

# 妊娠15週以降の 出生前確定的検査

## 羊水検査

| 検査の位置づけ | 確定的検査                          |
|---------|--------------------------------|
| わかること   | 胎児の染色体異常<br>・ 本数の変化<br>・ 構造の変化 |
| 検査可能時期  | 妊娠15週以降                        |
| 検査の所要日数 | 2～3週間                          |
| 必要な検体   | 羊水                             |

羊水検査を受ける前には、  
必ず主治医にご相談の上、  
遺伝カウンセリングを受けることを  
お勧めいたします。

# 検査の目的

羊水に含まれる胎児の細胞を用いて、胎児の染色体に「染色体異常」があるかどうかを調べる検査です。

## 染色体とは

染色体異常のない男性の例 (46, XY)

ヒトの細胞の中には、ヒトの設計図にあたる遺伝情報が含まれる染色体があります。ヒトは両親から染色体を23本ずつ受け継ぎ、23対で合計46本持っています。23組



目は性別を決める性染色体で、女性はX染色体を2本持ち、男性はX染色体とY染色体を1本ずつ持っています。

## 染色体異常とは

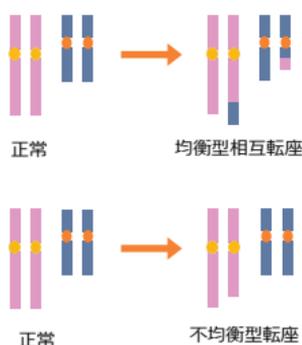
染色体の本数や構造に変化が起こり（本数の変化、構造の変化）、遺伝情報に変化が起こることです。

- 本数の変化；普通は2本一对の染色体が3本で一对になっていたり（トリソミー）、1本しかない（モノソミー）などです。



例) ダウン症候群：21番染色体が3本  
18トリソミー：18番染色体が3本

- 構造の変化；染色体に切断が起こり構造が一部変化したものです。染色体全体として過不足が生じていないもの（均衡型）と、過不足が生じているもの（不均衡型）があります。



## 同時に実施ができる検査: Rapid FISH検査とその方法

Rapid FISHとは、染色体異常の約65～70%を占める、13番・18番・21番・XおよびY染色体の本数の変化を迅速に調べられる非確定的検査です。確定的検査である羊水検査を実施する場合に追加することが可能です。羊水中の胎児細胞に、13番、18番、21番、XおよびY染色体の特定の部分に結合して蛍光発色する試薬を加えて染色体を光らせます。光っているシグナル数は染色体の本数を示します。細胞を培養せず行うため、培養を必要とする羊水検査より早く検査結果が得られる有意義な検査です。

|         |                               | 羊水検査   | Rapid FISH |
|---------|-------------------------------|--------|------------|
| 検査の位置づけ |                               | 確定的検査  | 非確定的検査     |
| 所要日数    |                               | 約2～3週間 | 約1週間       |
| 本数の変化   | 13番・18番・21番染色体<br>X および Y 染色体 | ○      | ○          |
|         | その他の染色体                       | ○      | ×          |
| 構造の変化   | 全ての染色体                        | ○      | ×          |

○…検査の対象 × …検査の対象外

## 羊水検査の限界

- 微細な構造の変化や遺伝子レベルの変化は調べられません
- モザイクは診断できないこともあります

一人の胎児が異常な染色体の細胞と正常な細胞の両方をもっている場合を「モザイク」と呼びます。異常と正常の両方の細胞が見つかれば、モザイクの診断が可能です。しかし、正常細胞ばかりが増えてくる場合などは出生後にモザイクの赤ちゃんであることが判明する場合があります。

- すべての病気を診断することはできません

染色体異常は生まれてくる赤ちゃんの病気の一部に過ぎず、本検査ではすべての病気の診断はできません。また、赤ちゃんが染色体異常をもっている場合でも、症状や発達の程度には個人差があります。

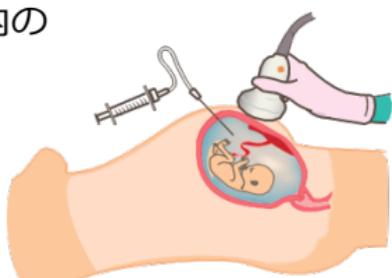
- 検査結果をご報告できないことがあります

羊水を採取できても、その中の胎児の細胞が十分に増えない場合が約0.2%あります。この場合には、染色体を分析することができず、検査結果を報告することができません。

## 羊水検査の方法

妊婦さんの腹部に細い針を刺して羊水を採取します。この手技を「羊水穿刺（ようすいせんし）」と呼びます。羊水穿刺中は超音波で穿刺針の位置を確認します。羊水穿刺は原則として羊水量が増える妊娠15週以降に行われます。採取した羊水中の胎児の細胞を培養して胎児細胞の数を増やします。

細胞が十分に増え染色体の形態的特徴が識別できる時期に、顕微鏡下にて細胞内の染色体を観察します。



## 検査結果の解釈について

染色体異常が検出された場合は、主治医や染色体に詳しい専門医から、検査結果から分かる胎児の状態や予後について詳しい説明を受けてください。

## 公的医療保険（健康保険）は適用できますか？

自費診療になり、公的医療保険（健康保険）は適用されません。

## 検査の費用は？

主治医にご相談ください。



詳細は中面をご覧ください

検査の詳細は弊社HPをご覧ください

インターネットからは、下記で検索できます

ラボコープ 羊水検査



右記のQRコードからもアクセス  
できます。



<https://www.labcorp.co.jp/general/yosuikensa.html>

検査の前後には、必ず主治医に相談し、  
遺伝カウンセリングを受けることを  
お勧めいたします。

医療機関名