

当院での出生前遺伝カウンセリングと遺伝学的検査

1. 当院で実施している出生前遺伝学的検査の種類

■ 確定的検査（侵襲的検査）

羊水染色体検査（妊娠 15 週以降）【1 泊入院】

- ・ 妊婦さんのお腹から針を刺して羊水を採取して、検査に用います。
- ・ 赤ちゃんの染色体疾患の有無を確定できる検査です。
- ・ 流産のリスクが 0.3%あります。

■ 非確定的検査（非侵襲的検査）

確定的検査を受けるかどうかの判断を行うために利用する検査です。

流産のリスクはありませんが、診断の確定には確定的検査が必要です。

① 胎児超音波検査（妊娠 11 週以降）

- ・ 赤ちゃんに形態的な変化があるかみていく検査です。
- ・ NT（首の後ろのむくみ）や鼻骨欠損など、染色体疾患の可能性が上昇するサインの確認も行います。NT については妊娠 11 週～13 週でしか評価ができません。
- ・ ほかの検査と異なり、染色体疾患以外の疾患に気付いたり、疾患の重症度の予測がつくことがあります。

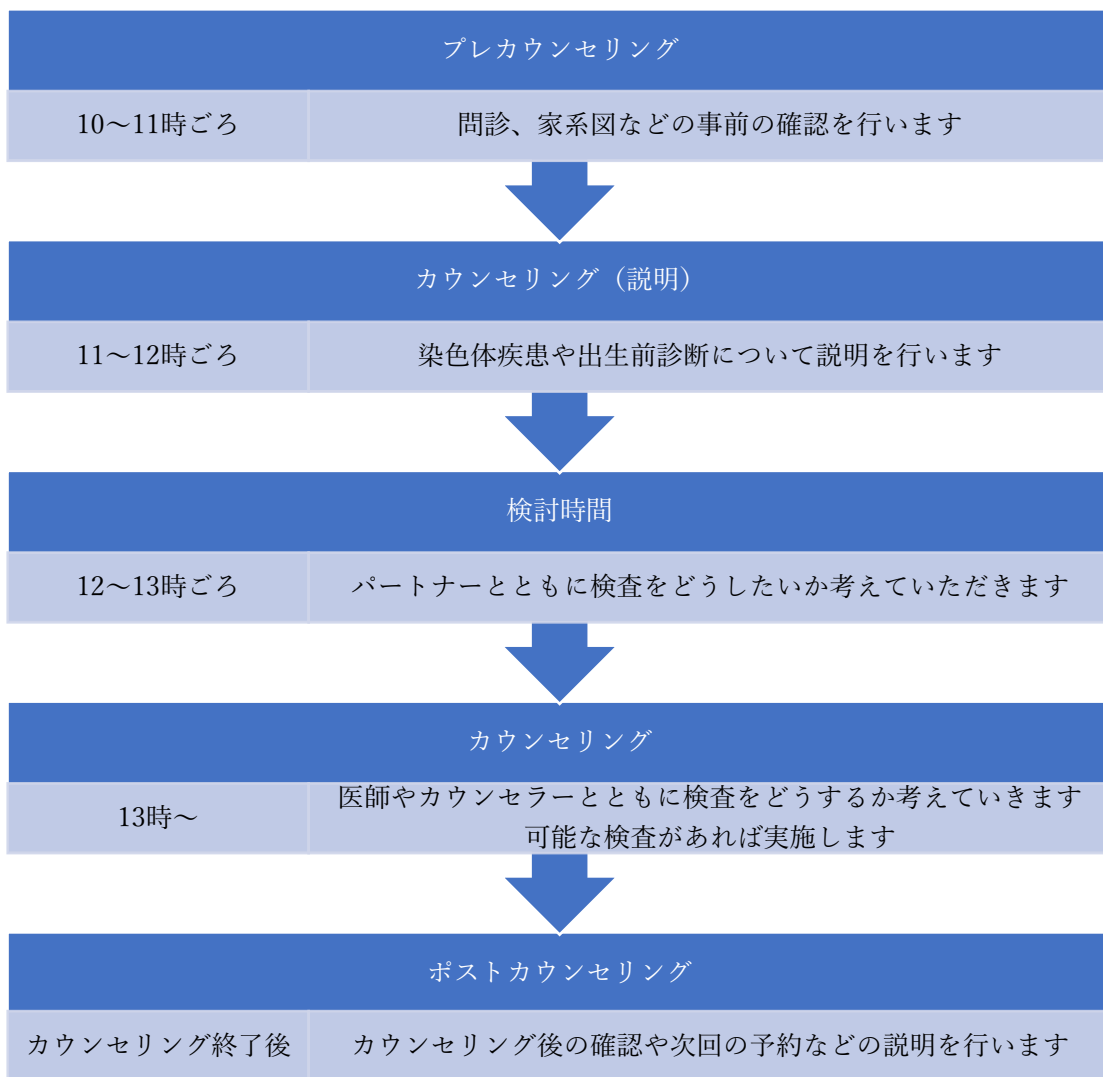
② 母体血清マーカー検査（クアトロテスト）（妊娠 15 週～21 週）

- ・ 妊婦さんから採血して、検査に用います。
- ・ 赤ちゃんの 21 トリソミー（ダウン症候群）、18 トリソミー、開放性神経管奇形のリスクを確認する検査です。
- ・ リスクは陽性、陰性で判定され、陽性的中率は約 2%、陰性的中率は 99.9%です。確率も算出されるので、陽性の場合確率も参考にするとよいです。

③ 母体血中 cell free DNA 検査（NIPT）（妊娠 9 週以降）

- ・ 妊婦さんから採血して、検査に用います（土日祝の前日は採血ができません）。
- ・ 赤ちゃんの 21 トリソミー（ダウン症候群）、18 トリソミー、13 トリソミーのリスクを確認する検査です。
- ・ リスクは陽性、陰性で判定され、陽性的中率は約 90%、陰性的中率は 99.9%です。

2. 初診時の流れ（目安）



3. 検査料金（抜粋）

		（税抜）	
カウンセリング		初回	10,000 円
		再診	6,000 円
出生前遺伝学的検査	羊水検査	G-band	90,000 円*
		G-band + FISH	120,000 円*
	羊水検査 （NIPT 陽性時）	G-band	30,000 円*
		G-band + FISH	50,000 円*
	胎児超音波検査		25,000 円**
	クアトロテスト		20,000 円
	NIPT		100,000 円

（2023/10/2 現在）

G-band：通常の染色体検査（結果が出るまで3週間かかります）

FISH：21・18・13 番染色体や性染色体の数の変化の結果が1週間である程度の信頼性をもって報告されます（まれに最終結果である G-band の結果と異なることがあるため、G-band 結果の確認が必要です）

*：入院費（1泊入院、保険診療）が別途必要です

**：初回検査の費用（精査やフォローアップが必要な際には追加料金がかかります）