

CQ8. 出生前遺伝学的検査について全妊婦に伝えるべきか？

1. 妊婦から出生前遺伝学的検査について知りたいという申し出があれば、本マニュアルに沿った適切な対応が必要である。
2. 妊婦から出生前遺伝学的検査について知りたいという申し出がない場合、明らかな胎児異常やリスクの上昇がないかぎり、出生前遺伝学的検査のことを伝える義務はない。しかし、義務がないとしても何も対応しないことが推奨されるわけではなく、**出生前遺伝学的検査についての情報にアクセスできるような配慮**が求められる。

出生前遺伝学的検査について全妊婦に伝えるべきか？

米国 (ACOG, MFM) : 異数体 (染色体異常) のスクリーニング検査と侵襲的診断検査は, 妊婦年齢にかかわらず全ての妊婦に対して提示されるべきである。

ACOG Practice Bulletin No. 163: screening for fetal aneuploidy. Obstet Gynecol. 2016
<https://s3.amazonaws.com/cdn.smfm.org/publications/224/download-491f0e6962960848d2097447ab57a024.pdf>

英国 (NHS) : 英国における全ての妊婦はダウン症候群のスクリーニング検査が提示されるべきである。

UK National Health Service (NHS): <https://www.nhs.uk/conditions/pregnancy-and-baby/screening-amniocentesis-downs-syndrome/>
NICE (National Institute for Health and Clinical Excellence) and UK National Screening Committee recommendations.

オーストリア (NHS) : 先天異常や染色体異数性の国としてのスクリーニングプログラムは厳しく制限されているが, 出生前遺伝学的検査の情報は提供されなくてはならない。

EUROCAT Central Registry: <https://www.orpha.net/actor/Orphanews/2010/doc/Special-Report-Prenatal-Screening-Policies.pdf>

国際出生前診断学会 (ISPD) : すべての妊婦は, 胎児染色体異数性についての最良の個人リスク推定を受ける機会を得るべきである。

ISPD position statement: <http://www.iqanda-cme.com/assets/pdf/PositionStatementAneuploidy4apr2013.pdf>

誘導することなく情報にアクセスできるような配慮

- 高年妊娠が染色体異常妊娠と関連していることは事実
- 高年妊娠を明らかなリスク上昇と捉えるかは、妊婦、個々によって異なる
- 妊婦によってはそうした知識がなく、**知らなかったために**出生前遺伝学的検査を受ける**機会を逸した**と、後日に申し出てくることもあり得る
- 一方で、そうした出生前遺伝学的検査について、なにも知らなければそのまま妊娠継続できたが、**知ったために不安が増幅**し、もともと考えていなかった検査を受けることになる可能性もある

「妊婦と家族向けリーフレット」の使用

もともと不安を感じていない妊婦や出生前遺伝学的検査を希望していない妊婦に不安をあおることなく、しかも**情報を的確に伝え、不安のある妊婦には相談の機会を提供できるリーフレット**を配布する、または手に取れるように外来に配置すること



Q1 出生前検査って何？何のために行われるの？

A お腹の中にいる赤ちゃんのことを知らずすることはすべて出生前検査に含まれますが、狭い意味での出生前検査は赤ちゃんが生まれながらに病気を持っているかを調べることです。このリーフレットでは特に赤ちゃんのからだを作る遺伝情報をもつ染色体を調べることを指しています。通常の妊娠経過の中で行う検査と違って全ての人が受ける検査ではありません。受けたいことで妊娠初期に際して調べることもありません。赤ちゃんの染色体について知りたいかどうかは、お母さんやお父さんの考え方によります。知った時にどうしたいのかあなたの気持ちに基づいて決めるという、一人一人にとって違った目的があります。そのため遺伝カウンセリングというものがあります。

Q2 出生前検査にはどのようなものがあるの？

A 直接、赤ちゃんからの細胞を調べて、染色体異常などを正確に診断するものとしては、羊水検査や絨毛検査があります。しかし、羊水検査や絨毛検査にはわずかながら流産の起こる可能性があるため、これらの検査を行うかどうかを判断するために非侵襲的検査があります。これには、母体血液マーカー検査、胎児超音波検査（頭部肥厚の評価など）、無侵襲的出生前検査（NIPT）などがあります。検査を受けるか受けないか、受けたとした場合どのような検査を受けるかについて、遺伝カウンセリングの中で一緒に考えていきます。

Q3 遺伝カウンセリングって何？それは必ず受けなくてはならないの？

A 正確な情報を正しく理解し、様々な問題を整理することにより、それぞれの方にとっての選択をするためのお手伝いが遺伝カウンセリングです。妊婦さんへの遺伝カウンセリングの目的は、おなかの赤ちゃんのことを理解して、妊娠生活を過ごしていただくことです。出生前検査を受けるかどうかやその目的は一人一人異なります。おなかの赤ちゃんについて心配な事があるなら、出生前検査を受けるかどうかに関わらず、臨床遺伝専門医や認定遺伝カウンセラーによる遺伝カウンセリングを受けてみましょう。

Q4 赤ちゃんが生まれながらに病気を持つことはよくあるの？そしてそれはすべて検査で分かるの？

A 赤ちゃんの30%は、何らかの先天性疾患をもって生まれ、その疾患の約20%が染色体の変化によるものです。検査で染色体異常がないことが分かっていても先天性疾患がないとはいえません。検査を受けた後も、妊娠経過で妊婦さんの健康と赤ちゃんの成長をチェックしていくことが大切です。

Q5 「ハイリスク」とってどういう意味なの？

A 「ハイリスク」という言葉をよく耳にするかもしれませんが、この言葉は誤解されていることが多いです。妊婦さんの中には、妊娠中さまざまな変化があります。妊娠前とは違うという事で「リスク」になります。だからこそ、妊婦さんの健康をサポートするための妊娠経過があります。妊娠経過や検査の回数を含めて、注意しながら経過をみていく必要がある妊婦さんが、ハイリスクの妊婦さんです。このリスクは、妊娠前の健康状態、過去の妊娠歴や現在の妊娠経過によって判断されます。一方、それは別に出生前検査においては、赤ちゃんが先天性疾患を持つ確率が高いことを「ハイリスク」といいます。

Q6 他人はどのようにしているの？

A 現在、35歳以上の妊婦さんの場合、年齢以外の医学的理由もあって、約30%の人が出生前検査を受けているという報告もあります。ご夫婦よく相談されて、最終的に出生前検査を受けるかどうかを決めておられます。

Q7 病気が見つかったらどうするの、どんな風に言うの？

A おなかの赤ちゃんについて、将来の全てを知ることはできません。病気の可能性がみつかった場合は、届かれる病気の説明、妊娠中、出産後のお母さんのケアや支援内容について、専門家から説明をうけることができます。

Q8 家族の病気が赤ちゃんに影響するの？

A お母さんまたはお父さんの病気で、赤ちゃんの健康状態に影響するものは、ごく一部です。遺伝カウンセリング者が、くわしくお話を伺った上で判断します。

Q9 赤ちゃんの病気が家族に影響するの？

A おなかの赤ちゃんに病気があると聞くと、妊婦さんや家族の方にも病気が隠れているかもしれないと考えたり、妊婦さん自身の健康に影響を及ぼすと心配される方がいらっしゃいます。でも実際には特殊な状態を除いて家族に影響することはありません。



Q10 いつから相談できるの？

A 気になった時に、いつでもご相談（遺伝カウンセリング）をお受けします。相談を考えると、あるいは妊娠前にご相談いただくこともあります。妊娠がわかると、妊娠中、子育てがはじまった時など、いつでもご連絡ください。

Q11 どこで相談できるの？

A 専門的な遺伝カウンセリングを行っている施設は、基本的に記載されている施設のほか、全国遺伝子医療専門連絡会のホームページから検索できます。おかけつけの産科医や医療スタッフが相談先を確認してみてください。産科医療の専門家である臨床遺伝専門医や認定遺伝カウンセラーが、ご相談に対応します。

Q12 何を相談したらよいの？

A 遺伝に関する様々なこと、妊娠に関連した悩み・不安やおなかの赤ちゃんの検査のことなど、相談内容はいろいろです。赤ちゃんの病気やどのように育つかについても相談できます。知に知っていることを遠慮せずお話しください。

Q13 どのように相談したらよいの？

A 遺伝カウンセリングを希望される場合には、おかけつけの産科医や医療スタッフが相談し、専門外来を紹介してもらうことができます。また、直接、相談の窓口に通院いただくこともできます。ご心配な点（おなかの赤ちゃんの検査など）や問題点を話してください。詳しい医学的情報が欲しい時やご夫婦よく話し合うための場が必要と感じた時などもご連絡ください。担当者がお待ちしております。

「妊婦と家族向けリーフレット」の使用

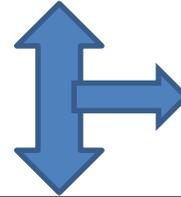
- 各地域において、リーフレットを介して産科医療施設と遺伝カウンセリング実施施設が連携することを通して、妊婦の不安への対応がなされ、**妊婦が安心して妊娠期間を過ごすことができることを目標**としている
- リーフレットは、妊婦向けに、出生前遺伝学的検査と、遺伝カウンセリングについて書かれており、妊婦の出生前遺伝学的検査に関する問い合わせの1次対応に用いることができる
- リーフレットの活用方法については、「活用の手引き(Website内)」を参考にする
- リーフレットの配布は、**妊婦健診に来院した妊婦が手に取りやすい場所に配置するか、妊娠初期の保健指導・母子健康手帳交付の案内等と一緒に渡すなど、遺伝カウンセリングや支援を必要とする全妊婦に届くように配慮する**
- リーフレットを読んで説明を求める妊婦に対しては、遺伝カウンセリングマインドをもって自己決定に配慮して対応する
- リーフレットの裏面に、妊婦が通いやすい近隣の2次・3次対応施設を1か所または複数か所を記入し、受診方法などを説明する

NIPT検査を実施する施設の認定・登録

1. 日本産科婦人科学会の理事会内「母体血を用いた出生前遺伝学的検査」 審査委員会で行う。
2. 本審査委員会は、日本産科婦人科学会、日本小児科学会、日本人類遺伝学会からの推薦を受けた委員および法学・倫理専門家で構成される。

NIPT実施施設認定とNIPTを含む「出生前に行われる遺伝学的検査と診断に関する見解」の今後の進め方

理事会内「母体血を用いた出生前遺伝学的検査」審査委員会（以下審査委員会と称す）
産婦人科学会、小児科学会、人類遺伝学会、産婦人科遺伝診療学会、法学・倫理専門家などが共同体制で構築



社会への説明

「出生前に行われる遺伝学的検査と診断に関する見解」及び
「母体血を用いた出生前遺伝学的検査に関する指針」など
— 継続的な見直しを含めた議論 —

周産期における遺伝に関する小委員会＋倫理委員会

診断テクノロジーなどの進歩に伴う倫理的観点について継続的なWatching
倫理的見解改定など提案、問題点

一般社団法人日本産科婦人科遺伝診療学会学術講演会

周産期講義シリーズ

周産期臨床遺伝 学習マニュアル

厚生労働科学研究費補助金（成育疾患克服等次世代育成基盤研究事業）
出生前診断実施時の遺伝カウンセリング体制の構築に関する研究班
(H29-健やか-一般-002)

1 CQ8: 出生前遺伝学的検査について全妊婦に伝えるべきか？

2

3 ANSWER:

4 1. 妊婦から出生前遺伝学的検査について知りたいという申し出があれば、本マニュアル
5 に沿った適切な対応が必要である。

6 2. 妊婦から出生前遺伝学的検査について知りたいという申し出がない場合、明らかな胎
7 児異常やリスクの上昇がないかぎり、出生前遺伝学的検査のことを伝える義務はな
8 い。しかし、義務がないとしても何も対応しないことが推奨されるわけではなく、出生
9 前遺伝学的検査についての情報にアクセスできるような配慮が求められる。

10

11 解説

12 1: 妊婦が出生前遺伝学的検査について知りたいという意向があるのならば、適切に対応す
13 る必要がある。妊婦健診の場で伝えられることが多いので、自施設でどこまでの対応をする
14 かなど、あらかじめ明確にしておき、本マニュアルに沿って適切に対応する。妊婦からの申
15 し出の有無で対応を決めることになるが、そもそも妊婦がこのような出生前診断の知識が
16 ない場合は、申し出ることもできないので、本マニュアルに沿ったひとつの案としては、後
17 述の「妊婦と家族向けのリーフレット」を妊婦に配布することもひとつの方法である。そう
18 することで、出生前診断について、妊婦に押しつけることなく、標準的な知識を得てもらう
19 ことが可能である。

20

21 2: 妊婦から出生前遺伝学的検査について知りたいという申し出がない場合、明らかな胎児
22 異常やリスクの上昇がないかぎり、出生前遺伝学的検査のことを伝える義務はない。しか
23 し、義務はないが、何もしないことが推奨されるわけではなく、その場面での明確な対応は
24 決まっていない。高年妊娠が染色体異常妊娠と関連していることは事実であるが、高年妊娠
25 を明らかなリスク上昇と捉えるかは、妊婦、個々によって異なる。妊婦によってはそうした
26 知識がなく、知らなかったために出生前遺伝学的検査を受ける機会を逸したと、後日に申し
27 出てくることもあり得る。一方で、そうした出生前遺伝学的検査について、なにも知らなけ
28 ればそのまま妊娠継続できたのが、知ったために不安が増幅し、もともと考えていなかった
29 検査を受けることになる可能性もある。従って、現実的な対応としては、本研究班で作成し
30 た「妊婦と家族向けリーフレット」（経緯は下記に示す）のように、もともと不安を感じて
31 いない妊婦や出生前遺伝学的検査を希望していない妊婦に不安をおおることなく、しかも
32 情報を的確に伝え、不安のある妊婦には相談の機会を提供できるリーフレットを配布する、
33 または手に取ることができるように外来に配置することなどが考慮される。

34 当該リーフレットは平成 26～28 年度厚生労働科学研究（成育疾患克服等次世代育成基盤

1 研究事業)「出生前診断における遺伝カウンセリングの実施体制及び支援体制のあり方に関
 2 する研究」<http://gc-png.jp/old/doctor/leaflet.html> (研究代表 小西郁生) で、産科診療
 3 の場において、妊婦 (または妊娠を考えている女性) が出生前遺伝学的検査に関する正確な
 4 情報を得ることで、必要な時には遺伝カウンセリングにアクセスできる体制を構築するた
 5 めに作成された。各地域において、リーフレットを介して産科医療施設と遺伝カウンセリ
 6 グ実施施設が連携することを通して、妊婦の不安への対応がなされ、妊婦が安心して妊娠期
 7 間を過ごすことができることを目標としている。リーフレットは、妊婦向けに、出生前遺伝
 8 学的検査と、遺伝カウンセリングについて書かれており、妊婦の出生前遺伝学的検査に関す
 9 る問い合わせの1次対応に用いることができる。

10

11 「妊婦と家族向けリーフレット 外側」<http://gc-png.jp/old/doctor/leaflet.html>



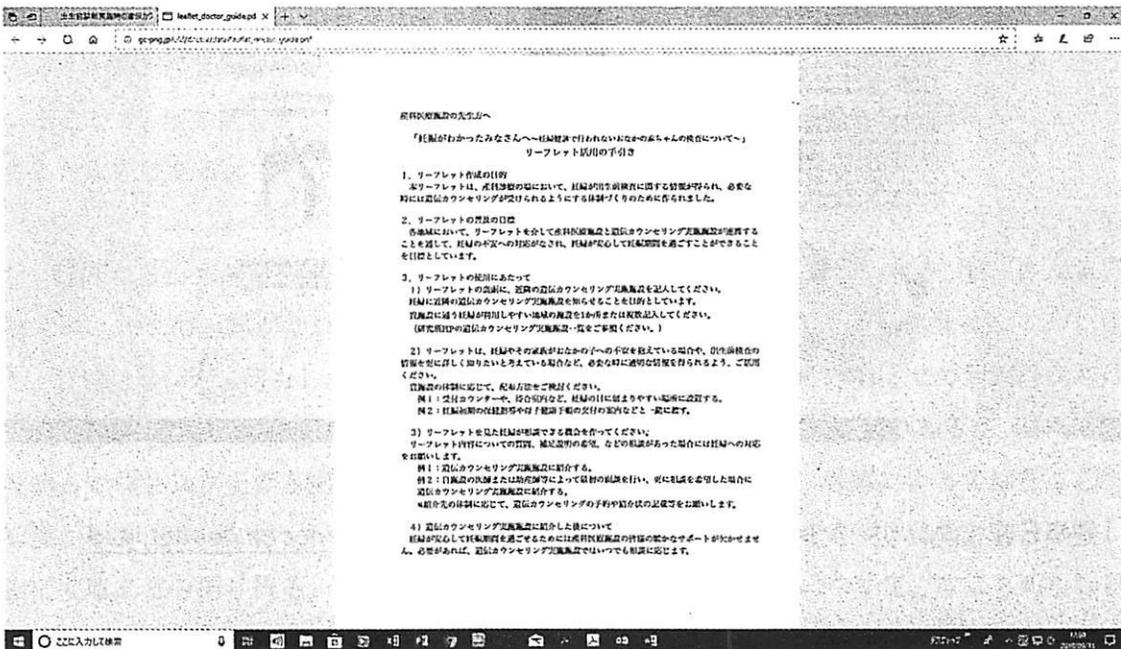
12

13

14 「妊婦と家族向けリーフレット 内側」<http://gc-png.jp/old/doctor/leaflet.html>



- 1
- 2 リーフレットの活用方法については、「活用の手引き」を参考にする。 [http://gc-](http://gc-png.jp/old/doctor/leaflet.html)
- 3 [png.jp/old/doctor/leaflet.html](http://gc-png.jp/old/doctor/leaflet.html)



- 4
- 5
- 6 リーフレットの配布は、妊婦健診に来院した妊婦が手に取りやすい場所に配置するか、妊
- 7 娠初期の保健指導・母子健康手帳交付の案内等と一緒に渡すなど、遺伝カウンセリングや支
- 8 援を必要とする全妊婦に届くように配慮する。リーフレットを読んで説明を求める妊婦に
- 9 対しては遺伝カウンセリングマインドをもって自己決定に配慮して対応する。遺伝カウ
- 10 セリングを求める妊婦には、2次・3次対応施設を紹介する。リーフレットの裏面に、妊婦

- 1 が通しやすい近隣の2次・3次対応施設を1か所または複数か所を記入し、受診方法などを
- 2 説明する。

3

4

5

(澤井英明、中込さと子)

親になるということ

—おなかの赤ちゃんの検査(出生前検査)を
考える前に知っておいてほしいこと

ご妊娠おめでとうございます。どんなかわいい赤ちゃんが生まれてくるのか、楽しみにしていることでしょうか。それとともに、赤ちゃんはちゃんと育っているのかな？お産はどんな感じかな？など、気になることがあるかもしれません。

近年の医学の進歩により、赤ちゃんについての情報を妊娠中に知る方法が開発されてきました。情報は多ければ多い方がよいと考えている人もいますが、情報が多くなると悩みの種が増えるということもあります。このリーフレットでは、通常の妊婦健診には含まれない検査である、おなかの赤ちゃんの出生前検査についての基本的な考え方を Q&A の形でまとめました。

おなかの赤ちゃんは、お母さん、お父さんに全てを頼っています。それぞれの検査で何がわかるのか、わからないのか、などについての情報を十分に得た上で、検査で何をを知りたいのか、検査結果が分かったらどうしたいのか、などについて良く話し合っておなかの赤ちゃんとお両親にとって、最もよい選択をしていただきたいと思います。そのためのさまざまな相談窓口についても紹介していますので、お気軽にご利用下さい。

遺伝カウンセリング施設の検索には
全国遺伝子医療部門連絡会議 HP
をご利用ください。

<http://www.idenshiiryoubumon.org/search/>

QRコードからもアクセス



■お近くの遺伝カウンセリング実施施設■

このリーフレットの著作権は、
平成 26～28 年度厚生労働科学研究
「出生前における遺伝カウンセリングの実施体制
及び支援体制に関する研究」に帰属します。
無断での改変、商用利用はおことわりいたします。

妊娠がわかったみなさんへ

～妊婦健診で行われない
おなかの赤ちゃんの検査について～



平成 26～28 年度厚生労働科学研究
「出生前における遺伝カウンセリングの
実施体制及び支援体制に関する研究」

Q1 出生前検査って何？何のために行われるの？

A お腹の中にいる赤ちゃんのことを知ろうとすることはすべて出生前検査に含まれますが、狭い意味での出生前検査は赤ちゃんが生まれながらに病気を持っているかを調べることです。このリーフレットでは特に赤ちゃんのからだを作る遺伝情報をもつ染色体を調べることを指しています。通常の妊婦健診の中で行う検査と違って全ての人がかかる検査ではありませんし、受けないことで妊娠出産に際して困ることもありません。赤ちゃんの染色体について知りたいかどうかは、お母さんやお父さんの考え方によります。知った時にどうしたいのかをあなたの気持ちに基づいて決めるといって、一人一人にとって違った目的があります。そのために遺伝カウンセリングというものがあります。

Q2 出生前検査にはどのようなものがあるの？

A 直接、赤ちゃんからの細胞を調べて、染色体疾患などを正確に診断するものとしては、羊水検査や絨毛検査があります。しかし、羊水検査や絨毛検査にはわずかながら流産の起こる可能性があるため、これらの検査を行うかどうかを判断するために非確定的検査があります。これには、母体血清マーカー検査、胎児超音波検査（頸部肥厚の評価など）、無侵襲的出生前検査（NIPT）などがあります。検査を受けるか受けないか、受けたとした場合どのような検査を受けるかについて、遺伝カウンセリングの中で一緒に考えて行きます。

Q3 遺伝カウンセリングって何？それは必ず受けなくては行けないの？

A 正確な情報を正しく理解し、様々な問題点を整理することにより、それぞれの方にとっての選択をするためのお手伝いが遺伝カウンセリングです。妊婦さんへの遺伝カウンセリングの目的は、おなかの赤ちゃんのことを理解して、妊娠生活を過ごしていただくことです。出生前検査を受けるかどうかやその目的は一人一人異なります。おなかの赤ちゃんについて心配な事があるなら、出生前検査を受けるかどうかに関わらず、臨床遺伝専門医や認定遺伝カウンセラーによる遺伝カウンセリングを受けてみませんか。

Q4 赤ちゃんが生まれながらに病気を持つことはよくあるの？そしてそれはすべて検査で分かるの？

A 赤ちゃんの3~5%は、何らかの先天性疾患をもって生まれ、その疾患の約25%が染色体の変化によるものです。検査で染色体疾患がないことが分かっても先天性疾患がないとはいえません。検査を受けた後も、妊婦健診で妊婦さんの健康と赤ちゃんの成長をチェックしていくことが大切です。

Q5 “ハイリスク”ってどういう意味なの？

A “ハイリスク”という言葉をよく耳にするかもしれませんが、この言葉は誤解されていることが多いようです。妊婦さんのからだは、妊娠中さまざまに変化します。妊娠前とは違うという点で“リスク”になります。だからこそ、妊婦さんの健康をサポートするため妊婦健診があるのです。

妊婦健診や検査の回数を多めにして、注意しながら経過をみていく必要のある妊婦さんが、ハイリスクの妊婦さんです。このリスクは、妊娠前の健康状態、過去の妊娠歴や現在の妊娠経過によって判断されます。一方、それとは別に出生前検査においては、赤ちゃんが先天性疾患を持つ確率が高いことを“ハイリスク”といいます。

Q6 他の人はどうしているの？

A 現在、35歳以上の妊婦さんの場合、年齢以外の医学的理由も含めて、約10%の人が出生前検査を受けているという報告もあります。ご夫婦でよく相談されて、最終的に出生前検査を受けるかどうかを決めておられます。

Q7 病気が見つかったらどうするの、どんな風に育つの？

A おなかの赤ちゃんについて、将来の全てを知ることはできません。病気の可能性がみつかった場合は、疑われる病気の説明、妊娠中、出産後のお母さんのケアや支援内容について、専門家から説明をうけることができます。

Q8 家族の病気は赤ちゃんに影響するの？

A お母さんまたはお父さんの病気で、赤ちゃんの健康状態に影響するものは、ごく一部です。遺伝カウンセリング担当者が、くわしくお話を伺った上で判断します。

Q9 赤ちゃんの病気は家族に影響するの？

A おなかの赤ちゃんに病気があると聞くと、妊婦さんや家族の方にも病気が隠れているかもしれないと考えたり、妊婦さん自身の健康に影響を及ぼすと心配される方がいるかもしれませんが、でも実際には特殊な状態を除いて家族に影響することはありません。

Q10 いつから相談できるの？

A 気になった時に、いつでもご相談（遺伝カウンセリング）をお受けします。妊娠を考えると、あるいは妊娠前にご相談いただくこともあります。妊娠がわかった時、妊娠中、子育てがはじまった時など、いつでもご連絡ください。

Q11 どこで相談できるの？

A 専門的な遺伝カウンセリングを行っている施設は、裏表紙に記載されている施設の他、全国遺伝子医療部門連絡会議のホームページから検索できます。かかりつけの産科医や医療スタッフに相談先を確認してみてください。遺伝医療の専門家である臨床遺伝専門医や認定遺伝カウンセラーが、ご相談に対応します。

Q12 何を相談したらよいの？

A 遺伝に関する様々なこと、妊娠に関連した悩み・不安やおなかの赤ちゃんの検査のことなど、相談内容はいろいろです。赤ちゃんの病気やどのように育つかについても相談できます。気になっていることを遠慮せずお話しください。

Q13 どのように相談したらよいの？

A 遺伝カウンセリングを希望される場合には、かかりつけの産科医や医療スタッフに相談して、専門外来を紹介してもらうことができます。また、直接、相談の窓口につながりたくともできます。ご心配な点（おなかの赤ちゃんの検査など）や問題点をお話しください。詳しい医学的情報が欲しい時やご夫婦でよく話し合うための場が必要と感じた時などもご連絡ください。担当がお待ちしています。

