

出生前遺伝カウンセリングと出生前遺伝学的検査とは？（Q&A）

昔は赤ちゃんの情報は産まれて初めて分かることが多かったですが、近年の医学の進歩により、妊娠中に赤ちゃんの情報が得られる方法が開発されてきました。

出生前診断もそのひとつであり、当院でも希望される方には出生前遺伝学的検査と出生前遺伝カウンセリングを提供しています。

では、出生前遺伝学的検査や出生前遺伝カウンセリングとはどういったものなのでしょうか？

以下に当院での実際も踏まえて概要を説明いたします。

<出生前遺伝学的検査や出生前遺伝カウンセリングは、妊娠したら必ず受けないといけないのですか？>

いいえ。

出生前遺伝学的検査はすべての妊婦さんが受ける通常の妊婦健診では実施しない検査です。

受けるか受けないかは各々の妊婦さんの自由です。

当院では、出生前遺伝学的検査を希望された方には、検査を受ける前に遺伝カウンセリングを実施しています。遺伝カウンセリングなしで検査のみを受けることはできません。この遺伝カウンセリングは可能な限りパートナーとともに受けていただきます。遺伝カウンセリングを受けると、検査についての正しい知識と情報が増えます。その状況下で、出生前遺伝学的検査を受けるか否かを考えていただきます。おなかの中の赤ちゃんについて心配なことがあるようでしたら、費用はかかりますが、まずは出生前遺伝カウンセリングを受けてみるのもよいかもしれません。カウンセリングのみ受けて、検査を実施しない選択肢もあります。出生前遺伝学的検査、遺伝カウンセリングを受けるか否かはパートナーなどとも相談し、よく考えて決断してください。

<出生前遺伝学的検査でなにが分かるのですか？>

産まれてくる赤ちゃんの3~5%（20~30人にひとり）はなんらかの先天性疾患をもって産まれてきます。そのうち、25%は染色体疾患であると言われていています。出生前遺伝学的検査で診断できるのはこの染色体疾患（のリスク）です。別の言い方をすると、出生前遺伝学的検査を受けても、赤ちゃんの先天性疾患の75%は分かりません。

赤ちゃんの染色体について知りたいかどうかは、妊婦さんやパートナーの考え方によります。また、赤ちゃんの染色体の状態が分かった時にどうしていくかを妊婦さんとパートナーの考え方に基づいて考えていきます。誤った情報により本来であれば選びたくなかった選択肢を選んでしまうことを防ぐために、我々は遺伝カウンセリングを通じてサポートします。

<出生前遺伝学的検査にはどのようなものがありますか？>

染色体疾患を正確に診断するものとして、羊水検査があります。しかし、羊水検査では約0.3%（300人にひとり）の頻度で流産を起こしてしまうリスクを伴うため、羊水検査を行うかどうか判断するために受ける検査があります。この検査には、胎児超音波検査、母体血清マーカー検査（クアトロテスト）、母体血中 cell free DNA 検査（NIPT）などがあり、この3つの検査と羊水検査は当院でも実施することができます。それぞれの検査にはそれぞれ特徴がありますが、検査を受けるかどうか、受けるならどの検査を受けるかについては、遺伝カウンセリングの中で共に考えていくことになります。

<疾患がみつかったらどうするの？>

胎児に染色体疾患がみつかった場合は、その疾患の説明、合併することが予測される疾患の説明、妊娠中、出産後のケアや支援内容などについて、さらに詳しく専門家から説明を受けることができます。

<ほかのひとはどうしているの？>

35歳以上の妊婦さんの場合、約10%の妊婦さんが出生前診断を受けているという報告もあります。

当地区の分娩数は年間約1,500件、そのうち当院では2022年までは年間450～500件の分娩があり、出生前診断を開始して間もない2022年は出生前遺伝カウンセリングの実施数は約20件程度でしたが、2023年の来談者数はさらに増加しています。

<いつから出生前診断を受けることができますか？>

受ける時期として多いのは妊娠初期です。受ける検査によっては受検する週数に制約があるため、可能であれば妊娠11週ごろまでに主治医に相談してください。受ける時期の調整を行います。

しかし、上記の時期でなくても、気になった時にはいつでも相談（遺伝カウンセリング）できます。

妊娠を考えるとときや妊娠前に相談に来談される場合もあります。

<保険が適用されますか？>

保険は適用されません。

遺伝カウンセリングには相談料（初回10,000円、2回目以降6,000円）と検査を行う場合には別に検査料がかかります（2023/10月現在）。