

出生前診断について キチンと知っていますか？

～検査を受ける前に理解を深めるサポートブック～



本冊子は、JSPS 科研費 25893281 の助成を受けて作成しました。

研究代表者 片田千尋

研究分担者 西村明子（兵庫医科大学 看護学部 教授）

田中宏幸（兵庫医科大学 産婦人科学講座 教授）

澤井英明（兵庫医科大学 産婦人科学講座 教授）

大橋一友（大手前大学 国際看護学部 教授）

はじめに

このサポートブックは、出生前診断に関する情報を提供することで、妊婦さんやパートナー、ご家族、今後妊娠を考えている方の不安や疑問を軽減することを目的に作成しました。

出生前診断を受けた場合、胎児に異常が見つかることがあります。その際、「妊娠中から赤ちゃんの病気が分かったから、心の準備ができて良かった」と“受けて良かった”と思う方もいれば、「妊娠中は赤ちゃんの異常について知らずに過ごしたかった」と“受けたことを後悔”する方もいます。

出生前診断は、全ての妊婦が受けることを義務づけられている訳ではありません。そのため、出生前診断を受けるかどうかについては、納得できるまでパートナーやご家族と話し合ったうえで決定することが大切です。また、出生前診断を受けるかどうかだけでなく、胎児に異常が見つかった場合、告知を受けたいかどうか等についても事前に考えておくことが必要です。この冊子が、出生前診断を受けるかどうか決定する際のサポートになれば幸いです。



もくじ

| | |
|--------------------------------------|----|
| I. 出生前診断の基本的知識 | 3 |
| 1. 出生前診断の検査の種類 | 3 |
| 2. 各出生前診断の方法と特徴 | 4 |
| 1) 非確定的検査 | 4 |
| ① 超音波検査 | 4 |
| ② 新型出生前検査 (NIPT) | 5 |
| ③ 母体血清マーカー検査 | 6 |
| 2) 確定的検査 | 6 |
| ① 羊水検査 | 6 |
| ② 絨毛検査 | 6 |
| 3) 各出生前診断の比較 | 7 |
| II. 先天性疾患 (障害) について | 8 |
| 1. 出生前診断で見つかる先天性疾患 (障害) | 8 |
| 2. 染色体の数の変化に伴う先天性障害 | 9 |
| 1) 染色体とは | 9 |
| 2) 染色体に変化が生じるプロセス | 10 |
| 3) 常染色体の数の変化に伴う症候群 | 10 |
| 4) 性染色体の数の変化に伴う症候群 | 11 |
| 3. 染色体の数の変化以外を原因とした先天性疾患 | 12 |
| 4. 遺伝子の変化と生物の進化 | 12 |
| III. 出生前診断で見つかる先天性障害をもつ子の親の思い | 13 |
| IV. 先天性疾患 (障害) をもつ子やご家族へのサポート | 13 |
| V. 出生前診断に関する倫理的問題 | 14 |
| VI. 遺伝カウンセリング | 14 |
| 出生前診断に関する医療機関・支援団体 | 15 |

I. 出生前診断の基本的知識

出生前診断とは、妊娠中に胎児の状態を調べる検査をいいます。出生前診断は、出生前に胎児の状態や疾患等の有無を調べておくことによって、生まれてくる赤ちゃんの状態に合わせた最適な分娩方法や療育環境を検討することを主な目的に行われます。



1. 出生前診断の検査の種類

出生前診断は、2種類に分けられます。

1) 非確定的検査（非侵襲的検査）

：赤ちゃんの疾患の可能性を評価するために行う検査
（母体への負担が少なく、流産のリスクがない検査）

2) 確定的検査（侵襲的検査）

：赤ちゃんの疾患の診断を確定させるために行う検査
（母体への負担が大きく、流産のリスクが生じる検査）

| | |
|-----------|--|
| 1) 非確定的検査 | ① 超音波検査（エコー検査） ② 母体血清マーカー検査 （トリプルマーカー、クアトロテスト） ③ 新型出生前検査（母体血胎児染色体検査：NIPT） |
| 2) 確定的検査 | ① 羊水検査（羊水染色体検査） ② 絨毛検査（絨毛染色体検査） |

2. 各出生前診断の方法と特徴

1) 非確定的検査

① 超音波検査（エコー検査）

超音波検査は、母体の腹部等から機械をあてることで、胎児の身体の画像を描出し、診断する検査です。そのため、流産のリスクはありません。



a) 妊婦健診での超音波検査（通常超音波検査）

超音波検査は、通常の妊婦健診で全ての妊婦に行われ、胎児の成長や発育状況を確認するために行われます。この検査も、広い意味では出生前診断とされています。

また、通常の妊婦健診での超音波検査であっても、胎児の首の後ろの厚さ（NT）や胎児の発育状況等から、胎児の疾患の可能性を指摘されることもあります。そのため、胎児の疾患の可能性が見つかった場合に、告知を受けたいかどうかについて事前に検討しておくことが大切です。

b) 胎児精密超音波検査

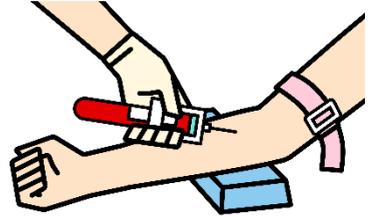
胎児の内臓（心臓など）の形態や機能の変化を調べるために行う胎児の精密な超音波検査を胎児超音波検査といいます。この検査を受けることができる医療機関は限られており、全ての妊婦が受ける必要はありません。

胎児の染色体の変化等については可能性しか分からないため、診断の確定には確定的検査を行うことが必要です。（なお、胎児の内臓の形態や機能の変化については、確定診断ができることもあります。）

② 新型出生前検査（母体血胎児染色体検査：NIPT）

母体の採血検査によって、胎児の染色体の変化を調べる検査です。臨床研究として 2013 年から開始されたため、新型出生前検査と言われますが、正式名称は、母体血胎児染色体検査や非侵襲的出生前遺伝学的検査といえます。

母体の血液中には、胎盤から漏れ出てくる胎児の DNA が少し混ざっており、この DNA を調べることで胎児の染色体の変化の有無を調べます。この検査で調べられるのは、13 トリソミー、18 トリソミー、21 トリソミー（ダウン症候群）の 3 種の染色体の数的変化のみです。この 3 種の染色体変化をもつ赤ちゃんが生まれる確率は、染色体異常症全体の 2/3 程度であるとされています。その他の染色体や遺伝子の変化を調べることはできません。



新型出生前検査（母体血胎児染色体検査：NIPT）を受けられる方は、従来下記を満たす方に制限されていましたが、2022 年より NIPT の認証施設では受検の条件が撤廃されることになりました。

- 出産予定日の年齢が 35 歳以上の方
- 13 トリソミー、18 トリソミー、21 トリソミーのいずれかをもつ子を妊娠・分娩した経験のある方
- 胎児が 13 トリソミー、18 トリソミー、21 トリソミーのいずれかをもつ可能性を指摘された場合（超音波検査や母体血清マーカー検査の診断結果などを受けて）
- 両親のいずれかに染色体の一部に変化（均衡型ロバートソン転座）がある方

検査結果（染色体の変化の可能性）は、「陽性」「陰性」で表されます。そのため、母体血清マーカー検査よりも検査結果の解釈が容易です。しかし、この検査は母体の年齢等によって検査結果の陽性的中率（検査で「陽性」と判定された人のうち、本当に染色体に変化があった人の割合）が変化するという欠点があるため、偽陽性（本当は染色体に変化がないのに、検査では「陽性」と判定されること）の可能性があります。そのため、診断の確定には確定的検査を行うことが必要です。

③ 母体血清マーカー検査（トリプルマーカー、クアトロテスト）



母体の採血検査によって、胎児の染色体の変化や先天的疾患である二分脊椎の確率を算出する検査です。母体の採血のみであるため、流産の危険性はありません。しかし、確定診断ではないため、診断の確定には確定的検査が必要です。

また、検査結果は確率で表されるため、結果の解釈が難しいという欠点があります。

2) 確定的検査

① 羊水検査

母体の腹部に針を刺して、子宮内の羊水中に含まれる胎児の細胞を採取し、胎児の染色体やDNAの変化を調べる検査です。

羊水検査は確定的検査であるため、胎児の染色体の変化の診断を確定することができます。しかし、流産や破水等のリスクが約0.3%あります。

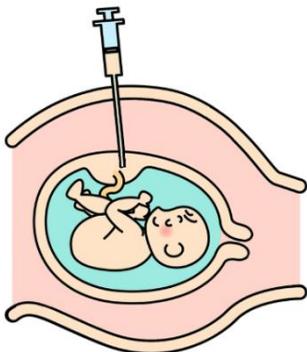


② 絨毛検査

絨毛とは、胎盤を形成する前の胎児由来の細胞をいいます。羊水検査と同様に、母体の腹部に針を刺して絨毛を採取し、胎児の染色体やDNAの変化を調べる検査です。（胎盤の位置によっては、腔から絨毛を採取することもあります。）

絨毛検査は、羊水検査よりも早い時期に実施できるという特徴がありますが、検査を受けられる医療機関がまだ少ないのが現状です。

絨毛検査も診断を確定することができますが、流産や破水等のリスクが約1%あります。



3. 各出生前診断の比較

| | 非確定的検査 | | | 確定的検査 | |
|--------------|--------------------|------------------|--------------------------|-------------------------------------|-----------|
| | 精密超音波検査 | 新型出生前診断(NIPT) | 母体血清マーカー検査 | 羊水検査 | 絨毛検査 |
| 検査時期 | 11-30 週 | 9-10 週～ | 15-18 週 | 15 週以降 | 11-14 週 |
| 結果が出るまでの期間 | 当日 | 1-2 週間 | 2 週間 | 2-4 週間 | 2-3 週間 |
| 方法 | 母体の腹部に機械をあてる | 採血 | | 母体の腹部に針を刺す (絨毛検査では、膣から採取する場合もあり) | |
| 安全性 | 安全 | 安全 | | わずかに流産のリスクあり | |
| 対象の先天性疾患(障害) | 各臓器の形態、動き、数、大きさの異常 | 13, 18, 21 トリソミー | 13, 18, 21 トリソミー 二分脊椎 | 全ての染色体の変化 | 全ての染色体の変化 |
| 費用(目安) | 3-5 万円 | 15-25 万円 | 2-3 万円 | 15-20 万円 | 15-20 万円 |

(2025 年 1 月現在)

Ⅱ. 先天性疾患（障害）について

生まれつき赤ちゃんがもっている疾患や障害を先天性疾患（障害）といいます。先天性疾患（障害）をもつ赤ちゃんは、全出生数の3～5%生まれてくるとされています。

1. 出生前診断で見つかる先天性疾患（障害）

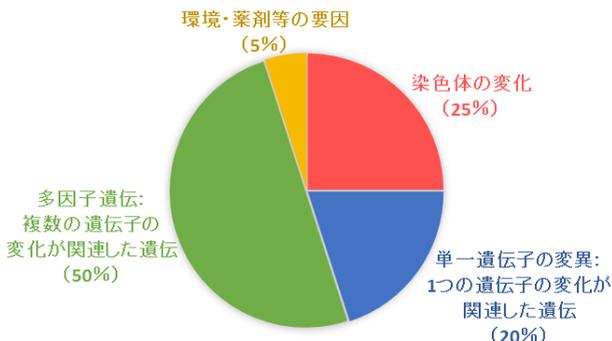
先天性疾患（障害）の中で、出生前診断で見つけられる先天性疾患（障害）はまだ少なく、全体の4分の1程度です。

胎児期に治療のできる疾患は、まだあまりないのが現状です。しかし、出生前に疾患（障害）が分かることで、分娩時や出生後の準備につながります。

その一方で、「妊娠中は先天性疾患のことを知らずに過ごしたかった」と出生前診断を受けたことを後悔する方もいます。

そのため、出生前診断を受ける前に、あなたにとって受けた方が良いのか、受けない方が良いのかについて十分に考えたうえで、決定することが大切です。

先天性疾患（障害）の原因

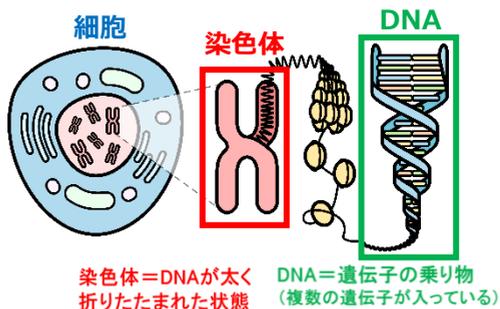


Nussbaum, R., et al. Thompson & Thompson Genetics in medicine. 7th ed. Saunders; 2007. P.421 より一部改変

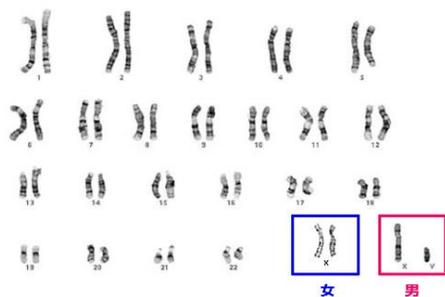
2. 染色体の数の変化に伴う先天性障害

1) 染色体とは

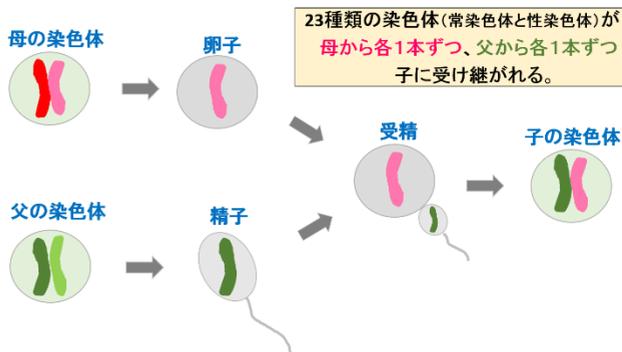
人の体は60兆個の細胞でできており、全身のどの細胞にも同じ染色体が存在しています。染色体とは、遺伝情報の詰まったDNAが太く折りたたまれたものをいいます。遺伝情報とは、親から子に受け継がれる情報です。つまり、染色体には親から子に受け継がれる多くの遺伝情報が詰まっているのです。



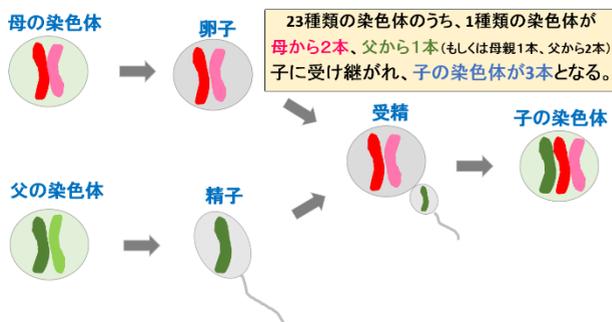
人の染色体は通常、22種類(44本)の常染色体と2本の性染色体の合計46本で構成されています。常染色体は、長いものから順番に1番~22番まで番号がふられ、識別されています。性染色体にはX染色体とY染色体があり、通常はXXだと女性、XYだと男性になります。



染色体は、父母それぞれから1~22番までの常染色体を1本ずつ、性染色体を1本ずつ受け取り、両親から子へと遺伝情報が受け継がれます。その結果、両親それぞれの特徴が受け継がれるのです。



2) 染色体に変化が生じるプロセス



両親から子に染色体を受け継ぐ際、父母から1本ずつもらうはずの染色体を2本もらったり、遺伝情報が突然に変化したりすることがあります。その結果、染色体に変化が生じます。

父母から1本ずつもらうはずの染色体を2本もらう確率は、妊娠年齢が高くなるほど上昇します。しかし、年齢に関係なく全妊娠の3~5%に先天性疾患(障害)がみられます。全ての先天性疾患(障害)の中で、染色体の変化を原因とする先天性疾患(障害)は4分の1であるため、高年妊娠のみを過度に心配する必要はありません。

3) 常染色体の数の変化に伴う症候群

常染色体の数に変化が生じた場合、大半の赤ちゃんは流産します。しかし、21トリソミー、18トリソミー、13トリソミーの赤ちゃんのみが出生できます。それは、21、18、13番染色体がもつ遺伝情報が少ないため、染色体に変化があっても21トリソミー、18トリソミー、13トリソミーの赤ちゃんだけが胎内で成長し、生まれることが出来るのです。

① 21トリソミー (ダウン症候群)

21番の染色体が通常より1本多く、3本あることに伴う症候群をいいます。21トリソミーのある赤ちゃんは600~700人に1人生まれ、日本には5~6万人の方が生活されています。

21トリソミーのある赤ちゃんは、筋肉の緊張が弱く、発達がゆっくりであることが特徴です。また、心疾患等を合併することもあります。しかし、早期から療育(医療的視点に基づく教育や養育の支援)をすることで、知的にも身体的にも能力が向上することが分かっています。そのため、健常者と同じように社会生活をされている方も多く、大学進学や就業されている方もいます。また、芸術に秀でている方も多く、書道家や音楽家として活躍されている方もいます。

② 18トリソミー

18番の染色体が3本あることに伴う症候群をいいます。18トリソミーのある赤ちゃんは4000～10000人に1人生まれます。18トリソミーのある赤ちゃんは多くの疾患を合併していることが多いため、胎内で亡くなることが多く、出生後も生命予後が不良であることが多いです。しかし、症状は様々で近年は自宅療養できる方もいます。



③ 13トリソミー

13番の染色体が3本あることに伴う症候群をいいます。13トリソミーのある赤ちゃんは約5000人に1人生まれます。13トリソミーのある赤ちゃんは多くの疾患を合併していることが多いため、出生後も生命予後が不良であることが多く、平均寿命は3～4ヶ月とされています。

4) 性染色体の数の変化に伴う症候群

常染色体だけでなく、性染色体にも数の変化が生じることがあります。染色体の組み合わせによっては、流産するリスクが高くなることもあります。ここでは、最も出生数の多いクラインフェルター症候群について説明します。

① クラインフェルター症候群

X染色体が多く、XXYやXXXY等になることに伴う症候群をいいます。出生男児の500～1000人に1人生まれます。思春期に男性ホルモンの投与等の治療が必要になることが多いですが、生命予後はよく、軽症の場合には全く気付かずに成人されている方もいます。

3. 染色体の数の変化以外を原因とした先天性疾患（障害）

先天性疾患（障害）の原因には、染色体の数の変化以外に、染色体の構造の変化、遺伝子の変化、環境や薬剤による胎児への影響等、様々な原因があります。これらの多くは、出生前診断では見つけることはできません。また、機能的な障害である発達障害も出生前診断では見つけることができません。

4. 遺伝子の変化と生物の進化

遺伝子の変化について、先天性疾患（障害）の原因の1つであると前述しました。しかし、実は遺伝子の変化は珍しいことではなく、遺伝子の変化の全てが先天性疾患（障害）を起こす訳ではありません。

多くの人は、「私は変化した遺伝子をもっていない」と思っているかもしれませんが、実際は世界中の誰もが変化した遺伝子を6~7個もっています。疾患や障害などの症状が現れていない人が多いだけなのです。

遺伝子の変化には、1つだけ遺伝子の変化があるだけで症状が現れるものもあれば、複数の遺伝子の変化によって症状が現れるもの、両親双方から受け継ぐ遺伝子に同じ変化が重なると症状が現れるものなど、様々な形式の変化があるのです。そのため、誰もが遺伝子の変化をもっているのですが、疾患や障害が現れていない人もいます。このように、遺伝子の変化は珍しいことではありません。

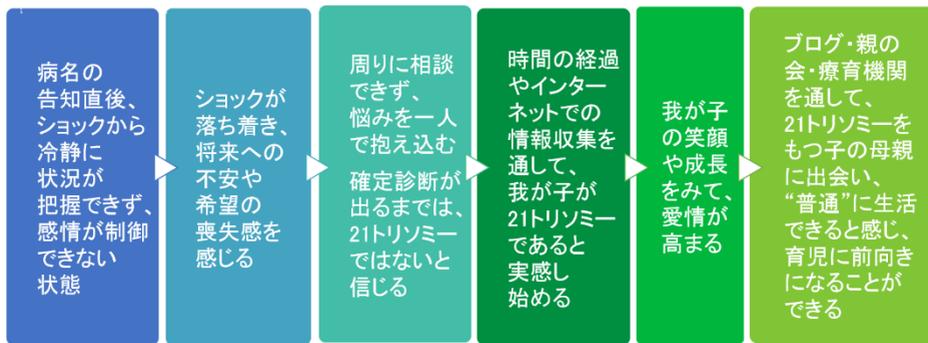
このような遺伝子の変化が起こることによって、様々な遺伝子をもつ多様な特徴をもつ個体が生まれます。そうすることで、たとえ環境の変化が起こっても、環境に適応できる特徴をもつ個体が生き残り、生物は進化してきたと言われています。つまり、遺伝子の変化は、生物が種を残すために獲得した方法でもあるのです。

Ⅲ. 出生前診断で見つかる先天性障害をもつ子の親の思い

21トリソミー（ダウン症候群）は最も代表的な染色体の数の変化に伴う症候群です。そのため、21トリソミーのある3～6歳までのお子さんを育てている9名の女性に、病名を告知されてからの心理についてインタビューをしました。その結果、共通の心理プロセスが明らかになり、最終的に9名全員が育児に前向きな気持ちになることができていました。



21トリソミー（ダウン症候群）の赤ちゃんを育てる母親の心理プロセス



片田千尋ら（2016）より（file:///C:/Users/Chihiro%20Katada/Downloads/4(1)1-8.pdf）

Ⅳ. 先天性疾患（障害）をもつ子やご家族へのサポート

先天性疾患（障害）をもつ子の親の会や当事者の会など、様々なサポート機関が全国に多数あります。早期の療育（医療的視点に基づく教育や養育の支援）を行うための機関も多数あります。

また、疾患や障害の程度、お住いの地域によって異なりますが、医療費助成や福祉サービスも受けられるため、先天性疾患（障害）をもつお子さんの養育に関して、経済的負担が大きくなることはありません。

医療制度

未熟児養育医療給付
こども医療費助成制度
心身障害児医療費助成
小児慢性特定疾病医療費助成制度など

福祉制度

障害児福祉手当、自立支援給付
特別児童扶養手当、障害者手帳
税金の控除、障害児通所支援
障害児入所支援、保育所等訪問支援
放課後等デイサービスなど

*地域によって異なるため、詳しくはお住いの地方自治体にお尋ねください。

V. 出生前診断に関する倫理的問題

出生前診断の主な目的は、「出生前に胎児の状態や疾患を調べることで、最適な分娩方法や療育環境を検討すること」と前述しました。しかし、実際は赤ちゃんを出産するかどうか決めるために受ける人が多いのが事実です。

日本の法律では、胎児の先天性疾患（障害）を理由とした人工妊娠中絶は認められておらず、「経済的事由」や「母体の健康への害」を理由に人工妊娠中絶が行われています。そのため、出生前診断を受けた後、人工妊娠中絶を希望しても応じない医療機関も多くあります。その結果、妊婦健診を受けていた医療機関とは違う機関で人工妊娠中絶を行い、その後の心身のサポートが受けられなかった方も多くいます。したがって、出生前診断は、現在、多くの問題を抱えているのです。

VI. 遺伝カウンセリング

出生前診断を受けるかどうか迷う時、胎児に先天性疾患（障害）が見つかった時などは、専門の医師やカウンセラー（臨床遺伝専門医・認定遺伝カウンセラー）の遺伝カウンセリングを受けることができます。新型出生前検査（NIPT）を希望する場合には、遺伝カウンセリングを受けることが推奨されています。



遺伝カウンセリングを受けることで、検査の方法や特徴の理解、受けること・受けないことのメリットやデメリットの理解、不安の軽減や納得につながります。そのため、出生前診断について1人で悩む必要はありません。

しかし、専門の医師やカウンセラーの数はまだまだ少ないのが現状です。出生前診断を受けるかどうか迷ったときには、遺伝カウンセリングやその後のサポートが受けられる NIPT の認証施設に受診することが大切です。

新型出生前検査（NIPT）を受けられる認証施設（基幹施設・連携施設）

：全国で 562 施設（2024 年 10 月現在）

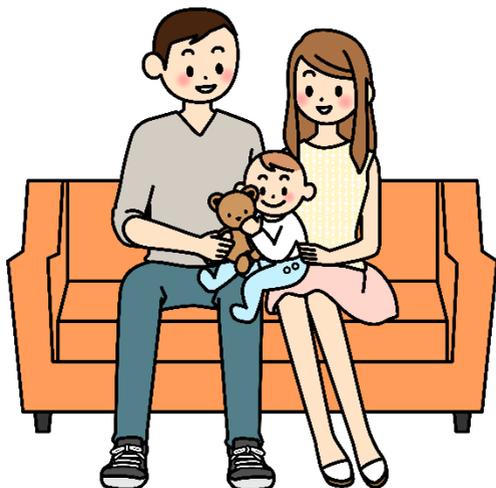
詳しくは、**出生前検査認証制度等 運営委員会**の

「**認証医療機関（基幹施設・連携施設）一覧**」をご参照ください→



出生前診断は、メリット・デメリットを十分に理解し
納得したうえで、
受けるか受けないかを決断することが大切です。

迷った時には、下記のホームページを調べたり、
遺伝カウンセリングを活用し、
パートナーやご家族と相談してください。



出生前診断等についてさらに詳しく知りたい時

下記のホームページをご参照ください。

◆ 新型出生前検査 (NIPT)の詳しい情報



出生前検査認証制度等
運営委員会

◆ 21 トリソミーに 関するサポートについて



日本ダウン症協会

◆ 様々な出生前検査 について



妊娠中の検査に関する情報サイト
(こども家庭庁)

<イラスト> Kazuko Katada

最終改定：2025年1月（改訂履歴：2016年3月 初版）