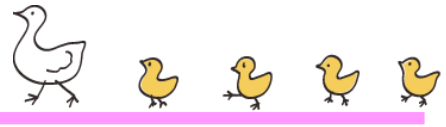
●出生前検査について　　出生前検査の種類



分類		非確定的検査(非侵襲的)			確定的検査(侵襲的)	
種類		初期超音波 スクリーニング検査	コンバインド検査	NIPT	絨毛検査	羊水検査
検査方法		超音波検査	超音波検査＋採血	採血	経腹法:腹部に針を刺し、絨毛組織を採取 経腟法:腟からカテーテルを挿入し、絨毛組織を採取	腹部に針を刺し、羊水を採取
調べるもの		NT*など胎児の全身	NT*・母体血清マーカー	胎盤由来のDNA断片	胎盤組織を構成する絨毛	羊水に浮遊する胎児の細胞
対象疾患		全身の様々な形態的な病態	ダウン症候群 18トリソミー	ダウン症候群･18トリソミー･13トリソミー	染色体疾患全般	染色体疾患全般
流産リスク		なし			0.2～1%	0.1～0.3%
検査時期		11～13週	11～13週6日	10～15週0日	11～14週	16週以降
結果報告		超音波検査後	約2週間後		3週間後	3週間後
結果報告の仕方		超音波所見	確率(1/○○○)	陽性/陰性/判定保留	染色体の数や変化の有無、遺伝子の変化の有無を示す	染色体の数や変化の有無を示す
精度	陰性的中率	-	99%	99.99%	ほぼ100%	ほぼ100%
	陽性的中率	-	5%程度	35歳:約80%	ほぼ100%	ほぼ100%
	検出率	-	21トリソミー:83% 18トリソミー:80%	99%以上	ほぼ100%	ほぼ100%
費用		約8,,270円	約30,000円	約120,000円	約160,000円(検査内容によって金額は変動します)	約100,000円(検査内容によって金額は変動します)

*NT: Nuchal Translucency (後頚部の低エコー領域)

出生前検査について

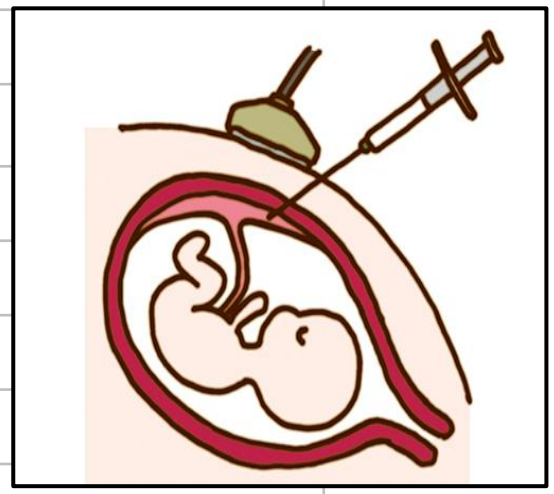
・確定的検査

羊水検査

検査方法		超音波検査で赤ちゃんの位置を確認しながら腹部に針を刺し羊水を採取する
診断方法		羊水中に浮遊する胎児細胞を採取・培養して染色体診断・遺伝子診断する
対象疾患		染色体疾患全般
流産リスク		0.1～0.3%
検査時期		16週以降
結果報告		3週間後
精度	陰性的中率	ほぼ100%
	陽性的中率	ほぼ100%
	検出率	ほぼ100%
費用		約100,000円 (検査内容によって金額は変動します)
検査の限界		特別な処置を必要とする染色体微細欠失症候群や微細重複症候群、顕微鏡観察では発見不可能なほど微細な染色体異常、正常と異常な細胞の比率が非常に偏ってる染色体モザイク等の染色体疾患は分析・発見できないことがある また予期せぬ原因によって、まれに培養が不成功に終わる場合もある

●出生前検査について

・確定的検査

絨毛検査

検査方法		経腹法:腹部に針を刺し、絨毛組織を採取 経腟法:腟からカテーテルを挿入し、絨毛組織を採取
診断方法		絨毛細胞を採取・培養して染色体診断・遺伝子診断する
対象疾患		染色体疾患全般・一部の遺伝性疾患
流産リスク		0.2～1%
検査時期		11～14週
結果報告		3週間後
精度	陰性的中率	ほぼ100%
	陽性的中率	ほぼ100%
	検出率	ほぼ100%
費用		約160,000円 (検査内容によって金額は変動します)
検査の限界		特別な処置を必要とする染色体微細欠失症候群や微細重複症候群、顕微鏡観察では発見不可能なほど微細な染色体異常、正常と異常な細胞の比率が非常に偏ってる染色体モザイク等の染色体疾患は分析・発見できないことがある 胎盤モザイクにより偽陽性となるが場合がありえます