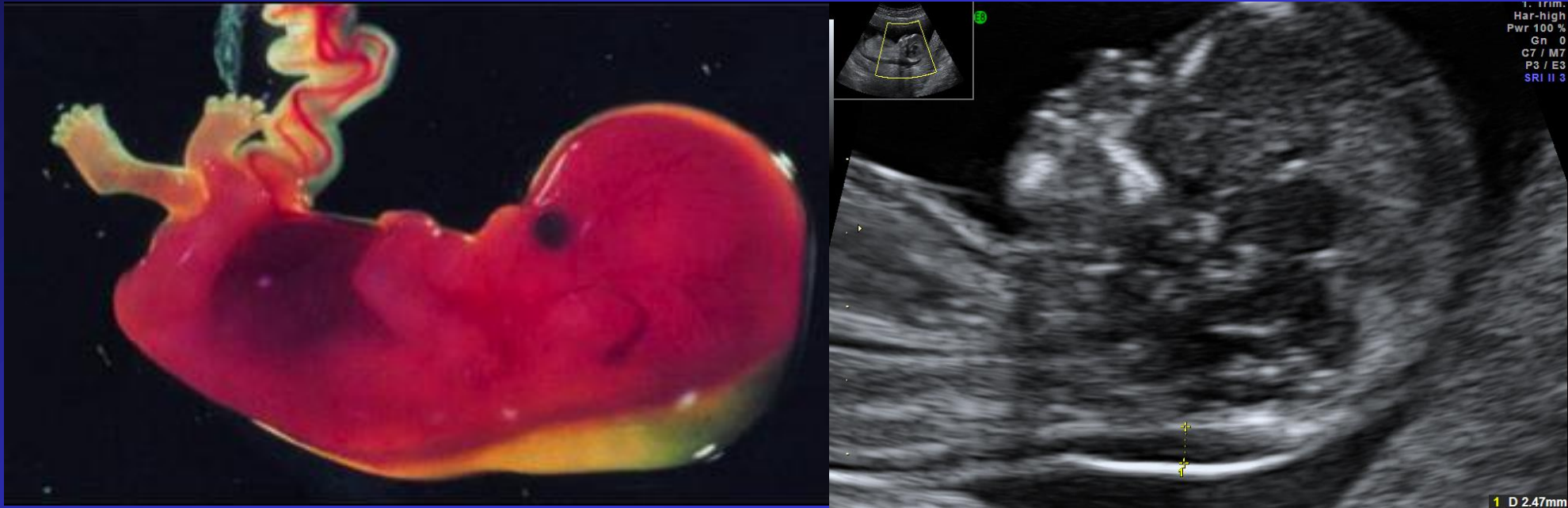
### 周産期委員会「超音波による胎児評価に関する小委員会」

妊娠10~13週における胎児超音波検査(胎児形態異常スクリーニング検査)の推奨チェック項目

- ① 頭部は半球状で不正はないか。
- ② 頭部、頸部、胸部、腹部に異常な液体貯留像はないか。
- ③ 四肢は4本見えるか。



# Nuchal Translucency(NT)とは—



NTとは胎児の後頭部から背部にかけて認められる超音波検査での低輝度領域。NTの肥厚は染色体異常や心奇形などの先天性疾患との関連があるとされる。



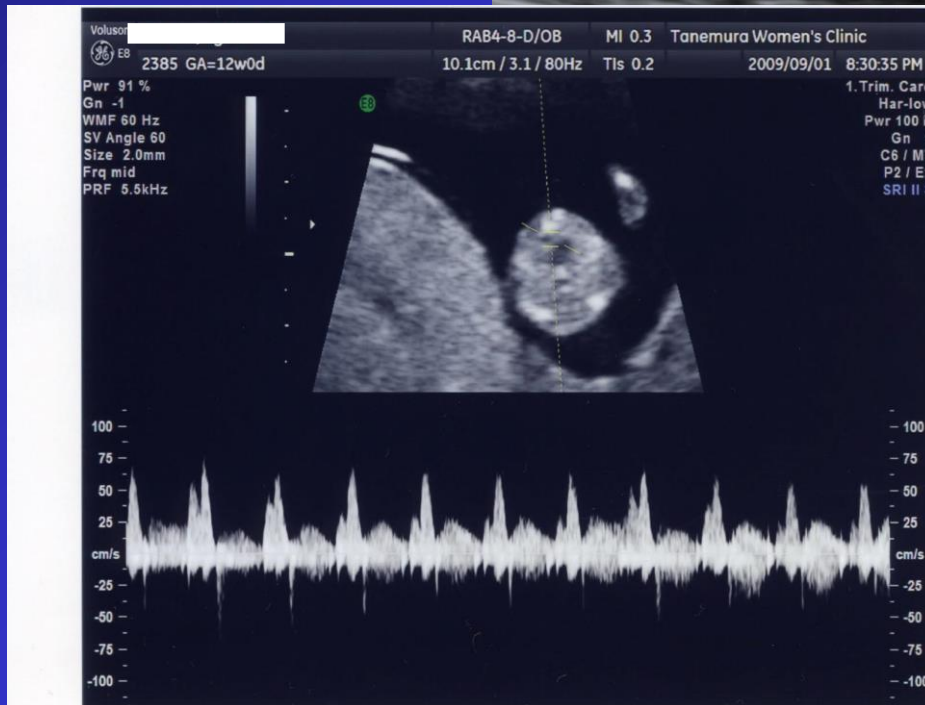
# 初期の胎児超音波精密検査

- 1 BPD、FL、あえてCRL
- 2 頭部と四肢、脊椎の観察
- 3 体幹の異常
- 4 臍帯ヘルニア、横隔膜ヘルニア
- 5 心臓の4CVと胃泡の位置、左右逆転はないか。
- 6 臍帯動脈は2本か。巨大膀胱はないか。
- 7 **NT**、鼻骨、TR、心拍数、DV拡張期血流
- 8 羊水腔と羊膜、胎盤
- 9 臍帯付着部(胎盤との関係、子宮内での位置)
- 10 筋腫や卵巣腫瘍の有無

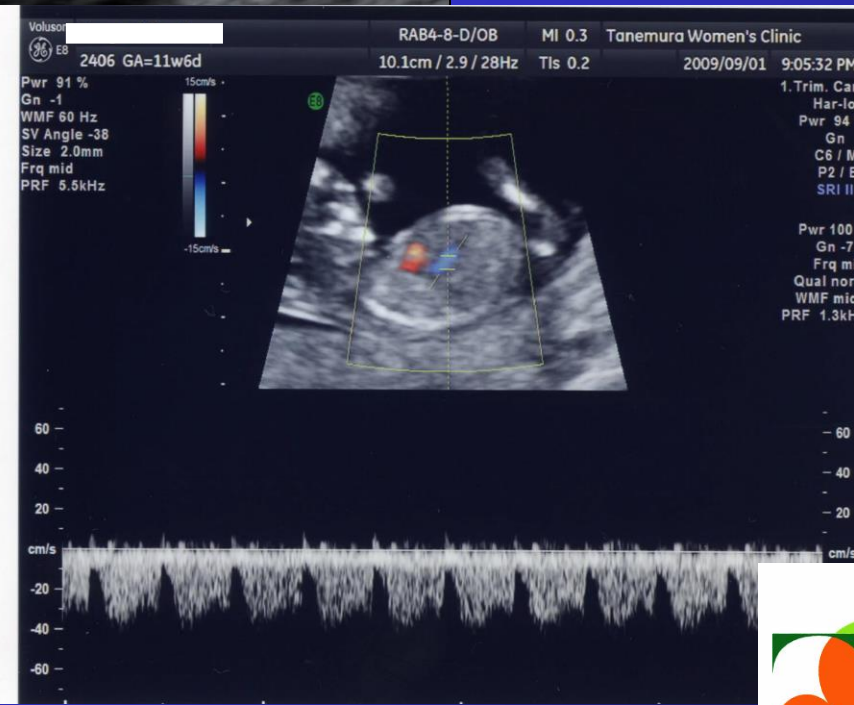




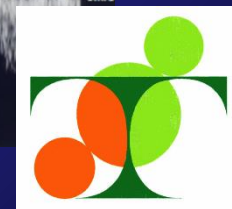
# 妊娠初期の胎児超音波精密検査



心拍数と三尖弁逆流の有無



DVの拡張期血流途絶の有無



# 胎児超音波検査は

- ①母児ともに非侵襲的な検査。
- ②羊水穿刺や胎児治療などの侵襲的な診療の補助的なガイドツール

羊水穿刺などの侵襲的な検査を可能な限り避けるために  
用いることもあれば、  
超音波検査の結果次第では、  
侵襲的な追加検査を余儀なくされることもある。

使い手と受け手次第で、  
どうにでも変わってしまうやっかいな検査技術である。



# 日本産科婦人科学会周産期委員会報告

## 妊娠 18～20 週における胎児超音波検査の推奨チェック項目

### 【全身】

(1) 浮腫は無いか。

### 【頭部】

(2) BPD(児頭大横径)は妊娠週数相当か。

(3) 頭蓋内は左右対称で異常像を認めないか。

(4) 頭蓋外に突出する異常像を認めないか。

### 【胸部】

(5) 心臓の位置はほぼ正中で軸は左に寄っているか。

(6) 左右心房心室の4つの腔が確認できるか。

(7) 胸腔内に異常な像を認めないか。

### 【腹部】

(8) 胃胞が左側にあるか。

(9) 胃胞、膀胱、胆嚢以外に嚢胞像を認めないか。

(10) 腹壁(臍部)から臓器の脱出を認めないか。

### 【背部・臀部】

(11) 異常な隆起を認めないか。

### 【四肢】

(12) 十分な長さの四肢が確認できるか。

### 【羊水】

(13) 羊水過多や過少は認めないか。



# 超音波検査 (ソフトマーカー)

・妊娠初期の超音波検査による所見について:

超音波検査により得られる所見のうち, 直接的に胎児の異常を示すわけではないが, その所見が得られた場合にはそれに対応した胎児異常の存在する確率が上昇すると報告されている所見があり, これらはソフトマーカーと呼ばれる. これには胎児後頸部の浮腫 (NT), 鼻骨低形成 (欠損), といった所見などが報告されている. 諸外国ではこうした超音波検査によるソフトマーカーの一部 (NT 等) を母体血清マーカー検査と組み合わせて, 胎児異常の確率を算出するスクリーニングプログラムも提供されている. しかし, 日本人における信頼性のある基準データは現在のところ, 存在しないので, 実施する場合にはその点を十分に考慮する. なおNTに関しては日本産科婦人科学会産婦人科診療ガイドライン産科編においてその取り扱いが述べられている[7].

平成25年6月22日公益社団法人 日本産科婦人科学会



# 母体血清マーカー検査

本検査の取り扱いに関しては、従来より日本産科婦人科学会周産期委員会による報告「母体血清マーカー検査に関する見解について」と厚生科学審議会先端医療技術評価部会・出生前診断に関する専門委員会による「母体血清マーカー検査に関する見解」[8,9]に準拠して施行されてきた。

一方これらのガイドライン等が示されてから10年以上が経過しており、妊婦や社会の母体血清マーカー検査に対する認識、遺伝カウンセリング体制の整備状況が進んでいる。米国ではACOGのガイドラインで、年齢にかかわらず、すべての妊婦に染色体異常のスクリーニング検査を提供すべきである[10]、としており、英国では政府の政策としてNational Health Service: NHSがスクリーニングプログラムを全妊婦に提供している[11]。我が国においては、これらの状況も踏まえ、産婦人科医が妊婦に対して母体血清マーカー検査を行う場合には、適切かつ十分な遺伝カウンセリングを提供できる体制を整え、適切に情報を提供することが求められている。また、検査を受けるかどうかは妊婦本人が熟慮の上で判断・選択するものであり、検査を受けるように指示的な説明をしたり、通常の妊婦健診での血液検査と誤解するような説明をして通常の定期検査として実施するようなことがあってはならない。

・母体血清マーカー検査の結果の説明：

検査結果の説明にあたっては、単に「陽性、陰性」と伝えるような誤解を招きやすい説明は避け、わかりやすく具体的に説明する。本検査は通常の臨床検査とは異なりその意義や結果の解釈の理解が難しいことから、本検査に関わる医師はその内容や解釈について十分な知識と説明ならびに遺伝カウンセリング能力を備えなければならない。

平成25年6月22日公益社団法人 日本産科婦人科学会



# 母体血清マーカー検査

## 1 トリプルマーカー(妊娠14週～)

AFP、hCG、uE3

ダウン症候群、神経管閉鎖障害のリスク

## 2 クアトロテスト(妊娠15週～)

AFP、hCG、uE3、InhibinA

ダウン症候群、神経管閉鎖障害、18トリソミーのリスク



# コンバインド検査

(妊娠11週0日~13週6日)

初期血清マーカー

PAPP-A、hCG

+

初期超音波ソフトマーカー

NT、CRL、胎児心拍数

ダウン症候群(21トリソミー)

18トリソミー

13トリソミー



# 侵襲的出生前診断の歴史

羊水を用いた出生前診断の記載は、1930年代にMenesらが羊水腔内に造影剤を注入して行った羊水造影法が最初である。1950年代にはRh不適合妊娠での羊水中ビリルビン測定による胎児溶血の診断、1960年代には胎児染色体診断や先天性酵素欠損の診断も可能となった。

絨毛採取は、1968年にMohrによって経頸管的に内視鏡直視下に試験的に採取されたのが最初である。しかし、当時は絨毛であることを確認するためには内視鏡の使用が不可欠であった。1980年代にはいって超音波検査装置が導入され、絨毛採取専用のプラスチックカテーテルや金属鉗子も開発され、成功率、安全性ともに急速に高まった。さらに、超音波検査装置の発達は、胎児採血や胎児皮膚生検も可能にし、出生前診断の幅は急速に広がった。

わが国では、1971(68?)年に羊水穿刺法、1985年からは絨毛採取法、1987年には胎児採血法と胎児皮膚生検法が出生前診断のための検査手技として周産期医療の場へ導入された。





# 「出生前に行われる遺伝学的検査 および診断に関する見解」の改定について

(3)絨毛採取や、羊水穿刺など侵襲的な検査(胎児検体を用いた検査を含む)については、表1の各号のいずれかに該当する場合の妊娠について、夫婦ないしカップル(以下夫婦と表記)からの希望があった場合に、検査前によく説明し適切な遺伝カウンセリングを行った上で、インフォームドコンセントを得て実施する。

表1 侵襲的な検査や新たな分子遺伝学的技術を用いた検査の実施要件

1. 夫婦のいずれかが、染色体異常の保因者である場合
2. 染色体異常症に罹患した児を妊娠、分娩した既往を有する場合
3. 高齢妊娠の場合
4. 妊婦が新生児期もしくは小児期に発症する重篤なX連鎖遺伝病のヘテロ接合体の場合
5. 夫婦の両者が、新生児期もしくは小児期に発症する重篤な常染色体劣性遺伝病のヘテロ接合体の場合
6. 夫婦の一方もしくは両者が、新生児期もしくは小児期に発症する重篤な常染色体優性遺伝病のヘテロ接合体の場合
7. その他、胎児が重篤な疾患に罹患する可能性のある場合

平成25年6月22日公益社団法人 日本産科婦人科学会



# 「出生前に行われる遺伝学的検査 および診断に関する見解」の改定について

(解説)

- ・遺伝カウンセリングでは検査施行前に、当該疾患や、異常の情報提供を行うとともに、胎児が罹患している可能性、検査を行うことでどこまで正確な診断ができるのか、診断ができた場合にはそれがどのような意義を持つか、また児が罹患している場合の妊娠中の胎児の健康状態、出生した後に要する医療、ケア等についてあわせて説明する。なお、遺伝カウンセリングにおいては、罹患の可能性のある疾病、異常に携わる医療者、患者支援組織(者)からの情報等も適切に取り入れることが重要である。
- ・出生前に行われる遺伝学的検査および診断は、夫婦からの希望がある場合に実施する。夫婦の希望が最終的に一致しない場合は、妊婦の希望が優先されることもあるが、こうした状態での実施は望ましくなく、十分に話し合う機会を設けて、夫婦の理解、同意が統一されることが望ましい。
- ・「その他、胎児が重篤な疾患に罹患する可能性のある場合」とは、たとえば、超音波検査により胎児に形態的または機能的異常が認められたような場合である。こうした状況では夫婦に原因となる何らかの遺伝学的要因が認められることもあるが、夫婦には明らかな要因がなく胎児に異常が生じていることがある。これらの状況を踏まえて、個別の事例に応じて、診断の可能性と、選択する手技手法をあらかじめ十分検討し、適切に実施する。

平成25年6月22日公益社団法人 日本産科婦人科学会



# 絨毛検査

## 経頸管用絨毛採取器具

絨毛吸引用カテーテル

(アンギオメット社絨毛診断用カテーテルTrophocan,  
CVSカテーテル)

絨毛生検鉗子

( Transcervical biopsy forceps; De Elles instrument社)

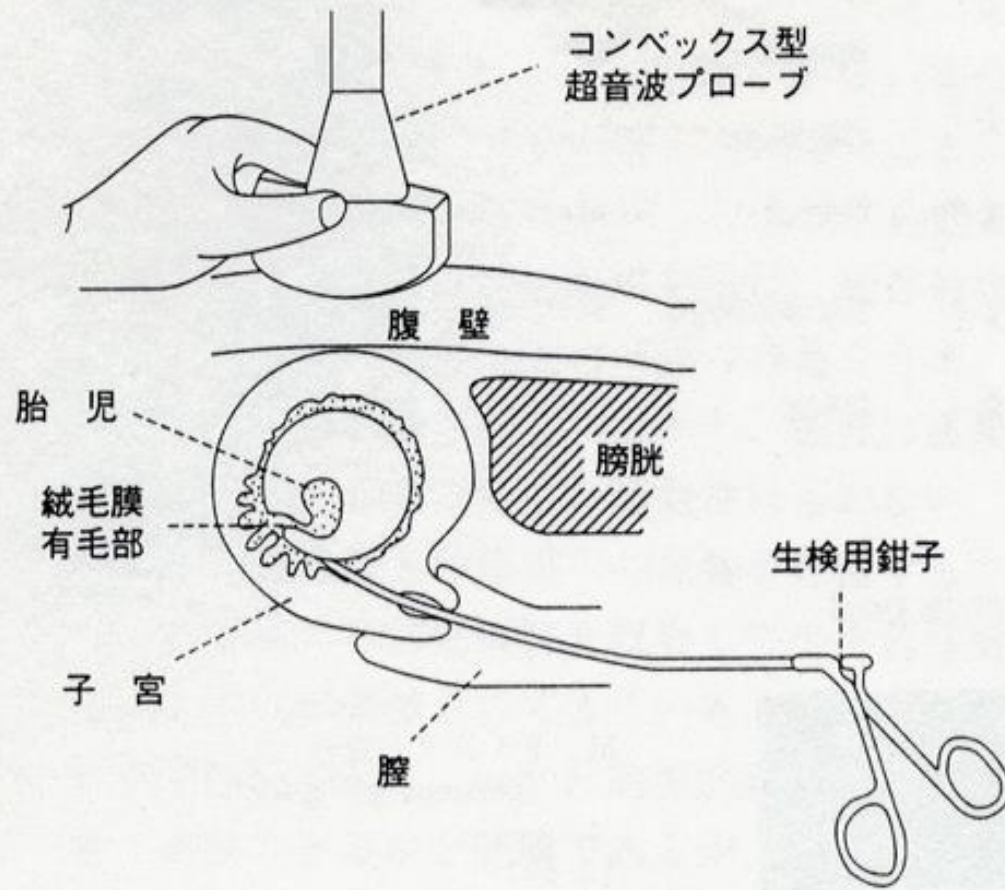
## 経腹壁用絨毛採取器具

絨毛吸引用針

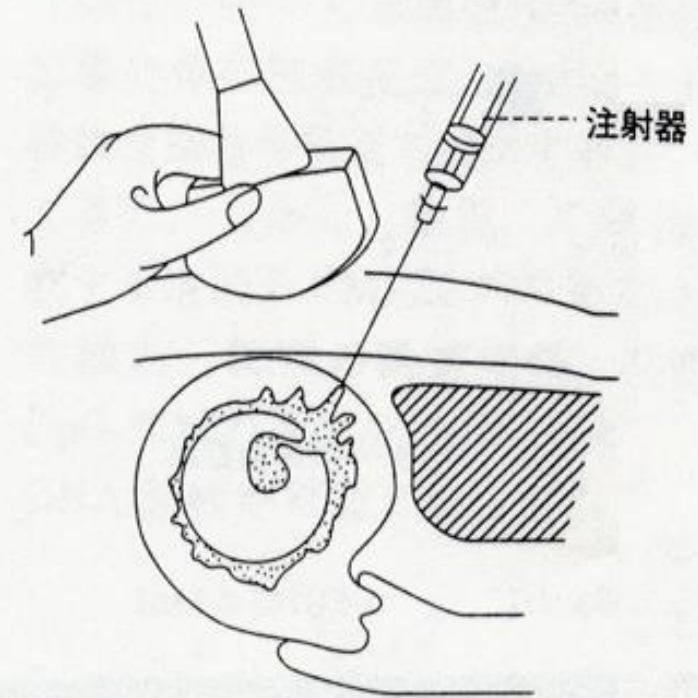
( 17/19 gauge double needle for transabdominal CVS;  
De Elles instrument社)



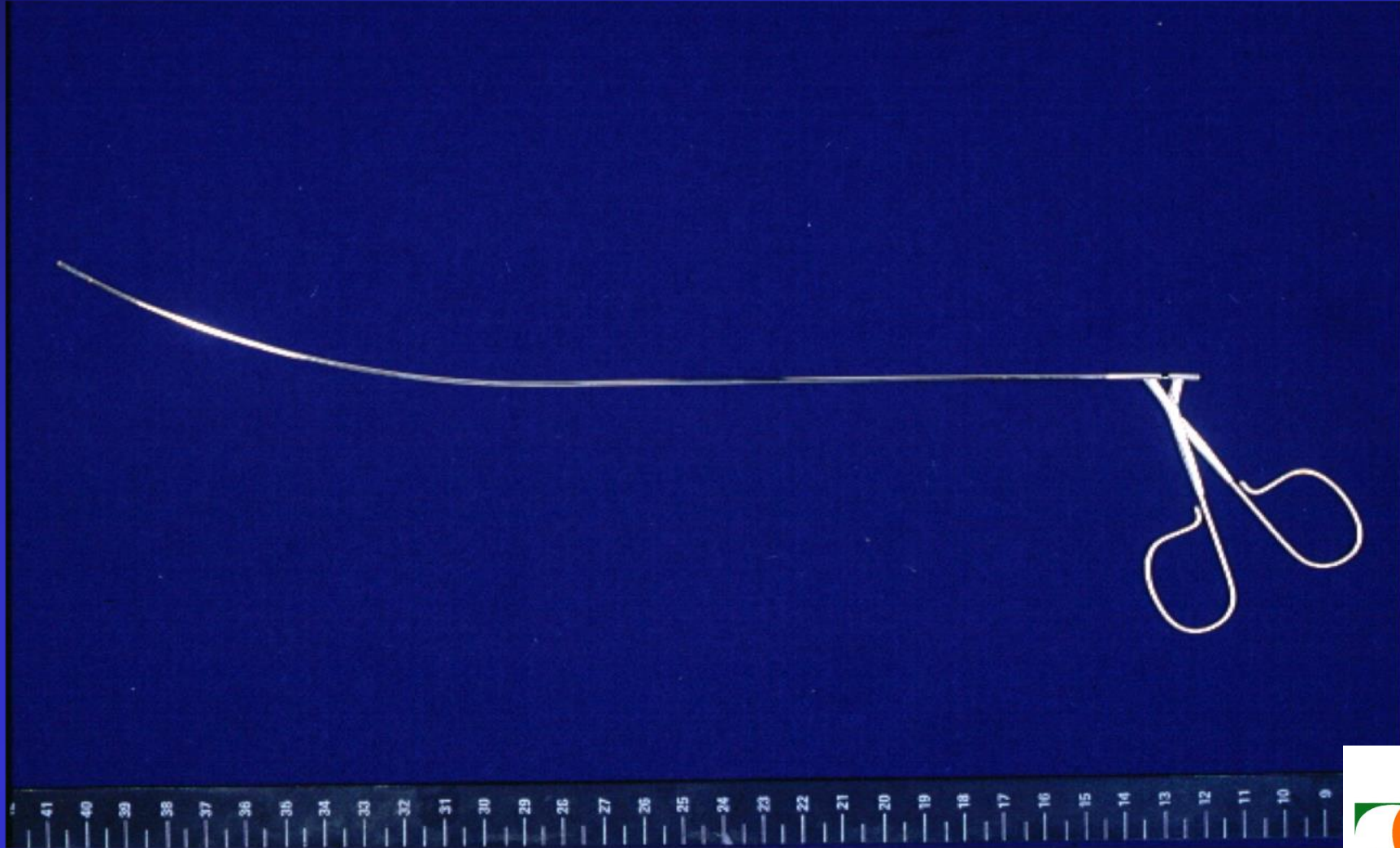
(a) 経頸管的絨毛採取法（生検鉗子法）



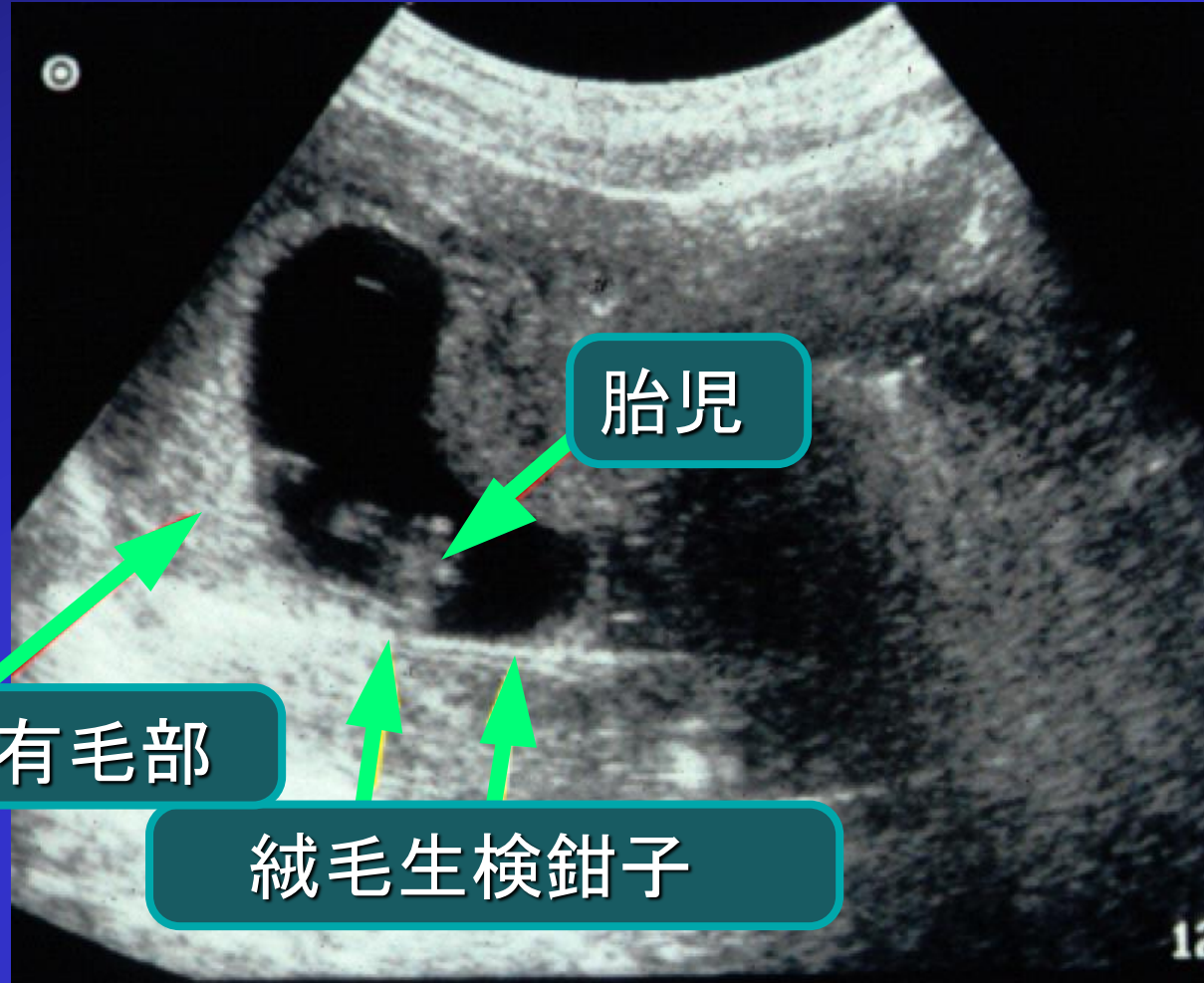
(b) 経腹壁的絨毛採取法



# 經頸管用絨毛採取器具



# 經頸管的絨毛採取

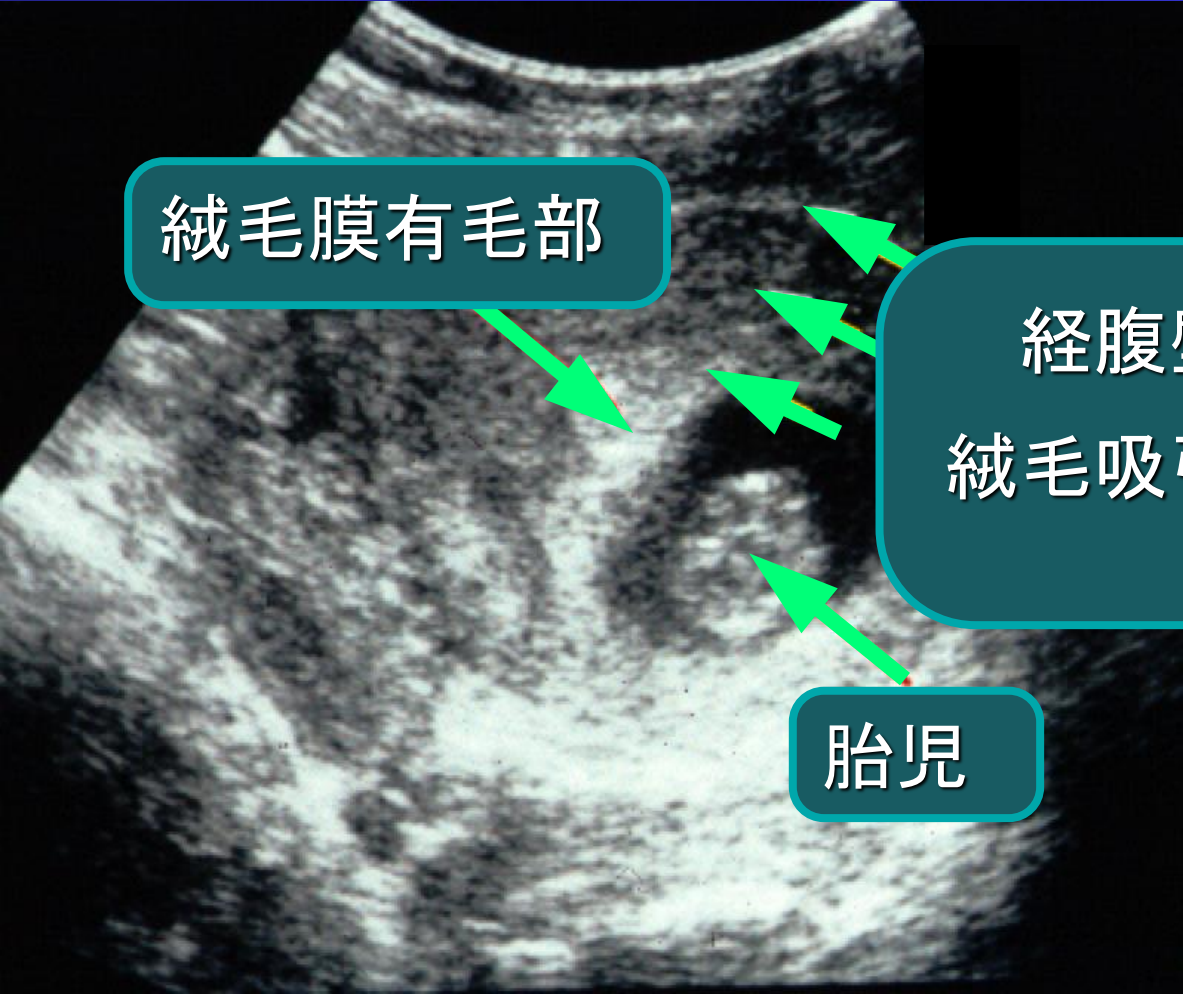


絨毛膜有毛部

絨毛生檢鉗子



# 經腹壁的絨毛採取



絨毛膜有毛部

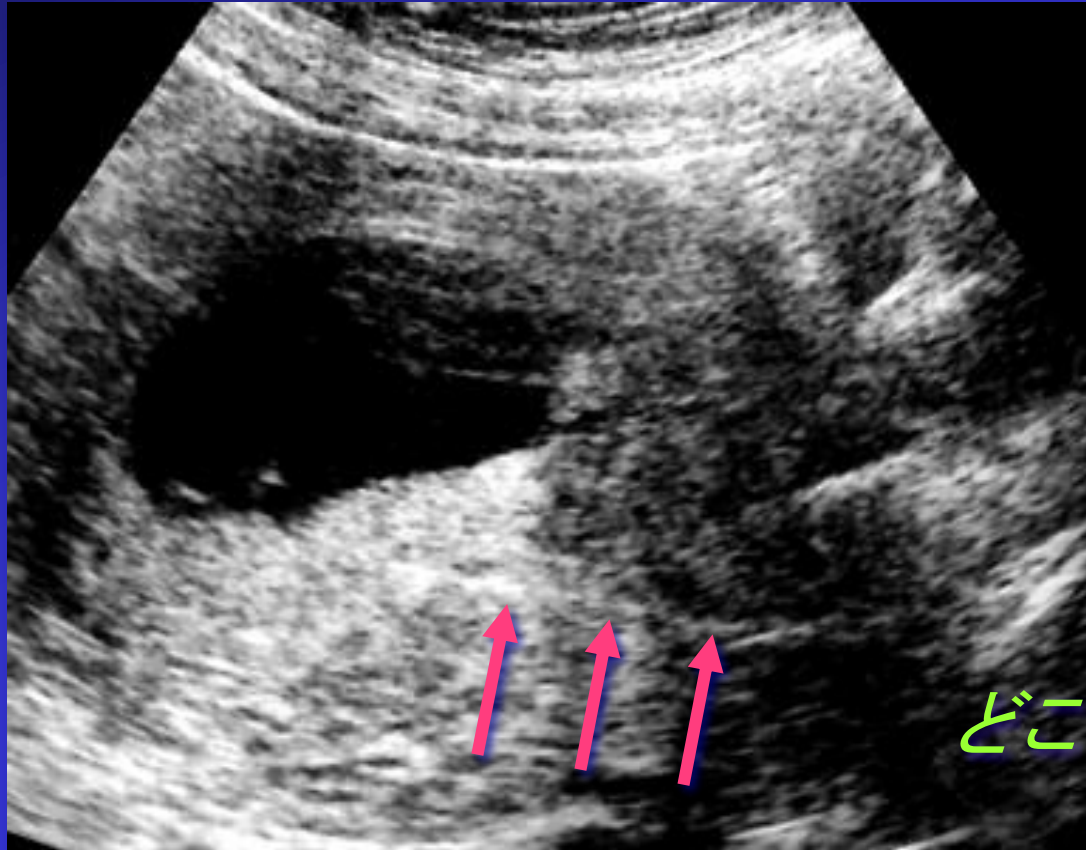
經腹壁的  
絨毛吸引用針

胎兒



# 絨毛検査 (妊娠11週~14週)

絨毛採取は羊水穿刺より疑陽性、疑陰性、流産率が高い。



新しいカテーテルの開発

経腹壁的絨毛採取の普及

胎児の遺伝子解析は  
どこで受けいれてもらえるのか？





# Demerits ???

- ・ **流産率が高い？**

わが国における絨毛採取施行後の流産率は約1%前後ではないかと推察される。しかし、妊娠週数による自然流産率の差や対象妊婦の年齢分布が異なることを差し引けば、実質的な流産率は羊水検査とさほど変わらない。

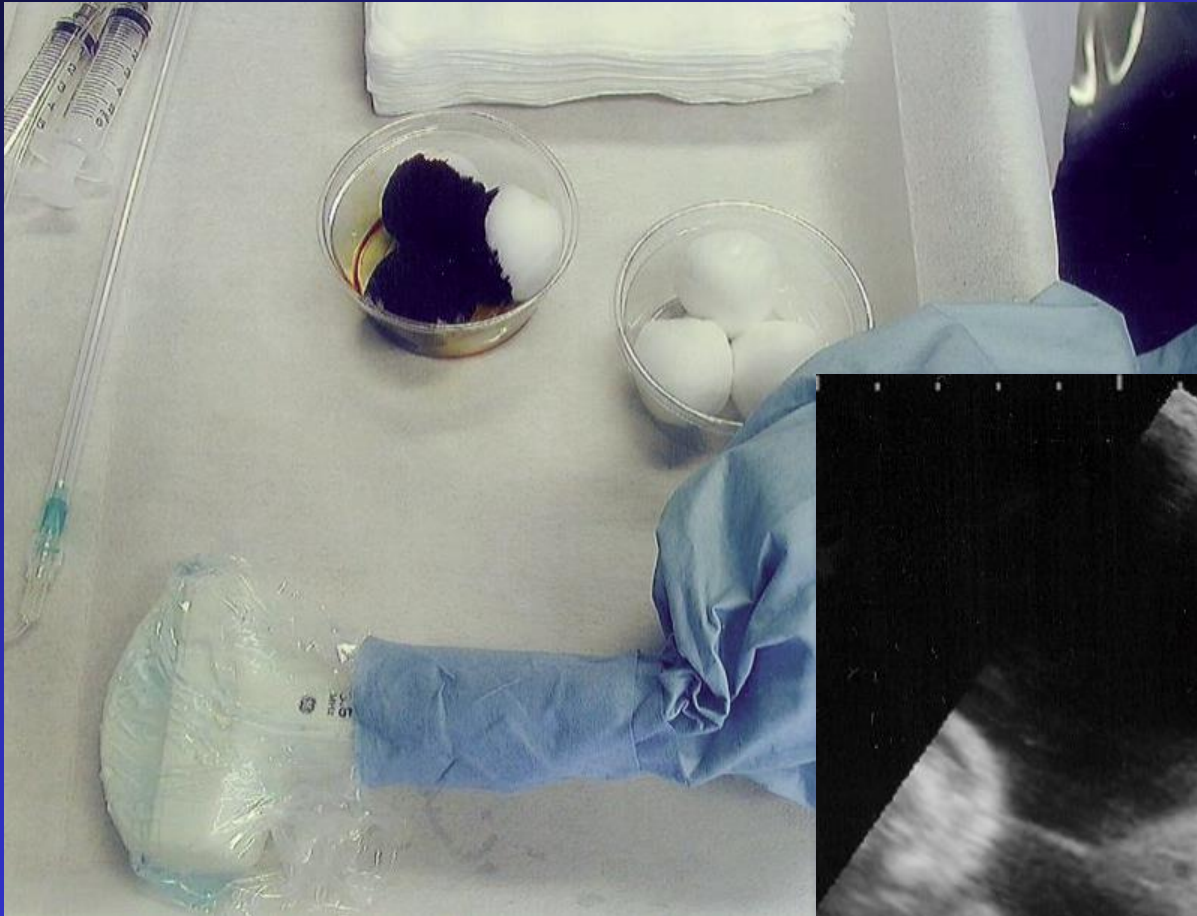
- ・ **絨毛採取は技術的に難しく、実施可能な施設に限られる。**

絨毛検査を自施設で実施しているところは少ない。一定の技術レベルを保持することの困難さ、教育システムの不十分さがうかがわれる。

- ・ **胎盤モザイクの可能性**

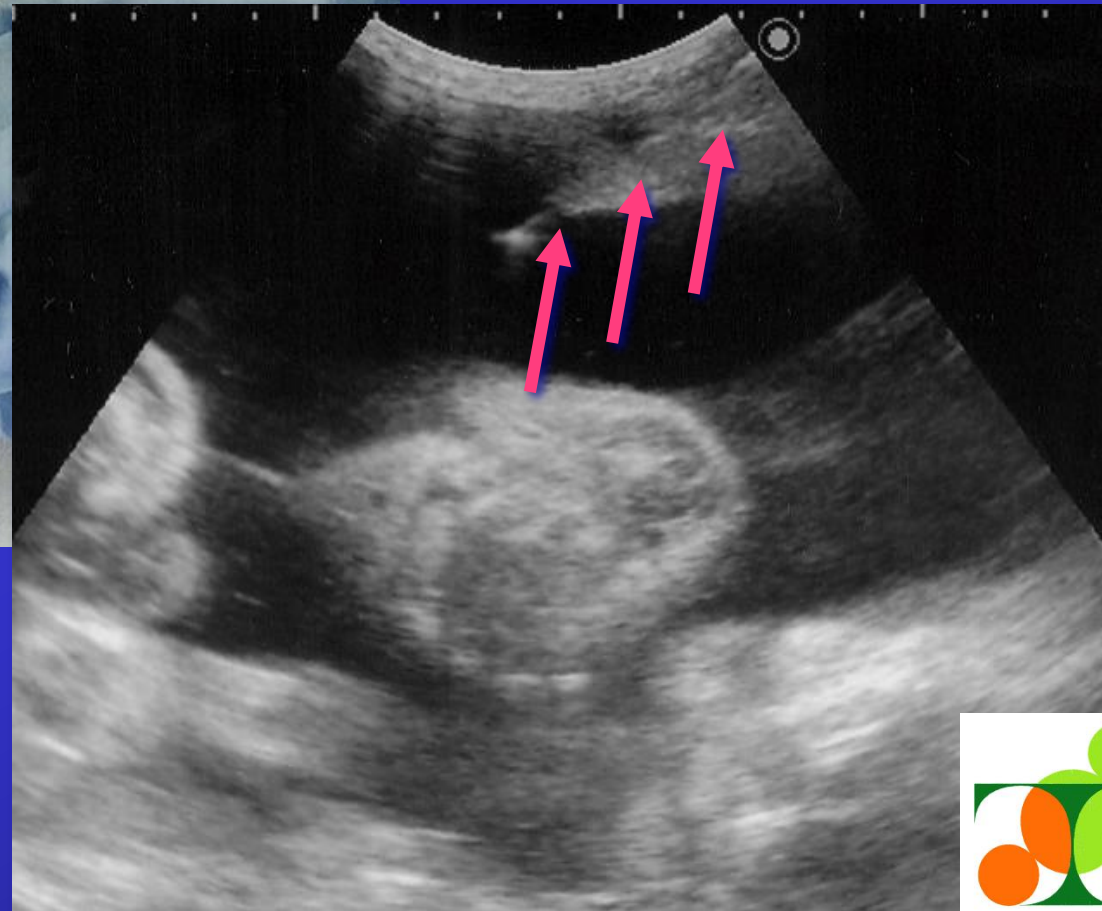
1%程度？





# 羊水検査

(妊娠15週～)

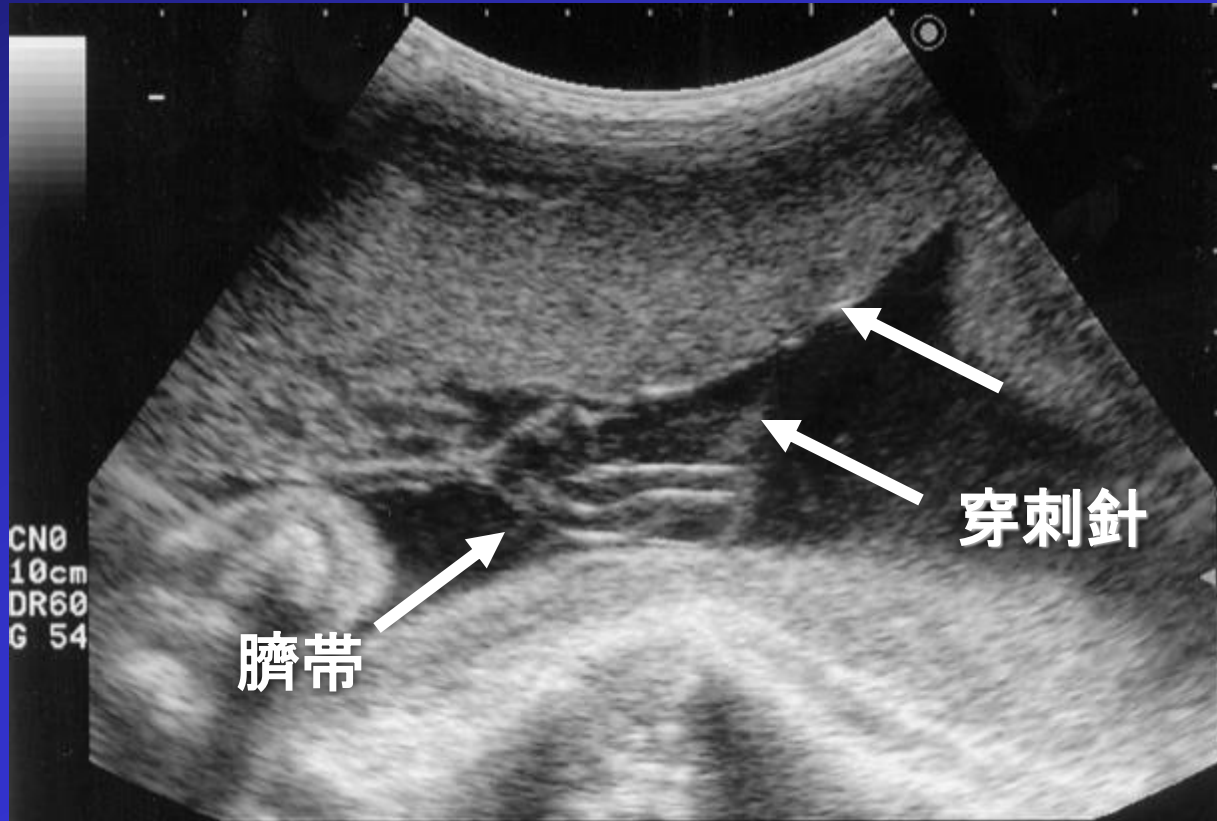


**流産率 0.3%程度**

早期羊水穿刺(9~14週)は  
絨毛採取より流産率が高い。



# 臍帯胎盤付着部位からの胎児採血

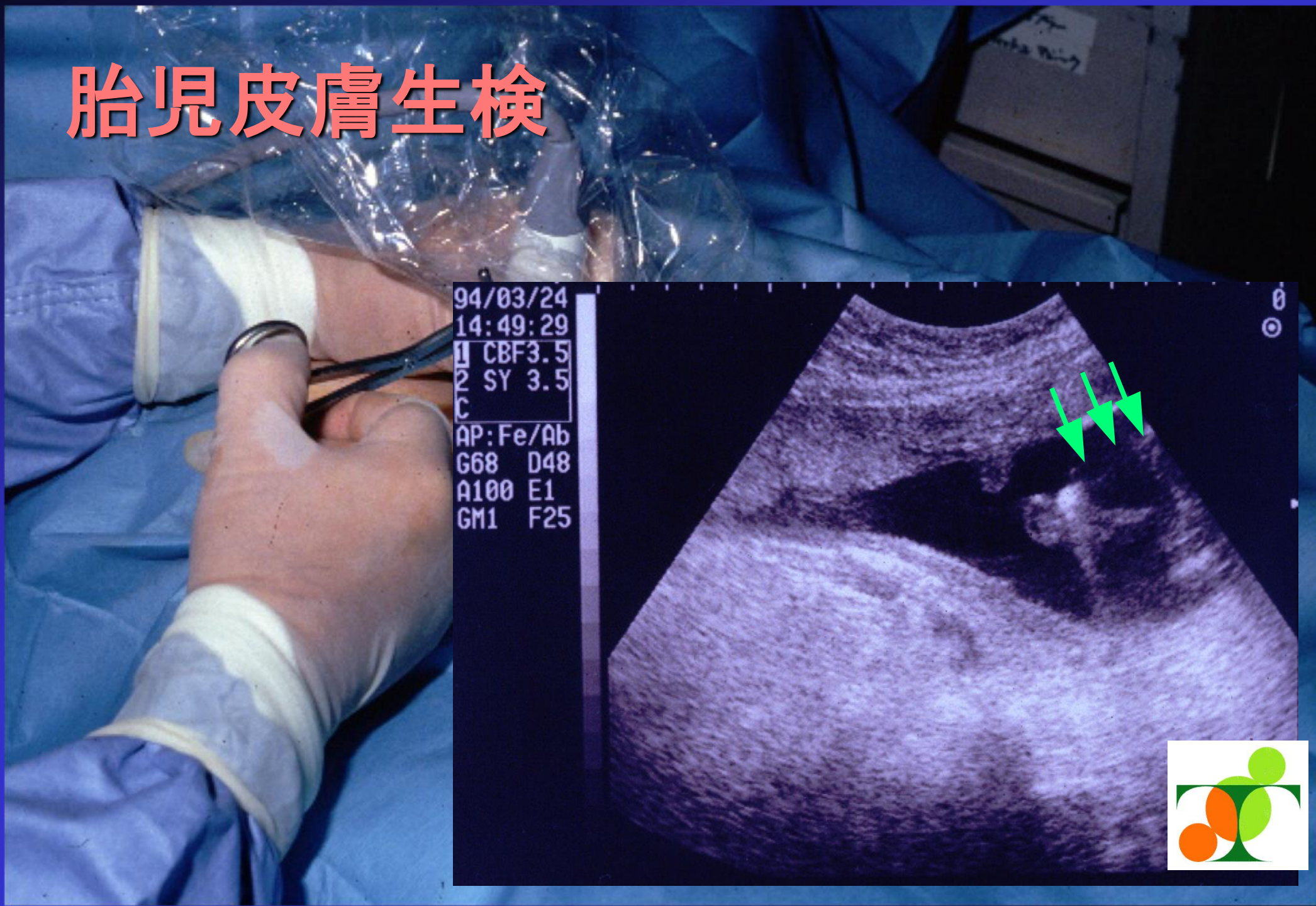


妊娠18週～

羊水は尿検査、臍帯血は血液検査？



# 胎兒皮膚生檢



# 出生前検査の分類

	非侵襲的	侵襲的
非確定的	超音波検査 母体血清マーカー検査 コンバインド検査 <i>Non-invasive prenatal test:NIPT</i>	
確定的		絨毛検査 羊水検査 胎児臍帯血検査

今後のNIPTゆくえは・・・？



ご清聴  
ありがとう  
ございました！

