

# 出生前診断って何だろう？

~新しい命と向き合うために、私たちが知っておくべきこと~

大通エールレディースクリニック

河口 哲

# 私 大通エールレディースクリ

滋賀県出身

滋賀県立膳所高校卒

秋田大学医学部卒

数多くの命の誕生とご家族の思いに伴



# 出生前診断のイメージ

- 安心と準備
- 命の選別？
- 知りたくない権利と矛盾する心理
- 様々な背景による背負わされた選択
- 検査に伴う孤立と沈黙
- メディアを通じたイメージ形成

# 出生前診断を受ける前にたどり着きたいゴール

## 1.検査の仕組みと限界

どういう検査があり何がわかり、何がわからないのか、正しい医学的知識を持つこと。

2.結果が出たとき、ご夫婦でどう考え、どう決断していくべきかを知ること。

# 遺伝の仕組み

# メダカの夢は . . .



遺伝とは、親の性質（形や体質など）が、DNAに書き込まれた遺伝情報（遺伝子）を介して、子や孫へと伝わる現象である。

### 遺伝の基本構造

親から子への継承: 親の細胞内にある「設計図」が、生殖（卵子と精子）によって子に受け継がれる。

形質の現れ: 受け継いだ設計図（遺伝子）を基にタンパク質が作られ、個体の特徴（髪の色、血液型、体質など）として現れる。

# 人間の体は細胞から成り立っている

## 体の成り立ち



体は約**37兆個**の  
『**細胞**』という部屋が  
集まってできています



組織：  
例えば、胃壁の一部



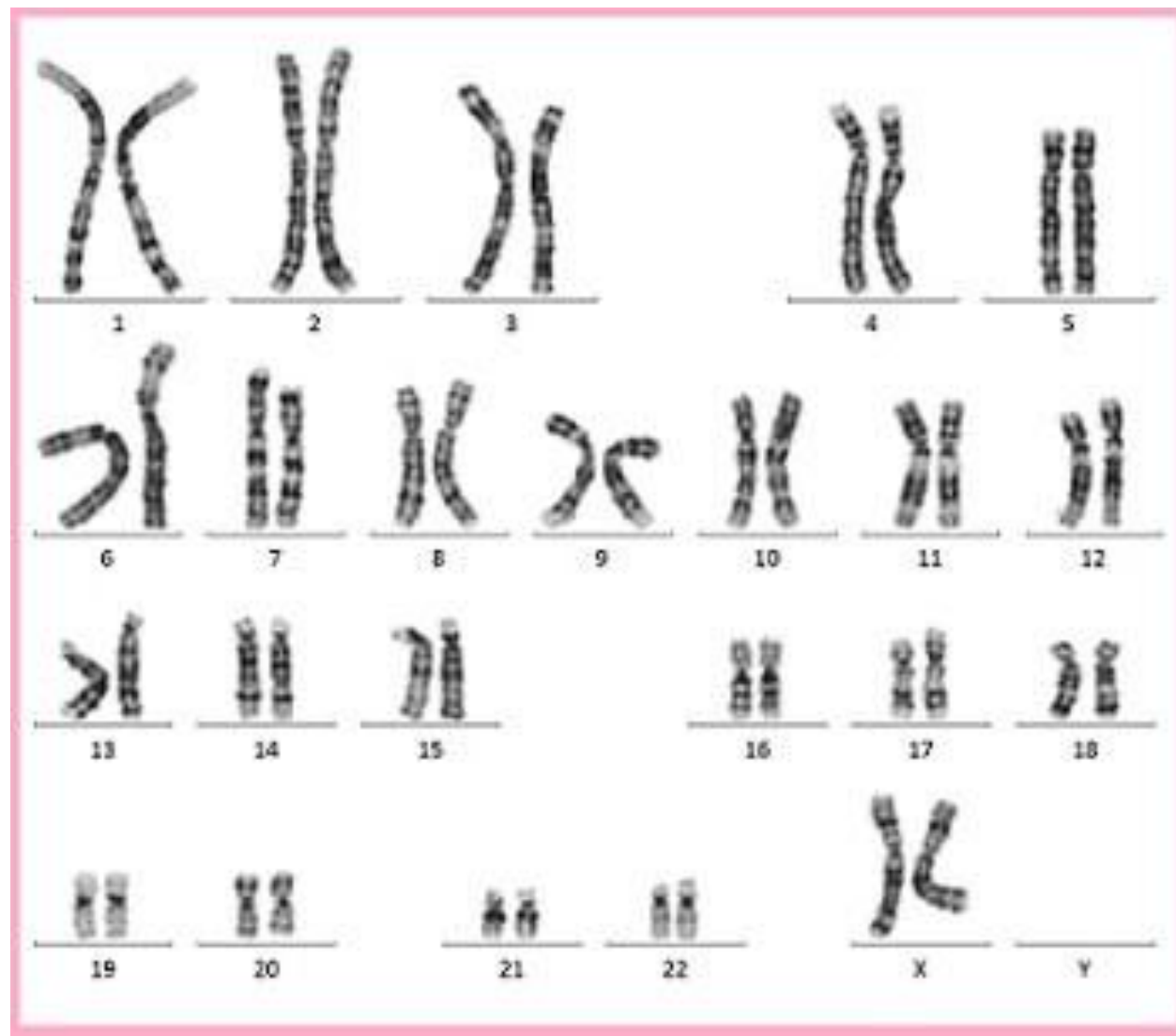
私たちの体は  
たくさんの細胞でできています



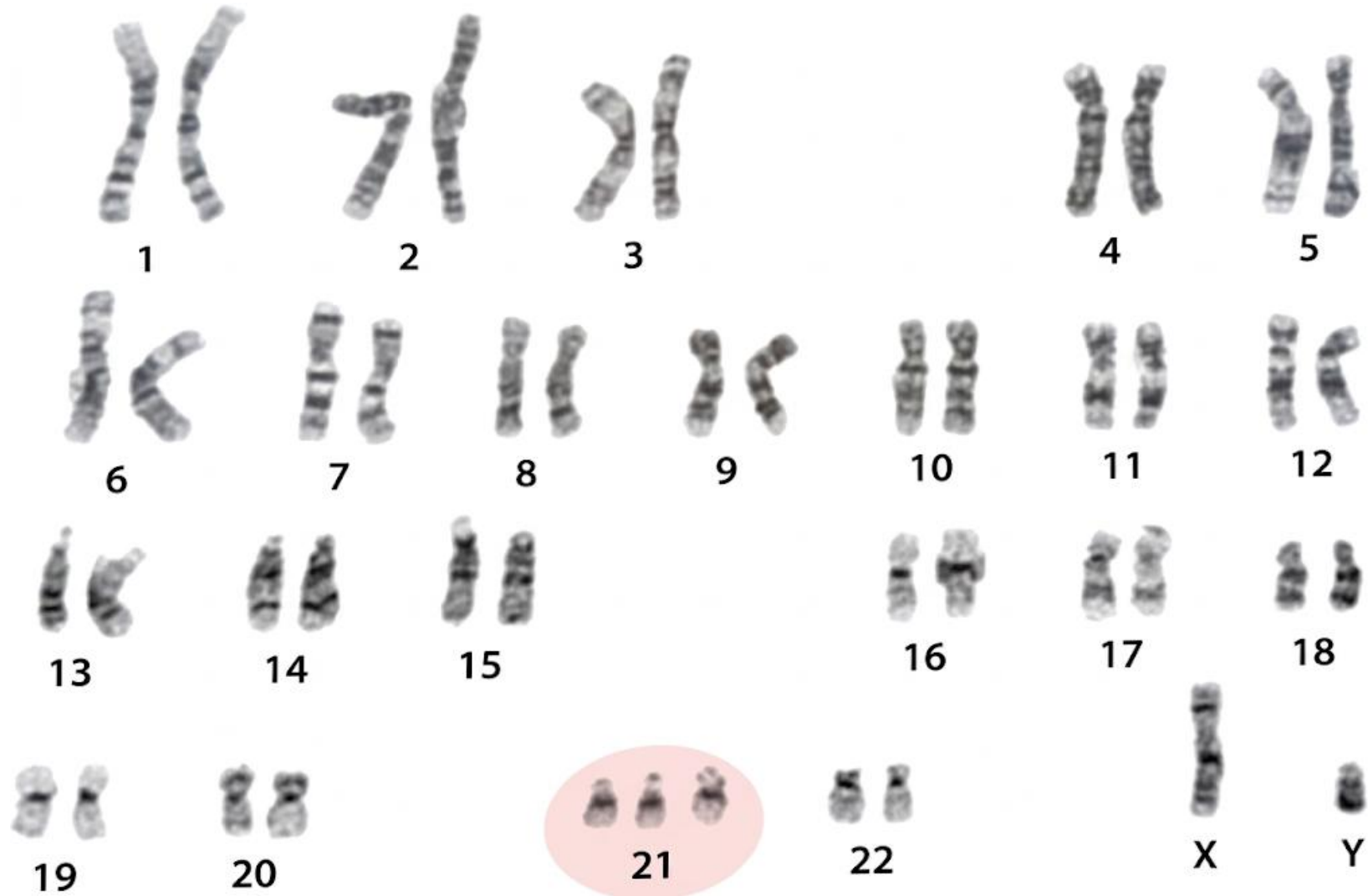
細胞

# 染色体：DNAが折りたたまれてひも状になったもの

- 46本
- 23対
- 常染色体44本  
(22対)
- 性染色体2本  
(1対)



# 21トリソミー ダウン症候群

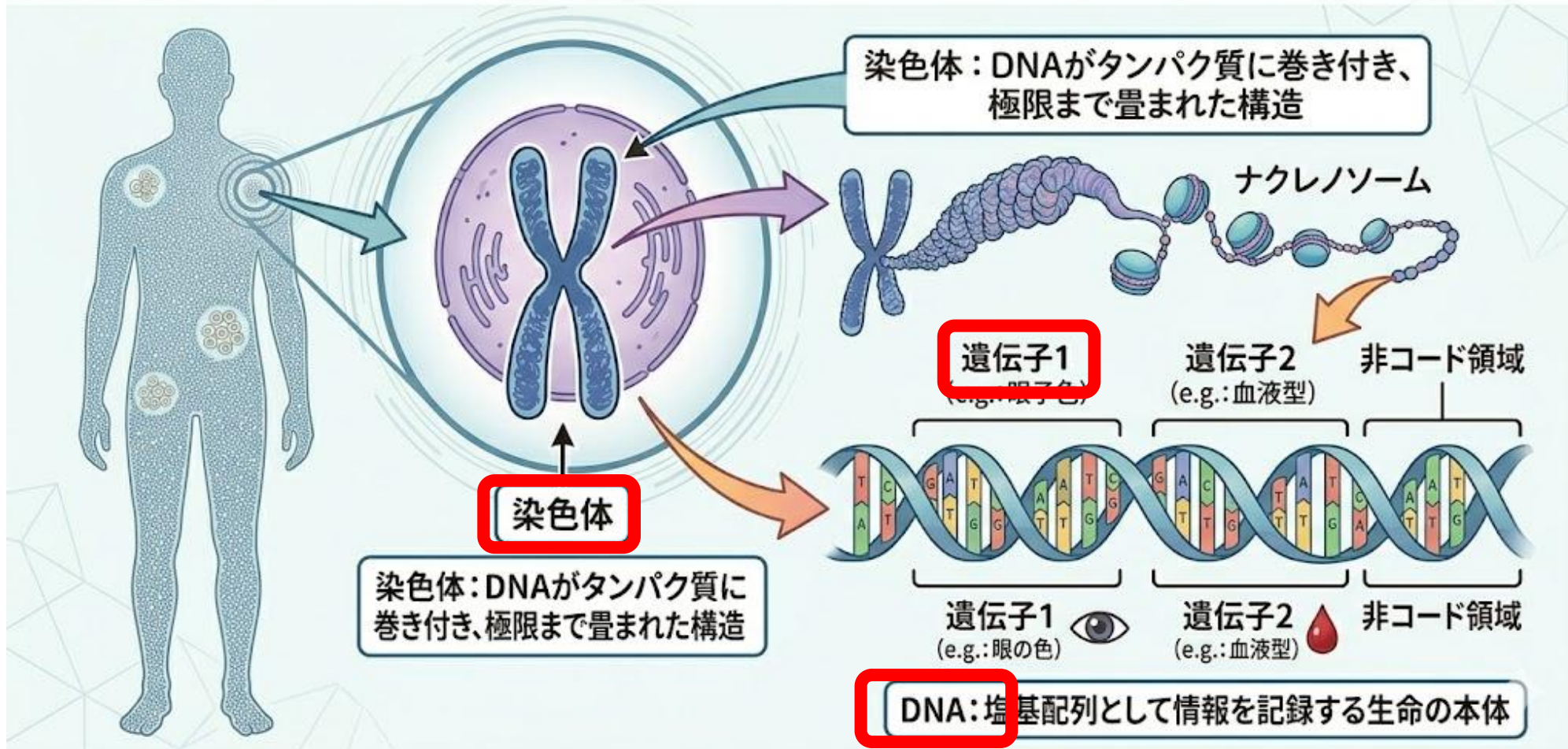


# DNA：遺伝子の情報を記録している物質



# 染色体と遺伝子とDNAの関係

## 染色体・遺伝子・DNAの関係：生命の設計図



# 人間の体を作る仕組み 例えるなら・・・

染色体

46冊の本  
(レシピ本)

遺伝子

体の部分を作るレシピ

- ・ 目のレシピ
- ・ 髪の毛のレシピ
- ・ 足の爪のレシピ
- ・ . . . . .

約20000個のレシピ

DNA

A,T,C,Gとい  
う4つの文字

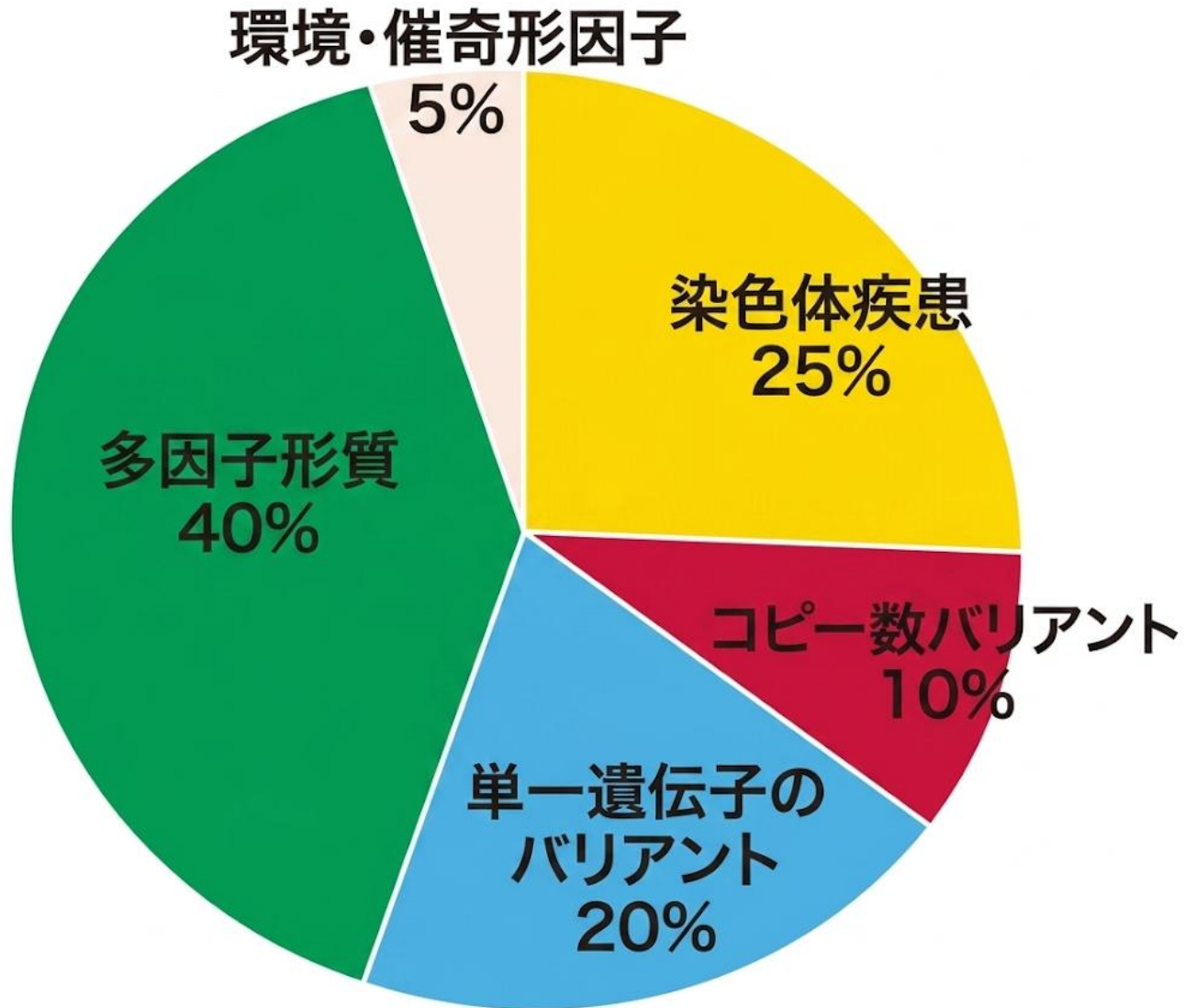
## ゲノム領域の大きさの比較

生物学的な単位	長さの例え	備考
ゲノム	3,000 km	日本列島の長さ
染色体	50 ~ 250 km	
遺伝子 (平均)	27 m	
1塩基	1 mm	

# 出生前検査

## 先天性疾患の原因の内訳

出生前診断の対象である染色体疾患は25%のみ。

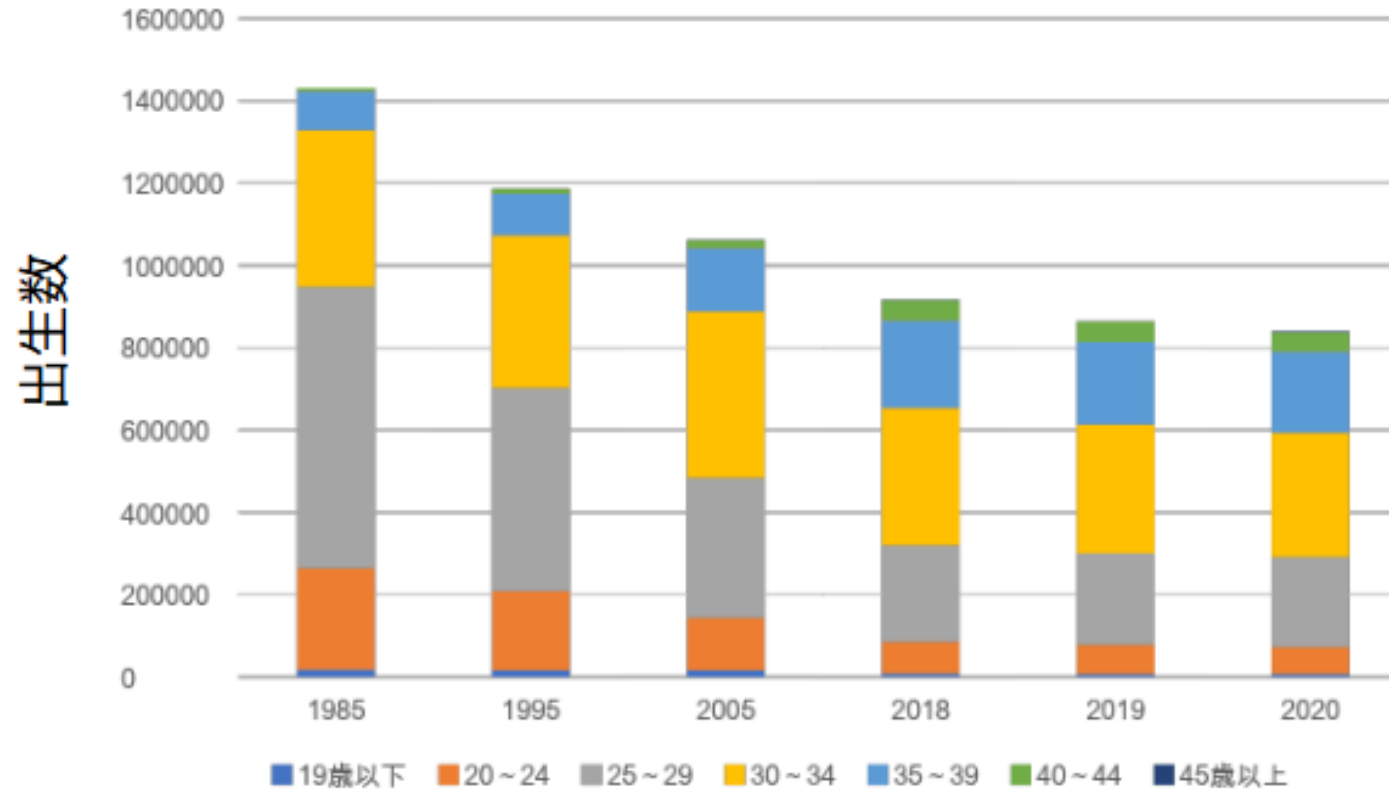


## 妊娠 14 週時の染色体異常の頻度

出産時の母体年齢	ダウン症候群	18トリソミー	13トリソミー
20	1/1441	1/10000	1/14300
25	1/1383	1/8300	1/12500
30	1/959	1/7200	1/11100
35	1/338	1/3600	1/5300
36	1/259	1/2700	1/4000
37	1/201	1/2000	1/3100
38	1/162	1/1500	1/2400
39	1/113	1/1000	1/1800

出産時の母体年齢	ダウン症候群	18トリソミー	13トリソミー
40	1/84	1/740	1/1400
41	1/69	1/530	1/1200
42	1/52	1/400	1/970
43	1/37	1/310	1/840
44	1/38	1/250	1/750
45	1/30	-	-

# 年齢別出生数の推移



- ・ 35歳以上の出産が占める割合は増加している。

厚生労働省令和2年（2020）人口動態統計月報（概数）の概況より改変

## 年齢別の出生前検査受検率

年齢区分	出生前診断全体の受検率
35歳未満	17.1%（約6人に1人）
35歳～39歳	34.7%（約3人に1人）
40歳以上	59.1%（約6割）

## 検査の種類

### 確定的検査

- 羊水検査
- 絨毛検査

### 非確定的検査

- NIPT  
(非侵襲性出生以前遺伝学的検査)
- 超音波マーカーの検査/  
コンバインド検査
- 母体血清マーカー検査

項目	超音波スクリーニング検査	母体血胎児染色体検査（NIPT）	母体血清マーカー検査	絨毛・羊水検査
分類	非確定的検査	非確定的検査	非確定的検査	確定検査
実施時期	12～13週	10～21週	15～18週	絨毛：11～13週 羊水：15週4日以降
対象疾患	ダウン症候群 18トリソミー 13トリソミー	ダウン症候群 18トリソミー 13トリソミー	ダウン症候群 18トリソミー 開放性二分脊椎	染色体疾患全般
感度（検出率）※	90%	<b>99%</b>	80%	<b>100%</b>
陽性的中率※	6.7%	<b>79.9%</b>	2.8%	<b>100%</b>
陰性的中率	99.95%	99.99%	99.92%	—
検査の安全性	非侵襲的（超音波）	非侵襲的（採血）	非侵襲的（採血）	流産リスクを伴う
費用	5万円程度	12万円程度	2万円	12万円程度
結果が出るまでの時間	検査直後	約10日間	約8日間	約3週間
特徴	形態異常のチェックも可能	—	—	—

## 陽性的中率と陰性的中率

### 21トリソミーの陽性/陰性的中率

		母体血清マーカー検査 (クアトロプル検査**)	コンバインド検査** (血清マーカー・超音波)	NIPT
感度		85% *	86% *	99.78% ***
特異度		91.5% *	94.4% *	99.97% ***
1/100罹患率 (40歳妊婦)	陽性的中率	9.2%	13.4%	97.08%
	陽性的中率	99.83%	99.85%	99.998%
1/300罹患率 (35歳妊婦)	陽性的中率	3.2%	4.9%	91.71%
	陰性的中率	99.95%	99.95%	99.999%
1/1,000罹患率 (20代後半妊婦)	陽性的中率	1.0%	1.5%	76.74%
	陰性的中率	99.98%	99.99%	99.999%

# NIPT (非確定的検査)

# 陽性的中率

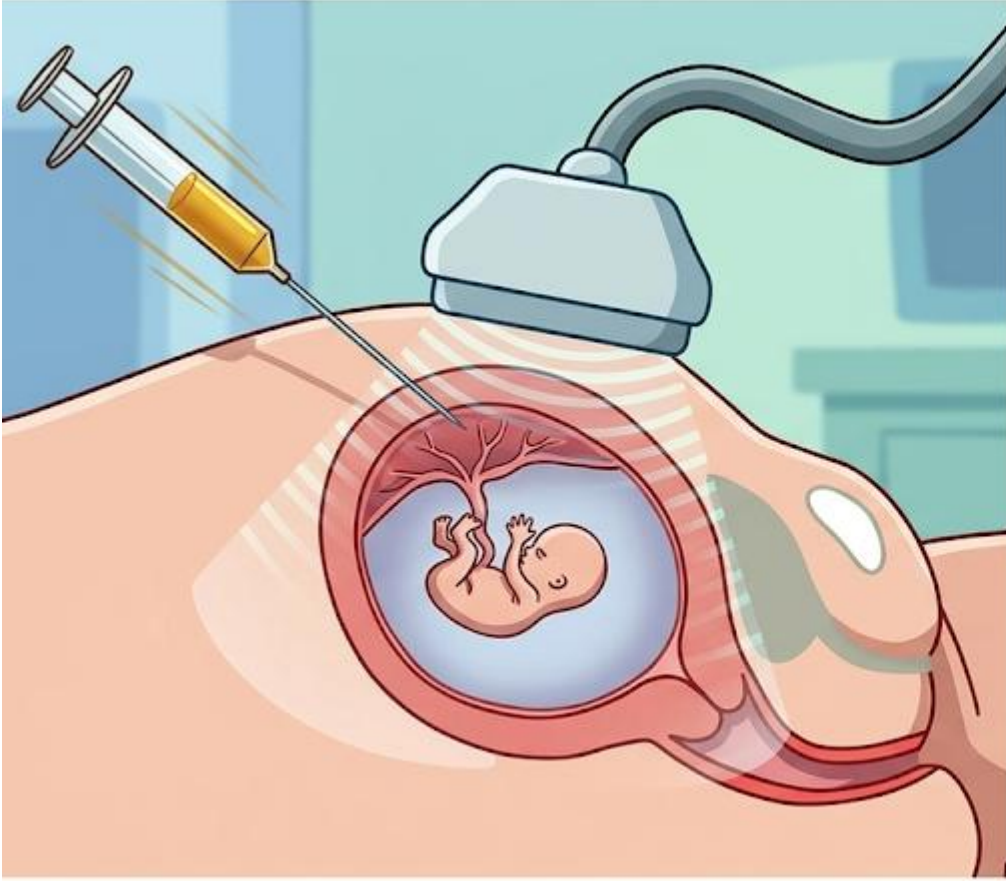
**Supplementary Table 1.** Maternal age-specific PPV for each trisomy.

Maternal age	Trisomy 21 <sup>†</sup>	Trisomy 21 <sup>‡</sup>	Trisomy 18 <sup>‡</sup>	Trisomy 13 <sup>‡</sup>
34	86.43	92.11	73.82	37.83
35	89.28	93.58	77.92	43.23
36	91.58	94.89	81.78	49.17
37	93.43	95.99	85.24	55.47
38	94.90	96.91	88.28	61.85
39	96.05	97.62	90.80	68.04
40	96.96	98.20	92.88	73.76
41	97.66	98.64	94.54	78.89
42	98.21	98.99	95.86	83.31
43	98.63	99.25	96.87	86.96
44	98.95	99.43	97.67	89.96

Evaluation of the clinical performance of noninvasive prenatal testing at a Japanese laboratory  
 (Sasaki1 et al. The Journal of Obstetrics and Gynaecology Research)

## 確定的檢查

### 絨毛檢查



11-13週

### 羊水檢查



15週以降

出生前検査を受けるにあたって

# 出生前診断の目的とは

命を迎える準備をする

- 分娩場所の決定
- 出生直後の治療計画とその準備
- 家族の様々な環境づくり

## 遺伝カウンセリングとは

医師が「こうなさい」と指示する場ではありません。  
ご夫婦が主役となり、自らの価値観で決断する場です。

### 正確な情報と事実の整理

- ・ 医学的な知識
- ・ 検査について

非指示的な対話と意思  
決定の支援

# 知る権利と知らない権利

## 知る権利

お腹の赤ちゃんの状態を事前に把握し、心の準備を整え、生まれてすぐに最適な治療を受けられる環境（小児科との連携など）を早期に準備するための権利。

## 知らない権利

結果によって生じるかもしれない過度の不安から解放され、ありのままの我が子を受け入れるために、「あえて検査をしない」という選択肢を選ぶ権利。

遺伝カウンセリング（検査前）



出生前検査



遺伝カウンセリング（検査後）

# カウンセリング

## 検査前 【最重要のプロセス】

意思決定のサポート

もしもの時のシミュレーション

ご夫婦の対話を深める契機

## 検査後 【結果開示と未来の準備】

結果の正確な解釈

陽性時の具体的なロードマップ

チーム医療・社会支援のバトンタッチ

# 社会的支援の実際

経済的・医療的支援

【家計の負担を軽減】

発達・教育支援

【個性に寄り添う成長支援】

地域・家族支援

【同じ境遇の仲間とつながる】

## 多様性の受容

障害や病気は、不幸の決定打ではありません。  
それは、その子が持つ豊かで愛おしい「個性」のひとつです。

彩り豊かな日常と確かな成長

社会のなかで、自分らしく輝く

## 終わりに

検査はゴールではありません。  
お二人が未来を選ぶ、その「はじまり」に過ぎないのです。

大通エールレディースクリニック（院長：河口 哲）  
札幌市中央区南1条西6丁目1-4 第27桂和ビル4F  
011-206-8830