

妊娠初期コンバインド検査について

宮城県立こども病院 産科

1. はじめに

妊娠初期コンバインド検査は、現在妊娠中の胎児が、ダウン症候群および18トリソミーであるリスクを評価する検査です。胎児がダウン症であるリスクを評価する検査には、これまでクアトロテスト™（母体血清マーカー検査）、あるいは2012年12月からはじまった母体血による新型出生前診断（正式には、無侵襲的出生前遺伝学的検査という）などがありましたが、今回この妊娠初期コンバインド検査が新しく臨床研究として、日本では10施設において取り入れられることになりました。検査の参加は妊婦本人の自由意思に基づくものであり、またこの検査が臨床研究の一環として行われることに同意いただける全妊婦が対象となります。

胎児染色体疾患のスクリーニング検査

検査項目	対象	検査項目	ダウン症候群検出率
クアトロテスト™	妊娠14-22週 希望する場合、全妊婦 (当院での取り扱いなし)	採血 (AFP, hCG, uE3, inhibin A)	81%
妊娠初期コンバインド検査	妊娠11 ⁺² -14 ⁺¹ 週 希望する場合、全妊婦	超音波+採血 (NT, PAPP-A, hCG)	90%
無侵襲的出生前遺伝学的検査	妊娠11週以降 適応条件を満たすハイ リスク妊娠のみ	採血 (母体血中胎児 cell-free DNA)	99%

2. 妊娠初期コンバインド検査の特徴

この検査は、海外では20年にわたり行われてきたダウン症候群のスクリーニング検査を、日本流に少しアレンジしたものです。一番のメリットは、実際に超音波で胎児を詳しく観察するので、胎児に超音波上の異常があるかどうかと同時に、（観察できる範囲には限界がありますが）知ることができます。また、年齢からのリスクではなく、現在の妊娠に固有のリスクを知ることができます。

ただし、羊水検査のように、胎児がダウン症候群かどうかを「診断」する検査ではないので、結果が100%確実である、ということがいえないことがこの検査の限界です。具体的には、ダウン症候群の90%、18トリソミーの94%を、妊娠初期コンバインド検査は陽性として見つけることができると、推測されています。

3. 妊娠初期コンバインド検査の検査方法

この検査は、問診、採血、超音波検査から成り立っています。採血では、胎盤から産生される母体血中のPAPP-AとhCGという成分の濃度を測定します。超音波検査では、胎児の首の後ろのむくみ(NT)を計測します。

現在の母体年齢に、計測した NT および PAPP-A, hCG の値を組み合わせることで、現在の妊娠に個別のリスク値を計算します。検査結果は、ダウン症候群および 18 トリソミーのリスクがそれぞれ「1/〇〇」というように報告されます。結果の判定は、基準となる確率が、ダウン症候群では 1/220、18 トリソミーでは 1/100 と定められており、その基準値よりリスクが高い場合は「スクリーニング陽性」と判定されます。結果をお返しする際に、結果の意味やその後の検査の選択肢などについても、再度カウンセリングを行います。

4. 結果判定後の流れ

検査結果は約 2 週間後に外来にてお返しします。

検査結果が陽性であった場合でも、統計学上、実際に胎児がダウン症候群や 18 トリソミーでない可能性の方が高いのが実際です。さらに精度の高い検査には、無侵襲的出生前遺伝学的検査 (NIPT) や羊水検査などがあり、希望される場合にはこれらの検査を受けることができます。もちろん、これらの検査を必ず受ける必要はありませんので、その後も超音波検査のみでの経過観察を希望される場合には、継続して妊婦健診を行うことになります。

5. 費用

検査は自己負担の検査で自費診療となります。

6. 妊娠初期コンバインド検査は臨床研究として行われます。

ダウン症候群や 18 トリソミーのスクリーニング検査は、日本では倫理的背景への配慮からこれまで積極的に取り入れられてはいませんでした。しかしスクリーニング検査への需要が高まる状況を配慮し、このたび十分な遺伝カウンセリングおよび検査結果についてきちんと対応できると判断された施設において臨床研究としてこの検査を開始し、検査結果とその後の対応や転帰を調べることとなりました。臨床研究という形をとることで、同時に今後の日本における出生前遺伝学的検査の問題点を明らかにすること、さらに今後の検査体制を整備することを目的としています。このため、妊娠初期コンバインド検査を希望される場合には、これらの趣旨を理解いただきアンケート検査にご協力いただいております。

(1) 研究参加および同意撤回の自由

検査を希望され本研究に参加するかどうかは、自由意思に基づくもので、いったん参加に同意した後でもいつでも同意を撤回することができます。(検査を受けた後に同意を撤回される場合には、検査結果をお伝えしないこととします)。

(2) 研究に参加することによる利益および不利益

本研究に参加しない場合でも、妊婦健診ではこれまでどおり丁寧に超音波を行います。検査を受けないことに何ら不利益はありません。

(3) 成績の公表

本研究は、日本国内 10 施設による共同研究です。検査結果やその後の対応や帰結については、まとめられ学術集会・論文などで発表されることとなります。ただし、個人情報の取り扱いについては十分な配慮を行い、本部への結果報告の際には、個人を特定できるような情報は完全に削除されます。

(4) 共同研究施設

本研究は、出生前診断に精通した臨床遺伝専門医・認定遺伝カウンセラーが所属し、専門外来を設置して診療できると認定された施設が共同で行うものです。2014年5月23日現在、当院の他に以下の施設が参加する予定となっています。

-埼玉医科大学病院、川崎医科大学附属川崎病院、高知医療センター、国立成育医療研究センター、昭和大学医学部附属病院、順天堂大学医学部附属順天堂医院、順天堂大学医学部附属浦安病院、兵庫医科大学病院、北海道大学病院

(5) 利益相反

本研究は、臨床検査会社その他民間企業からの資金援助は一切受けていません。

7. 問い合わせ先

検査に関する質問や疑問に関しては遠慮なく担当医に相談してください。

代表連絡先：

宮城県立こども病院 産科 室月 淳

Tel: 022-391-5111 (病院代表) Email: murotsuki@yahoo.co.jp