

出生前検査のご案内



- 出生前検査は、赤ちゃんが特定の病気をもっているか、あるいはその可能性をどのくらいもっているかを調べる検査です。脳や心臓などの臓器の異常を超音波で診断する**形態学的検査**と染色体異常の診断やリスクを判定する**遺伝学的検査**があります。**遺伝学的検査**は妊婦健康検査に含まれない検査で、すべての赤ちゃんに必要ではありません。検査についてよく考えていただき、妊婦さん及びそのパートナーが検査を受けるかどうか決定します。
- **出生前遺伝学的検査**には様々な種類があり、それぞれの特徴があります。検査を受ける前に、検査や検査の結果でわかることについて理解いただき、検査について十分に検討いただくことが重要となります。そのため、検査を検討されている方は**遺伝相談外来**でご相談ください。
- どうしてもいいかわからないので相談したい、出生前遺伝学的検査を検討している場合は、担当医に申し出ていただき、**遺伝相談外来**をご予約ください。

*JCHO大阪病院は、2022年6月に日本医学会出生前検査認証制度等運営委員会から非侵襲性出生前遺伝学的検査（NIPT）を実施する基幹施設の認証を受けております。





遺伝相談外来を受けられるみなさまへ

- 出生前遺伝学的検査（羊水検査・クアトロテスト・NIPT；非侵襲性出生前遺伝学的検査）を受ける場合には、必ず受けていただきます。検査だけを受けることはできません。
- 遺伝相談外来は、妊婦さんとパートナー、必ずお二人で受けてください。
- 検査を希望される場合は、診察時に主治医に申し出ていただくか、11時30分までに産婦人科外来にお越しください。遺伝相談外来受診日に検査を行うことはできません。

<日時：完全予約制>

火曜日 15:00～

*予約の空き状況によっては15：30～になります

木曜日 14:00～

15:00～

*予約の空き状況によっては14：30～になります

※火・木曜日のご受診が難しい場合はご相談ください

<料金（保険適応外）>

<遺伝相談外来>

初診 1回 5,500円（税込み）

再診 1回 3,300円（税込み）

<当院で可能な遺伝学的検査>

羊水検査 160,000円

クアトロテスト 30,000円

NIPT 132,000円

（陽性の場合に行う羊水検査の費用を含みます）

独立行政法人 地域医療機能推進機構 (JCHO) 大阪病院 産婦人科

2023.1





出生前（遺伝学的）検査についての説明書

この資料は主に赤ちゃんの染色体異常を調べる検査について説明するものです。染色体とは、ヒトの進退を構成する約60兆個の細胞のそれぞれに計46本ずつ存在するもので、この中に数万個の遺伝子（ヒトの身体的设计図）が存在します。受精したときに決定される胎児の染色体の数や形の変化により、疾患や体質の原因（21トリソミー；ダウン症など）となることがあります。染色体異常の出生前遺伝学的検査については倫理的な問題を含みます。この資料は、検査を受けること、受けないことを勧めるものではありません。どうしてもいいかわからないので相談したい、検査を検討されている場合には、まずは遺伝相談外来でご相談ください。

以下の検査は、当院で受けることができます。

① NIPT* 検査時期：妊娠10週以降 検査料：13万2千円

(*Non-invasive prenatal genetic testing；非侵襲性出生前遺伝学的検査)

母体採血にて21トリソミー（ダウン症候群）、18トリソミー、13トリソミーの3種の染色体異常（数的異常）の確率を算出する非確定的検査です。感度は99%です。母体血液に含まれる胎児由来のDNA断片を解析することにより胎児の染色体の異常を検出します。検出率、陰性的中率が高い、母児に対して非侵襲的であるというメリットがありますが、あくまで非確定検査です。陽性の場合、確定診断のために羊水検査が必要となります（その際、追加料金はありません）。検査結果は約2週間後に説明します。
*当院は、日本医学会出生前検査認証制度等運営委員会からNIPTを実施する医療機関の基幹施設として認証されています。

② クアトロテスト 検査時期：妊娠15～18週 検査料：3万円

母体採血にて血清マーカー（AFP、uE3、β-hCG、インヒピンA）を測定し、21トリソミー（ダウン症候群）、18トリソミー、開放性神経管奇形について確率を算出する非確定的検査です。感度は約80%です。検査結果は約2週間後に説明します。

③ 羊水検査；検査時期：妊娠15週以降 検査料：約16万円（日帰り入院）

分娩予定日に35歳以上の方や、他の検査で胎児の染色体異常を疑われた方などが対象です。超音波で観察しながら母体の腹部より子宮内まで細い針を刺し、羊水を採取してその中に含まれる胎児の細胞を培養して染色体型を確定診断する検査（確定的検査）です。感度は99.9%です。処置に関連する流産が0.3～0.5%におこると報告されています。染色体検査（Gバンド法）の結果が出るまでに3～4週間かかります。必要のある場合には、一部の染色体の数的異常を調べるFISH法という迅速法を併用することがあります（1染色体につき約1万円追加の検査料がかかります）。

以下の検査は、当院では施行しておりません。
ご希望があればご自身で各施設へお問い合わせ下さい。

④ 絨毛検査 検査時期：妊娠10～14週ごろ

経腹的または経膈的に胎盤（絨毛）の一部を採取して、**染色体型を確定診断する検査**で、感度は99.9%です。処置後の流産が約2%と報告されています。

⑤ NTなどの妊娠初期超音波スクリーニング検査 検査時期：妊娠11～13週

妊娠初期にNT（Nuchal translucency：後頸部のむくみ）などをエコーで計測して、染色体異常の**確率**を算出する**非確定的検査**です。感度は約70～80%です。

⑥ Combined test（OSCAR検査） 検査時期：妊娠11～13週

NT検査と母体血清マーカー検査（free β -hCG、PAPP-A）を組み合わせで染色体異常の**確率**を算出する**非確定的検査**です。21トリソミーの検出率は約90%です。

妊娠週数	10	11	12	13	14	15	16	17	18
NIPT	← 推奨期間 →								
クアトロテスト									
羊水検査									
絨毛検査									
NTなどの妊娠初期超音波スクリーニング									
Combined test（OSCAR検査）									

<検査時期の目安>

出生前（遺伝学的）検査についての説明書
独立行政法人 地域医療機能推進機構（JCHO）大阪病院 産婦人科
2023.1

