

# お腹の赤ちゃんの病気とその検査について

## <お腹の赤ちゃんの病気とは>

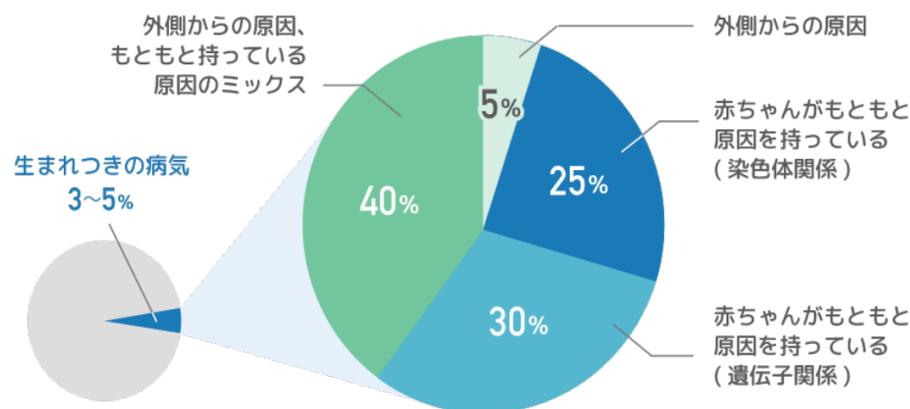
生まれつきの病気をもっている赤ちゃんは「妊娠中にわかる場合」「生まれてからわかる場合」を合わせると全体の3~5%と考えられています。生まれつきの病気には心臓の病気や耳、口、尿道、手指、頭の形が通常と違う病気、染色体の数が異なる場合に起こる病気などがあります。

## <お腹の赤ちゃんが生まれつきの病気になる理由とは>

大人がいろいろな理由で病気になるように、お腹の赤ちゃんが病気になる理由もさまざまです。

染色体や遺伝子の問題のように、赤ちゃんがもともと原因をもっている病気もあります。また、ウイルス、薬など、病気の原因となるものが外側から入ってくることもあります。原因がわからないことや、複数の要因が複雑にからみあって起きる病気も少なくありません。

赤ちゃんに病気がある可能性は誰にでもあります。またそのほとんどは偶然に起きるもので、ご両親の責任ではありません。



Thompson & Thompson Genetics in Medicine 8th Edition Saunders 2016;Wellesley D.et J Hum Genet 2012: 20:521 を参照して作図

## <お腹の赤ちゃんの病気を調べる検査>



心臓やその他の臓器、耳、口、指、尿道など赤ちゃんのからだのつくりや動きの違いに表れる検査は超音波検査で調べます。特に病気を詳しく調べるための超音波検査は妊婦健診とは別に、専門のトレーニングを受けた医師、検査技師が長時間かけておこなう「胎児超音波検査」といい、出生前検査です。

染色体の病気については、羊水に浮かんでいる赤ちゃんの細胞を調べる羊水検査や赤ちゃんと同じ染色体をもつ絨毛の細胞を採ってきて調べる絨毛検査を受けると診断が確定できます。このように診断が確定できる検査を「確定的検査」といいます。

ただし、こうした検査は流産のリスクがあるので、それを受けるかどうか決める検査として「非確定的検査」と呼ばれる検査がいくつかあります。

非確定的検査には血液検査の「NIPT (非侵襲性出生前遺伝学的検査)」「母体血清マーカー検査」「超音波マーカーの検査」、超音波マーカーの検査と血液検査を組み合わせた「コンバインド検査」があります。

## <出生前検査の種類>

|        | 非確定的検査  |  |   | 確定的検査  |  |
|--------|---|--|---|--|--|
| 流産のリスク | なし  |  |   | あり   |  |
| 検査の目的  | 確定的検査を受けるかどうかを検討する  |  |   | 赤ちゃん(絨毛)の染色体そのものを見る  |  |
| 検査名    | NIPT<br>(非侵襲性出生前<br>遺伝学的検査)   | 超音波マーカーの<br>検査・コンバインド検査  | 母体血清<br>マーカー検査  | 絨毛検査   | 羊水検査   |
| 実施可能期間 | 9~10週以降   | 11~13週   | 15~18週  | 11~14週   | 15~16週以降   |
| 調べる病気  | ダウン症<br>18トリソミー<br>13トリソミー  | ダウン症<br>18トリソミー<br>13トリソミー   | ダウン症<br>18トリソミー<br>開放性神経管奇形   | 染色体の病気全般   | 染色体の病気全般   |
| 検査方法   | 採血のみ<br> | 超音波検査・採血<br> | 採血のみ<br> | 絨毛を採取<br> | 羊水を採取<br> |

図. 染色体を調べる遺伝学的検査 (出生前検査認証制度等運営委員会)

## <当院で実施可能な検査と料金について>

当院で実施可能な検査と検査料金は以下のとおりです。※料金は税込み

- NIPT (非侵襲的出生前遺伝学的検査) …110,000円
- 母体血清マーカー (クワトロテスト) …22,000円
- 羊水検査…約150,000円

これに別途、遺伝カウンセリング料金 (初回…11,000円、2回目以降…5,500円) が発生します。

お腹の赤ちゃんの検査につきましては遺伝カウンセリングでお話させていただきます。遺伝カウンセリングは妊婦さんとパートナーにご参加いただき、一緒に検討します。検査の詳細は下記QRコードからご確認いただけます。またその他ご不明な点がございましたら、担当医またはスタッフまでお問合せください。

日本語版



English version

