

# 子どもと女性の健康相談室

5



福島医大付属病院婦人科部長

遺伝診療部長

渡辺 尚文氏

無侵襲性出生前検査 (NIPT: Non-Invasive Prenatal Test) という検査をご存知ですか。二〇一二年八月以降多く報道されており、耳にした読者の方も多いと思います。

## 専門医が適切に助言

り、母体のcfDNAと共に循環しています。NIPTはcfDNAを検査し、胎児の染色体異常を検出する方法です。現

在の日本では二十一、十八、十三番染色体のトリソミー(通常二本ある)のみ診断が可能です。染色体異常を出生前に検査する方法には、確定

的検査と非確定的検査があります。確定的検査は診断がほぼ確定する検査で、絨毛検査や羊水検査があり、母体に針を刺し

要です。母体への負担がなく低予算ですが、陽性の信頼性(陽性的中率)が数%と低いため、デメリットとして確定的検査

私達の血中にはcfDNA(ceiling free DNA)と呼ばれる

八、十三番染色体のトリソミー(通常二本ある)のみ診断

一方、非確定的検査には超音波検査や母体血清マーカー検査が挙げられ

検査の中では高い陽性的中率ですが、陽性と出た場合は確定診断が必要になります。

上の方、前に挙げたトリソミー出産既往のある方等)など、日本では臨床研究として実施されているため制限があります

います。妊娠十〜十二週頃になると、胎盤から胎児由来のcfDNAが10%程度混じるようにな

て検査をするため体への負担が大きく、流産するリスクもあります。

NIPTは非確定的検査に入りますが、他の非確定的検査と比較して精度が非常に高い点の特徴です。陰性であれば、前述の三つのトリソミーの

費用が二十万円前後と高く、検査できる施設が限られている、検査を受けるための条件がある

上の方、前に挙げたトリソミー出産既往のある方等)など、日本では臨床研究として実施されているため制限があります

検査する方法には、確定

一方、非確定的検査には超音波検査や母体血清マーカー検査が挙げられ

NIPTは非確定的検査に入りますが、他の非確定的検査と比較して精度が非常に高い点の特徴です。陰性であれば、前述の三つのトリソミーの

費用が二十万円前後と高く、検査できる施設が限られている、検査を受けるための条件がある

上の方、前に挙げたトリソミー出産既往のある方等)など、日本では臨床研究として実施されているため制限があります

### 遺伝診療部を新設

最終的には確定的検査が必

染色体異常は99.9%以

(出産年齢が三十五歳以

次回は9月19日掲載