

令和7年度 母子保健指導者養成研修

妊産婦及びその家族に対する支援に関する研修会

妊婦への出生前検査に関する 情報提供について



中込 さと子

信州大学医学部保健学科

内容

- これまでの経緯
- 情報提供の流れ／
 - 全体像／産科医療機関／自治体／認証施設
- 大切にしてほしいこと

妊娠中の検査に
関する情報サイト

TOP

妊娠・出産

出生前検査とは？

NIPTを実施する認証施設

多様なこどもの成長と暮らし

イベント

小 中 大

疾患について

出産後に受けられる主な支援

障害のあるお子さんの暮らし
(13トリソミー)

障害のあるお子さんの暮らし
(18トリソミー)

障害のあるお子さんの暮らし
(ダウン症)

当事者インタビュー

多様なこどもの成長と暮らし



NIPT等の出生前検査に関する専門委員会 報告書

令和3(2021)年5月厚生科学審議会科学技術部会

1999年

母体血清マーカー検査に関する見解

2013年

国内でNIPTが実施される

2021年

NIPT等の出生前検査に関する専門委員会報告書

2023年

ゲノム医療推進法の施行

厚生科学審議会先端医療技術評価部会・ 出生前診断に関する専門委員会

1999年「母体血清マーカー検査に関する見解」

問題点

- (1) 妊婦が検査の内容や結果について十分な認識を持たずに検査が行われる傾向があること
- (2) 確率で示された検査結果に対し妊婦が誤解したり不安を感じることに
- (3) 胎児の疾患の発見を目的としたマススクリーニング検査として行われる懸念があること

適切かつ十分な遺伝カウンセリングを提供できる体制下で、産婦人科医が妊婦に対して、マーカー検査について適切に情報を提供することを条件に容認されている。

1999年以降の 出生前検査を取り巻く状況の変化

NIPT(2013年)の導入

胎児超音波精度の向上

胎児医療や新生児医療の質向上

専門的な遺伝カウンセリング体制

障害児・者福祉の充実

母子保健サービスの充実と女性健康支援

妊産婦や子育て世代の状況

ICTの普及

出生前検査の基本的な考え方

- ① 出生前検査は、胎児の状況を正確に把握し、将来の予測をたて、妊婦及びそのパートナーの家族形成の在り方等に係わる意思決定の支援を目的とする。
- ② ノーマライゼーションの理念を踏まえると、出生前検査をマススクリーニングとして一律に実施することや、これを推奨することは、厳に否定されるべきである。
- ③ 妊婦等が、出生前検査がどのようなものであるかについて正しく理解した上で、これを受検するかどうか、受検するとした場合に、どの検査を選択するのが適当かについて熟慮の上、判断ができるよう妊娠・出産・育児に関する包括的な支援の一環として、妊婦等に対し、出生前検査に関する情報提供を行うべきである。

出生前検査の基本的な考え方

- ⑥ 受検前後の説明・遺伝カウンセリングを含め出生前検査を受検する妊婦等への支援は、産婦人科専門医だけでなく、小児科専門医や臨床遺伝専門医をはじめとした各領域の専門医、助産師、保健師、看護師、心理職、認定遺伝カウンセラー、社会福祉関連職、ピアサポーターなど多職種連携により行う必要がある。
- ⑧ 出生前検査の受検によって胎児に先天性疾患等が見つかった場合の妊婦等へのサポート体制として、各地域において医療、福祉、ピアサポート等による寄り添った支援体制の整備等を図る必要がある。

出生前検査施策と 保健師・助産師の葛藤

- 1999年「積極的に知らせる必要はない」とされ、
- 2013年「遺伝医療部門」を中心に運用され、
- 2021年「すべての妊婦に知らせる」という方針になった。
- 情報提供の初期対応は、**妊婦健診の初診時**や、**母子健康手帳の配布時**という通過点で行うことが想定されている。（保健師や助産師は）妊婦の不安を助長する懸念を含み、対応の難しさが増している。
- 日本では一般産科医療機関での情報提供が不十分な場合、遺伝カウンセリングを伴わない非認証施設での受検が増加することが懸念されている。
- 倫理的に難しい状況が増える中で、子どもを産み育てる人々の身近な相談者として、保健師等には倫理的配慮が求められている。

妊娠中の女性にとって重要なこと

正常性維持

- 母子の健康維持
- 積極的な分娩
- 積極的な母性役割移行

タイムリーな情報

- 生物学的
- 生物医学的
- 行動的
- 社会文化的

サポート

- 社会的
- 文化的
- 感情的
- 心理的

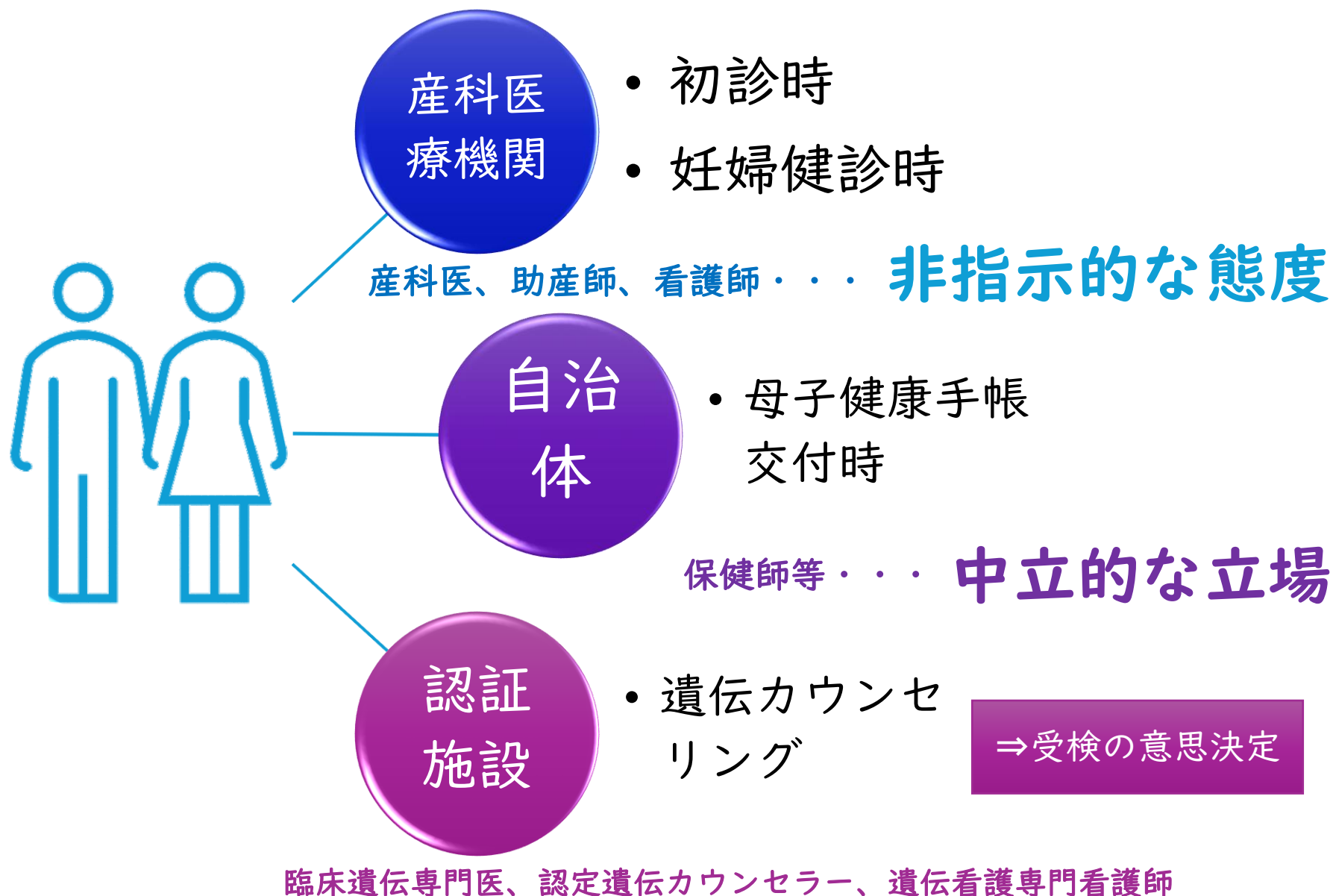
医療者、妊婦が持つ懸念

- ▶ 選択的中絶の軽視につながる可能性
- ▶ 性染色体異数性疾患（マイナーな異常）や性別（非医療で影響を受けた）胎児の中絶につながる可能性
- ▶ インフォームドコンセント、カウンセリング、意思決定が著しく複雑になる可能性

- ▶ 妊婦は出生前診断に対し、高い関心を持っているものの、以下についての懸念をもっている。
 - ▶ ルーチン化されること
 - ▶ 単純でリスクのない検査を辞退することの正当性が否定されること
 - ▶ 受検への圧力が高まること



情報提供の流れ



日本医学会

出生前検査認証制度等運営委員会

<https://jams-prenatal.jp/>

医療関係者・自治体関係者の皆さま > お問い合わせ >

出生前検査認証制度等
運営委員会

お腹の赤ちゃんの病気とは >

お腹の赤ちゃんが病気になる理由 >

お腹の赤ちゃんの検査の種類 +

検査を受けた人の声 受けなかった人の声 >

出生前検査について相談できる場所 >

子ども・本人・家族のくらしと福祉サポート >

行政機関における対応 >

一緒に考えよう、
お腹の赤ちゃんの検査

日本医学会

出生前検査認証制度等運営委員会

医療関係者・自治体関係者向けTOP

<https://jams-prenatal.jp/concerned-person/>



出生前検査認証制度等
運営委員会

一般の方はこちら >

お問い合わせ >

HOME > 医療関係者・自治体関係者向けTOP



医療機関・検査分析機関
の皆さまへ



自治体関係者の皆さまへ



出生前検査認証制度等
運営委員会



News

お知らせ

産科医療機関での情報提供

https://jams-prenatal.jp/file/obstetrics_medical_leaflet.pdf?20221202

妊娠がわかったみなさんへ

～妊婦健診では行わないおなかの赤ちゃんの検査について～

親になるとということ

おなかの赤ちゃんの検査を考える前に知っておいてほしいこと

ご妊娠おめでとうございます。どんなにかいい赤ちゃんが生まれてくるのか、楽しみにされていることでしょう。それとともに、赤ちゃんは順調に育っているのかな？お産はどんな感じかな？など、気になることがあるかもしれません。

近年の科学技術と医学の進歩とともに、おなかの中の赤ちゃんについてわかることも増えてきています。情報は多ければ多い方がよいと考えている人もいますが、情報が多くなると悩みの種が増えるということもあります。このリーフレットでは、通常の妊婦健診には含まれない検査である、おなかの赤ちゃんの出生前検査についての基本的な考え方を Q&A の形式でまとめました。

おなかの赤ちゃんは、お母さん、お父さんに全てを頼っています。それぞれの検査で何がわかるのか、わからないのか、などについての情報を十分に得た上で、検査で何を知りたいたいのか、検査結果が分かったらどうしたいのか、などについて良く話し合い、おなかの赤ちゃんとお父様にとって、納得のいく選択をさせていただきたいと思えます。そのためさまざまな相談窓口についても紹介していますので、お気軽にご利用下さい。

Q1. 出生前検査って何？何のために行われるの？

出生前検査とはおなかの赤ちゃんが病気を持っているかを調べるために行われます。このリーフレットでは赤ちゃんの病気の中でも、特にからだを作る遺伝情報をもつ染色体（せんしよくたい）を調べる検査について記載しています。通常の妊婦健診の中でも検査と通ってすべての人が受ける検査ではありません。受けないことで妊娠・出産に際して困ることもありません。赤ちゃんの染色体について知りたいたいのかどうかは、妊婦さんやそのパートナーの考え方によります。知った時にどうしたいのかを考え、あなたの気持ちに基づいて決めることです。出生前検査を受けるかどうかに限らず、おなかの赤ちゃんについて心配な事があれば、まずは妊婦健診を受けている産婦人科にご相談ください。必要に応じて、より専門的な遺伝カウンセリングを行う施設を紹介することもあります。

Q2. 出生前検査にはどのようなものがあるの？

赤ちゃんの細胞を直接調べ、染色体疾患などを診断する検査（確定検査）には、羊水検査や絨毛（じゅうもう）検査があります。これらの検査にはわずかながら流産を起こす可能性があります（そのため慎重（しんしゅう）的検査と呼ばれます）。一方、これらの検査を行うかどうかを判断するための検査として非侵襲的検査（非侵襲的検査）があります。この非侵襲的検査には、母体血清マーカー検査、胎児超音波マーカー検査（頸部（けいぶ）肥厚の評価など）／コンバインド検査、非侵襲性出生前遺伝学的検査（NIPT）などがあります。検査を受けるか受けないか、受けたとした場合にどのような検査を受けるかについてはそれぞれの検査の特色を理解して決めることが重要です。

Q3. 遺伝カウンセリングって何？それは必ず受けなくてはいけないの？

出生前検査についての正確な情報を正しく理解し、さまざまな問題を整理することによって、一人ひとりが納得できる選択をするためのお手伝いをするのが遺伝カウンセリングです。そしてその目的はおなかの赤ちゃんのことを理解して、妊娠生活を過ごしていただくことです。遺伝カウンセリングは妊婦さんやそのパートナーの気持ちに大切にする場ですので、どうか安心して気軽にご利用ください。

Q4. 赤ちゃんが生まれながらに病気を持つことはよくあるの？そしてそれはすべて検査でわかるの？

赤ちゃんの3～5%は、何らかの先天性疾患をもって生まれ、そのうちの約25%が染色体の変化によるものです。出生前検査で特定の染色体疾患がないことが分かっていても先天性疾患がないとはいえません。検査を受けても受けなくても、妊婦健診で妊婦さんの健康と赤ちゃんの成長をチェックしていくことが大切です。

Q5. 母親の年齢があがると赤ちゃんが先天性疾患を持つリスクが高まるの？

「リスク」という言葉は何かがおこる確率ということです。多くの先天性疾患の確率は母親の年齢によって高まることはありませんが、一部の染色体疾患は妊婦さんの年齢とともに少しずつ確率が上昇することが知られています。35歳以上の場合に高齢妊婦と呼ばれることもありますが、それを境にして、赤ちゃんが先天性疾患を持つ確率が急に高くなるわけではありません。

Q6. 他の人はどうしているの？

日本では、さまざまな理由ですべての出産件数の約10%の妊婦さんが何らかの出生前検査を受けていると報告されています。まわりの方がどうしているのか気になるかもしれませんが、どうすべきということではありません。出生前検査についての正確な情報を知って、正しく理解し、一人ひとりがよく考えて決めることが大切です。

Q7. 病気が見つかったらどうするの、どんな風に育つの？

おなかの赤ちゃんの病気の種類によっては、医療や福祉のサポートが必要になることがあります。赤ちゃんの将来は個人差が大きく、検査の結果から全てを知ることにはできません。不安もあると思いますが、それでもある程度の見通し、出産後のケアや支援についての詳しい説明をうけることができます。どんな赤ちゃんもその誕生を祝福される存在であり、たとえその子に障がいがあったとしても変わるものではありません。病気が障がいも含め、お互いを認め合い、助け合う社会であるために行政による公的福祉サービスも充実してきています。一方、おなかの赤ちゃんに何らかの病気があることがわかった場合に妊娠を続けることが難しい状況の方もいるかも知れません。そのような場合にもどうしたら良いか、一緒に考えてくれる相談窓口があります。

Q8. 家族の病気は赤ちゃんに影響するの？

お母さんやパートナーの病気、赤ちゃんの健康状態に影響するものは、ごく一部です。具体的な心配事がある場合には妊婦健診を受けている産婦人科医師にご相談ください。

Q9. 赤ちゃんの病気は家族に影響するの？

おなかの赤ちゃんに病気があると聞くと、妊婦さんやご家族の方にも病気が隠れているかもしれないと考えたり、妊婦さん自身の健康に影響を及ぼさないか心配される方がいるかもしれません。でも実際にはそのようなことはまれなことです。赤ちゃんに病気があると分かった場合には産婦人科の担当医に詳しく尋ねてみるのが重要です。

Q10. どこで相談できるの？

出生前検査についての相談は、妊婦健診を受けている産婦人科でできます。また、市区町村の母子保健窓口や性と健康の相談センター（旧女性健康支援センター）等でも相談することができます。より専門的な相談や遺伝カウンセリングが必要な場合には、専門施設への紹介を受けることもできます。

Q11. いつから相談できるの？

気になった時には、いつでも相談することができます。妊娠を考えると、妊娠がわかったとき、妊娠中、子育てがはじまってからなど、不安なことがあればいつでもご相談ください。

Q12. 何を相談したらよいの？

おなかの赤ちゃんの検査についてだけでなく、赤ちゃんの病気に関すること、ご自身やご家族の病気のこと、妊娠・出産やその後の子育てに関連した悩み・不安にもお応えします。赤ちゃんに病気があるとわかったときには、赤ちゃんのその後の発育についても相談できます。出生前検査のことはもちろん、心配なことがあるとき、詳しい医学的情報が欲しいとき、また、カップルでよく話し合う場をもちたいと感じたときなどにもお気軽にご相談ください。

令和3年度厚生労働科学研究費補助金
作成 (成育疾患克服等次世代育成基盤研究事業)
「出生前診断の提供等に係る体制の構築に関する研究」

自治体での情報提供

<https://jams-prenatal.jp/concerned-person/municipality/>

妊婦等の熟慮のうえでの選択を尊重する

- 先天性疾患があった場合の切れ目ない支援があることを示す。
- 疾病等がある子どもたちの暮らしぶりや成長を具体的に伝える。

誘導にならないように

- 受検が社会規範や期待の一部にならないように。
- 受検が社会の暗黙のルールや社会的圧力にならないように。
- 受検しないことに説明と正当化の準備を必要にしないように。

自治体での情報提供

相談ニーズがある妊婦を専門家につなぐ



1. 出生前検査を考える前に 必要となる正しい情報



2. 出生前検査に関する正しい 情報へのアクセス



3. 必要に応じ認証医療機関 につながるための情報

妊娠がわかったみなさんへ
— 妊婦さんとおなかの赤ちゃんの検査について —
(妊婦健康診査と出生前検査)

ご妊娠おめでとうございます。
妊娠したと知って、相談したいこと、気になることはありませんか。妊娠・出産・育児のこと、からだや心のこと、お金のこと、お仕事のこと、おひとりでおぼろげに、周りの方々、かかりつけの産科医療機関、自治体の子育て世代包括支援センター等の相談窓口などで相談してみてください。さまざまなサポートが用意されています。ここでは、妊婦さんとおなかの赤ちゃんの検査のことをご紹介します。

妊婦健康診査：妊婦さんとおなかの赤ちゃんの健康状態を確認します。
すべての妊婦さんに受けていただくものです(公費による補助制度があります)。
健康状態の把握(問診や診察等)、血液検査、超音波検査などを行います。検査に加え、妊娠期間中を安心して過ごせるように妊娠・出産・育児に関するさまざまな相談に応じます。

出生前検査：おなかの赤ちゃんの検査です。妊婦健康診査に含まれない検査です。
必ずしも、すべての赤ちゃんに必要ではありません。
よく考え、検査を受けるかどうかを決めることが大切です。
相談できる場所があります。

↓

自治体の相談窓口、かかりつけの産科医療機関、出生前検査認証制度等運営委員会ウェブサイトで紹介する相談先で、相談することができます。妊婦健康診査の時でも相談できます。いつでも気軽にご相談ください。
検査実施を検討する場合は、適正な実施体制があると認められている認証医療機関等で相談されることをお勧めします。検査を受けるかを考えて決めることをサポートします。

注意！ インターネット上には出生前検査に関連するたくさんの情報があふれています。誤った情報もありますので、信頼できる窓口での相談をお勧めします。

一緒に考えよう、お腹の赤ちゃんの検査
出生前検査認証制度等運営委員会のウェブサイトです

妊婦さんやご家族のためのサイトです。出生前検査、相談先、生まれながらに病気のあるお子さんとの暮らしや福祉についての情報を提供しています。

●出生前検査認証制度等運営委員会とは
厚生労働省「NIPIT」等の出生前検査に関する専門委員会に基づき、日本医学学会内に設置された委員会です。産婦人科医、倫理的・法制的・社会的分野の有識者、障害者福祉の関係者、患者当事者団体などで構成され、検査についての広報啓発、検査実施医療機関や検査分析機関の認証などをおこなっています。

<https://jams-prenatal.jp/concerned-person/municipality/>



1. 出生前検査を考える前に必要となる正しい情報

出生前検査は

- 必ずしも全ての妊婦が受ける検査ではないこと
- わかる病気は一部であること
- よく考え, 受検するかどうかを決めることが大切であること
- 受検する場合には適切な時期があること

産まれながらに病気があった場合

- 様々なサポートが受けられること
- 病気の有無やその程度と本人及びその家族の幸, 不幸は本質的には関連がないこと



2.正しい出生前検査に関する 情報に行きつく情報

TOP 妊娠・出産 出生前検査とは？ NIPTを実施する認証施設 多様な子どもの成長と暮らし イベントのお知らせ 小 中 大

妊婦中の検査に 関する情報サイト

妊婦中の検査や、受けられる支援について、
あなたの“知りたい！”にこたえる

このサイトでは、NIPT（非侵襲性出生前遺伝学的検査）などの
出生前検査や医療機関情報に加え、妊娠中や出産後に役立つ
さまざまな情報をお知らせしています。

サイトの制作・運営は、こども家庭庁委託事業として行われています。

こども家庭庁 出生前検査認証制度等啓発事業 Website

このほか、日本医学会出生前検査認証制度等運営委員会作成のサイトもある



3.必要に応じ認証医療機関につながるための情報

出生前検査認証制度等運営委員会

医療関係者・自治体関係者の皆さま > お問い合わせ >

出生前検査認証制度等運営委員会は、NIPTの実施医療機関や検査分析機関の認証制度を運用しております。認証を希望される医療機関、検査分析機関は、NIPT等の出生前検査に関する情報及び施設（医療機関・検査分析機関）の認証の指針・細則、Q&Aをご確認のうえ、申請をお願いいたします。なお、検査の実施状況等は、出生前検査認証制度等運営委員会に定期的にご報告いただくことをご承知おきください。

認証医療機関・認証検査分析機関一覧

2025年3月27日付で、NIPTを実施する医療機関（基幹施設・連携施設）および検査分析機関を認証いたしました。

出生前検査認証制度等運営委員会
委員長 岡 明

- [認証医療機関（基幹施設・連携施設）一覧（2025.4.1現在）](#) [PDF](#) (1.12MB)
- [認証医療機関（基幹施設・連携施設）分布図等（2025.4.1現在）](#) [PDF](#) (266KB)
- [認証検査分析機関一覧（2025.4.1現在）](#) [PDF](#) (311KB)

図3. 日本医学会出生前検査認証制度等運営委員会作成ホームページ

保健師の他部門との連携

- 日頃から産婦人科・小児科の医療機関, 福祉関係機関, 児童発達支援センター, ピアサポート団体, 地域団体等と出生前検査に関する状況を共有する。
- 流産・死産, 早期新生児死亡が起こること, 妊娠の中断を選択された家族への支援を検討する。必要に応じて産前・産後サポート事業の利用, 医療機関との連携によって支援する。

ピアサポート団体との連携

【地域保健医療に携わる専門家の方向けの冊子】たいせつな赤ちゃんを産み育てる人に寄り添うときに必要なこと

🕒 2024年9月27日 📄 JDS出版物



JDSでは、医師・保健師・助産師・看護師など、ダウン症のある赤ちゃんを産み育てる家族をケアする、地域の保健医療に携わる専門家の皆様に、ダウン症についてより知っていただくための冊子を刊行しました。**送料無料**でお送りします（数量限定）ので、ぜひ実物を手にとっていただきたいと思います。

企画・制作・発行・著作：JDS

編集協力：[日本遺伝看護学会](#)

A5版 カラー28ページ

※この冊子は、「公益財団法人木口福祉財団」からの助成金により作成しました。

<冊子（印刷版）のお申し込み>

お申し込みは所定の申し込みフォームからお願いします。

冊子（印刷版）申し込み



保健師さんへ

ずっとそばで支えてください

母子健康手帳をわたすとき

妊娠したばかりの時期は、喜びや期待の表情を浮かべながらも心配や責任の重さを感じているかもしれません。初めて出会う保健師さんに優しく対応してもらえれば、お母さんは喜びや不安を打ち明けられるでしょう。安心して子育てできる地域であることを「一緒に育てていきましょうね」ということばと共に伝えてください。

医療機関から保健師さんあてに連絡があったとき

特別な支援が必要な赤ちゃんのご家族がいることの連絡を受けたら、すぐにそのご家族に連絡し、「私たちがいますよ」というメッセージを届けてください。

お子さんが生まれてから

「お子さんが生まれたのち、そのまま入院しているとき」や、「自宅に帰ったばかりの時期」や、「地域のサークルに初めて参加するとき」などは、ぜひ保健師さんからご家族を励ましてください。「会いに行っていていいですか」「おうちに訪ねていくよ。いつがいいですか。いつでも連絡してね」「お出かけのとき、一緒に行きましょう」

家庭訪問では、

いま一番困っていることを聞いてください

退院後のお母さんは、赤ちゃんのケアや自分のこと、家族の世話など、自分で判断しなければならないことが増えます。産後しばらくは人との交流が少なく、心配に思うことがあっても、相談できずに抱え込んでいるかもしれません。しかし、ダウン症がある赤ちゃんを育てているから不安があるはずという先入観はもたないでください。

お母さんには温かみをもって優しい雰囲気で接してください。いま一番困っていることを聞き、お母さんができていることには肯定的なフィードバックをしましょう。お母さんの安心が次の支援につながる鍵となります。そして1回限りの訪問にせず、継続的な関わりをお願いします。あまり慣れていない保健師さんが訪問に行く際は先輩とペアで行くなど工夫をしてみてください。

たいせつな赤ちゃんのための「子育て手帳」があります

ダウン症のある赤ちゃんの成長はゆっくりです。そのため、一般的な母子健康手帳に書かれている発達・発育の基準には合わないことがあります。たいせつな赤ちゃんのための「子育て手帳」が発行されているので、ぜひお母さんになった方に教えてあげてください。寄付により自治体で配布しているところもあります。

(詳細情報は25ページ参照)



認証施設 遺伝カウンセリング



出生前におなかの中の赤ちゃんが染色体疾患をもっているかどうかを確実に検査する方法として羊水検査や絨毛検査がありますが、これらは流産などの危険性を伴う検査（子宮に針を刺す検査）です。そこで、危険を伴わずに赤ちゃんが染色体疾患をもつ可能性を検査する方法が開発されており、その一つが NIPT（非侵襲性出生前遺伝学的検査）です。この説明文書には、NIPT をお受けになるかどうかを決めるために知っておいていただきたいことや注意していただきたいことが記載されています。

NIPTの概要

- NIPT はおなかの中の赤ちゃんが染色体疾患をもつ可能性をみるための検査です。
- 検査対象となる染色体疾患は 21 トリソミー、18 トリソミー、13 トリソミーです。
- 妊娠 9 ～ 10 週以降に妊婦さんから 10 ～ 20ml の血液を採取して、血液中に浮遊している cfDNA（染色体が細かく分解されたもの）を分析して結果を出します。
- 結果は「陽性」、「陰性」、または「判定保留」と報告されます。「陽性」とはその疾患の可能性が高いという意味です。妊婦さんの血液中に浮遊している cfDNA のうち約 10% が赤ちゃん由来ですが、正確には胎盤に由来します。そのため NIPT は精度の高い検査ではありますが、染色体疾患の可能性の高さを判定しているにすぎません。
- 検査結果が「陽性」の場合には、羊水細胞や絨毛細胞を用いた確定検査が必要です。また、「判定保留」の場合には、その後の対応について再度相談する必要があります。

染色体とは

- 多くの人の染色体は 46 本で、常染色体（1 ～ 22 番染色体）のペアと、性別によって異なる染色体（X・Y 染色体）のペアからなっています。
- 染色体には多くの遺伝子（ヒトの体や動きの設計図）が詰まっています。
- 染色体に数や形の変化が起こると、成長や発達に影響を与えたり、生まれつきの病気や体つきの特徴をもつことがあります。
- 「トリソミー」とは本来 2 本（ペア）である染色体が、3 本ある状態で、例えば 21 トリソミーとは、21 番染色体が 3 本ある状態のことです。「トリ」とは 3 をあらわします。

NIPTでわかること・わからないこと

- NIPT は 21 トリソミー、18 トリソミー、13 トリソミーの染色体疾患の可能性を調べる検査で、それ以外の疾患はわかりません。
- ▶ 生まれて来る赤ちゃん 100 人中に 3 ～ 5 人ほどは先天的な疾患をもって生まれてきます。
- ▶ この中で染色体が原因の疾患は約 25% で、NIPT の検査対象である 3 つの染色体疾患は、さらにその約 70% です。このことを計算してみると、3 つの染色体疾患のある赤ちゃんは 100 人あたり 0.7 人程度となります。

母体年齢とトリソミー児の

- 妊婦さんの年齢が上昇すると、トリソミーをもつ赤ちゃんの出生頻度が高くなることが知られています。

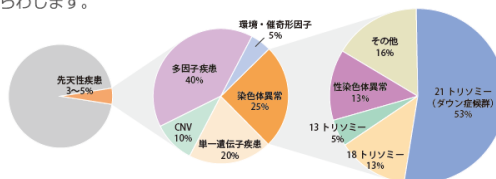


図. 先天性疾患の頻度と染色体疾患
(Thompson & Thompson Genetics in Medicine 8th Edition Saunders 2016; Welleley D, et al. Eur J Hum Genet 2012; 20:521)

出産時年齢	21トリソミー	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
40	1/84	1/740	1/1400
45	1/20	1/100	1/200

日本医学会 出生前検査認証制度等
運営委員会ホームページから一部抜粋

https://jams-prenatal.jp/file/nipt_setsumei_a4.pdf?20240425

大切にしてほしいこと

自治体における出生前検査に関する情報提供・支援体制の留意事項 (201KB)

- 妊婦等の不安に寄り添う（どんなときでも一緒に考える）。
- 妊婦等を取り巻く様々な状況の中での（育児）不安の内容を把握し、妊娠期 からきめ細やかな支援を行う。
- 妊婦等の個々の相談内容に応じて、相談支援が包括的に提供できるよう、速やかに関係機関につなぐことができるようネットワークづくりを行う。
- ノーマライゼーションの理念を踏まえ、出生前検査をマススクリーニングとして一律に実施することや、これを推奨することは、厳に否定されるべきこと。
- 妊婦やそのパートナーが正しい情報をもとに、自律的な意思決定を行うための支援を行う。そのために必要なのが遺伝カウンセリングであること。
- 相談のしやすい雰囲気やプライバシーに配慮した環境を整える。