

現在行っている妊娠初期スクリーニングについて

胎児スクリーニング検査の目的と考え方

欧米を中心に普及している胎児スクリーニング検査は、おもに胎児の染色体異常を早期発見することを目的として、発展／普及してきたものです。その前提として、すべての妊婦さんにこの検査をお勧めするという基本姿勢があります。

染色体異常を確認する方法としては、胎児の組織を用いる方法（絨毛採取、羊水穿刺）が一般的ですが、これらの検査は妊婦さんのおなかの上から子宮内に針を刺し入れる必要があるため、それ相応のリスクを伴います。そのため、その前段階として、こういった検査を受けるべき対象となるか否かを安全な方法を用いて振り分けるためにつくられたのが、母体血清マーカー検査と超音波検査の組み合わせです。

つまり、すべての妊婦さんが染色体検査を受けることが前提にある検査であるがために、以下の条件に当てはまる必要があります。

1. 染色体異常のある胎児のできるだけ多くをスクリーニング検査で見つけられるようにする。（“検出率を上げる”といいます）
2. 染色体異常がないにもかかわらず、“スクリーン陽性”と判断されてしまうことをできるだけ少なくする。（“偽陽性率を下げる”といいます）

しかしながら、検査に用いる数字は、連続した変数であるために、“陽性”“陰性”とはつきり分けられるものではなく、以下のような問題点が生じます。

・ **検出率が低い**ということは、“スクリーン陰性”という結果が出た場合でも、染色体異常をもつ胎児である場合が多く含まれるということを意味します。（有用な検査とするためには、検出率を上げる必要があります）

・ **検出率を高くしようすると、偽陽性が多くなります。**（偽陽性が多くなると、必要のない絨毛採取や羊水穿刺が増えることにつながります）

この問題を少なくするために、複数のマーカーを用いた検査が開発されてきました。

現在我が国においては、すべての妊婦さんが胎児の染色体異常の有無を確認する検査を受けるべきであるという考え方は一般的ではありません。このため、このような胎児スクリーニング検査は、希望者を対象におこなわれています。

The Fetal Medicine Foundation の初期スクリーニング

英国に本部のある上記団体とそのクリニックが行っているスクリーニング検査が、現在もっとも普及している方法です。これは、妊娠 11 週から 13 週 6 日（頭臀長 45～84mm）の胎児の首の後ろの黒く抜けて見える部分（NT: nuchal translucency）を計った数字と、母体血清マーカー（free β -hCG, PAPP-A）の数字と、妊婦さんの年齢に基づく数字とを用いて計算するものです。

ダウン症の偽陽性率を 5%に設定した場合（胎児に染色体異常がなくてもそのうちの 5%は”スクリーン陽性”と判断される）の検出率は、マーカーの組み合わせごとに以下のように報告されています。

年齢（35 歳以上）のみで選択した場合	: 30%
年齢と NT 計測	: 70-80%
年齢+NT+初期血清マーカー 2 種	: 85-90%
年齢+NT+胎児の鼻の骨（鼻骨）の有無	: 90%
年齢+NT+鼻骨+初期血清マーカー 2 種	: 95%
年齢+NT+中期血清マーカー 4 種	: 85-90%

注意

ダウン症の発生率は全年齢をおしなべると、約 800 から 1000 妊娠に 1 人とされています。つまり、約 0.1～0.125%です。しかし、スクリーニング検査では約 5%の方が陽性とされることとなります。

当院で現在可能な検査

当院では現在、初期血清マーカー検査を行うことができません。したがって、検出率の高いスクリーニング検査を行うことができません。

現時点で行うことが可能な検査は中期血清マーカー検査と、以下に示す超音波検査ですが、組み合わせ検査として評価する体制になっていませんので、高い検出率ではないという点を了承いただくことになります。

超音波検査として、以下のような項目を確認しています。

・ NT (nuchal translucency)

胎児の首の後ろの皮下の黒く抜けて見える部分を計測します。

ダウン症胎児の 75~80%は正常児の 95%がそれ以下になる計測値よりも大きい値になります。

その他の染色体異常や心疾患、感染症などでも大きい値になることがあります。

・ 胎児心拍数

13 トリソミーの 85%で心拍数が早いことが知られています。

・ 鼻骨

鼻骨が見えない胎児は、以下のような頻度で見られます。

正常染色体の 1-3%

ダウン症の 60%、18 トリソミーの 50%、13 トリソミーの 40%

・ 静脈管の血流派形

へその緒から心臓に流れてくる途中の血液の流れを観察します。

約 4%の胎児に逆流派がみられ、これらは染色体異常、心奇形、胎児死亡と関連があります。

ただし、逆流がみられるうちの約 80%は、問題のない胎児です。

正常染色体では 3%

ダウン症の 65%、18 トリソミーの 55%、13 トリソミーの 55%で見られる所見です。

・ 三尖弁逆流

心臓の右心室から右心房へと逆流する血流がないかを確認します。

正常染色体児の 1%

ダウン症の 55%、18 トリソミーの 30%、13 トリソミーの 30%にみられます。

胎児に心疾患がある場合、これがみられる頻度が上昇します。

現時点では組み合わせによる計算式を入手していませんので、リスクの計算はできません。