

広告特集

企画・朝日新聞社メディアビジネス局

# 知っておきたい周産期医療の正しい知識

## ～出生前診断／着床前診断を専門家に聞く～

近年、出産年齢の高齢化に伴い、出生前診断を検討される方が増えてい  
ます。技術の進歩により、胎児の遺伝学的検査がより早く容易にできるよう  
なってきましたが、生命の尊厳に関わる問題も内包しています。認知度が増し  
ている出生前診断や着床前診断とは、どのようなものなのか。藤田保健衛生  
大学病院産婦人科の西澤春紀教授にお聞きしました。

### 胎児の細胞を直接調べる 「羊水検査」と「絨毛検査」

出生前に行われる遺伝学的検査  
および診断について、日本産科  
婦人科学会では「妊娠中に胎児  
が何らかの疾患に罹患している  
と思われる場合に、その正確な病態を知  
る目的で行われるもの」という見解を示し  
ています。具体的には「夫婦のいずれかが染  
色体異常の保因者である」「胎児が重篤な  
遺伝性疾患に罹患する可能性がある」「高  
齢妊娠」などの妊婦さんが対象となります。  
先天性疾患をもって生まれてくる児は、  
全体の3～5%といわれています。形態異  
常別にみると心臓の病気が最も多く、口  
唇口蓋裂、耳や指などの外表奇形、消化管  
奇形と続きます。約半数は原因不明です  
が、25%は染色体疾患、20%は単一遺伝子  
の変異によるものと判明しています。



藤田保健衛生大学病院 産婦人科  
教授 西澤 春紀 氏

そうした染色体異常や遺伝性の病気を  
どう妊娠中に調べる検査法として、代表  
的なのが「羊水検査」と「絨毛(じゅうも  
う)検査」です。羊水検査は妊娠15週以降  
に、子宮内の羊水中に含まれる胎児の細  
胞を調べます。一方で絨毛検査は、後に胎  
盤となる絨毛組織を採取します。こちら  
は妊娠10～14週頃に行います。どちらも  
胎児・胎盤自身の細胞を直接調べるため、  
確定的検査となります。ただし腹部から  
針を刺すため、胎児死亡や流産につな  
がるリスクもあります。絨毛検査について  
羊水検査より早い週数で結果が得られる  
利点はあるものの、手技が難しく流産率  
も増加するため、国内では実施可能な施  
設が限られています。

### 受精卵で染色体や遺伝子を 調べる「着床前診断」

妊婦の血液で胎児のDNAを  
調べる「新型出生前診断」

出生前診断のもうひとつの柱が、「新型  
出生前診断(NIPT)」です。妊婦さんの  
血液中に含まれる胎児・胎盤のDNAを  
分析して、3種類の染色体疾患「ダウン症  
候群(21  
トリソミ  
1)」「18  
トリソミ  
1」「13ト  
リソミー」  
に対する  
可能性を  
調べる検  
査です。染  
色体数の  
変化によ  
るトリソ  
ミーとい  
う先天性

疾患は、母体年齢が上がるほど発生率も  
高くなりますが、その中で生まれてくるの  
は、ダウン症候群、18トリソミー、13トリソ  
ミーの三つであることが知られています。  
いずれも運動面・知的面ともに発達の遅  
れがみられ、複数の合併症を有しやすい  
疾患です。なお、新型出生前診断は非確定  
的検査であるため、検査後に羊水検査な  
どによる確定的検査が必要になることも  
あります。

妊娠中に行われる出生前診断に対し、妊  
娠が成立する前に受精卵の染色体や遺伝  
子を調べるのが「着床前診断(PGD)」です。  
重篤な遺伝性疾患児を出産する可能性の  
ある、または染色体構造異常による流産を  
繰り返すご夫婦が対象となります。高度な  
知識と検査・解析技術が必要のため、日本  
産科婦人科学会の認可を受けた施設での  
み行われており、適応についても対象者ご  
とに学会の承認を得る必要があります。利  
点として母体の負担軽減をはじめ、重篤な  
遺伝性疾患児を出産する可能性のあるご  
夫婦が実子を断念しなくて済む、妊娠後の  
中絶手術の回避などがあります。

受精卵の診断には「着床前スクリーニ  
ング検査(PGS)」もあります。体外受精  
で得られた受精卵のすべての染色体を解  
析し、正常なものだけを子宮に戻す方法  
です。すでに諸外国では盛んに行われてお  
り、日本でも現在、臨床研究が進行中です。  
近年、出生前診断や着床前診断の技術  
は急速に進歩し、胎児や新生児に適切な  
治療を提供することも可能となつてきてい  
ますが、検査にあたっては産婦人科専門医  
や臨床遺伝専門医などによる遺伝カウンセ  
リングを受けることが重要であり、遺伝  
医学的情報の理解や意識の確認などを含  
め、ご夫婦  
で十分に  
検討した  
うえで判  
断してい  
ただきた  
と思います  
(談)

種類	着床前診断/スクリーニング		出生前診断	
	着床前診断	着床前スクリーニング (国内では臨床研究のみ)	羊水検査 (絨毛検査)	NIPT (新型出生前診断)
実施期間	妊娠前		妊娠15週以降 (妊娠11～14週)	妊娠9～10週 以降
方法	受精卵から 一部の細胞を採取		妊婦の腹部から 羊水(絨毛)を採取	妊婦の血液 を採取
目的	遺伝子変異や一部の 染色体の異常を確認	全染色体の 数値的異常を確認	遺伝子変異や染色体 の異常を確認	特定の染色体異常 の可能性を確認

**nishiyama clinic**  
医療法人 西山産婦人科

日本生殖医学会認定 生殖医療専門医  
院長 西山 幸江 (日本人類遺伝学会認定 臨床遺伝専門医)  
名誉院長 西山 幸男

三重県津市栄町4-72  
☎059(229)1200  
http://www.nycl.jp

環境を大切に。健康を大切に。

一般財団法人  
**中部公衆医学研究所**

年一回は健康診断を受けましょう!

長野県飯田市高羽町6丁目2-2 TEL 0265-24-1777(代)  
http://chubukosyu.or.jp/

Miraca  
健康で豊かな  
社会づくりに貢献する

事業内容  
● 受託臨床検査事業  
● 健診機関の運営受託・健康増進サービス  
● 治験(医薬品開発)支援

**SIRIL** 株式会社 エスアールエル  
本社:〒163-0409 東京都新宿区高新宿二丁目1番1号 新宿三井ビルディング  
TEL:03-6279-0900(大代表) http://www.sril-group.co.jp/

FLSC  
Fetal Life Science Center

出生前診断の  
有限会社 胎児生命科学センター

名古屋市千種区高見1-3-1  
☎052(715)6356  
http://www.flsc.jp/  
羊水・絨毛染色体検査、NIPT等

医療法人 格医学会 産科・婦人科  
**可世木病院**  
理事長 可世木 成明  
名古屋市中区栄四丁目16番16号  
☎052(251)8801  
http://www.kaseki-hp.com

婦人科  
**可世木クリニック**  
院長 中村 あずみ  
名古屋市中区金山1-14-9 8階  
☎052(324)7701  
http://www.kaseki-cl.com

**小石マタニティクリニック**  
**小石チルドレンクリニック**  
**小石整形外科クリニック**

産婦人科 ☎0532(66)1212  
小児科 ☎0532(66)1515  
整形外科 ☎0532(66)5514  
愛知県豊橋市つつじが丘

婦人科・皮膚科・美容皮膚科  
レディースビューティクリニック  
**ヤマテ**

日本産科婦人科学会認定 産婦人科専門医  
院長 伊東 雅子

名古屋市昭和区山手通3-9-1  
☎052(835)8989  
https://lbc-yamate.com

不妊症の相談  
各種検診

産科・婦人科  
**徳重ウイメンズ  
ケアクリニック**

院長 青木 豊和  
名古屋市緑区徳重2-1810  
☎052(877)1333  
http://www.tokushige.net