

## 1. 母体血清マーカー検査とは

妊娠した人の血液中には胎児・胎盤が産生する物質などが増え、母体が産生するホルモンなどの量にも変化が起こります。それらのうち、胎児に特定の染色体異常などの生まれつきの病気がある場合には、正常児である場合と比べて母体血中で多くなる傾向や少くなる傾向の物質があります。これらを母体血清マーカーと呼び、ここで説明するクアトロテスト\*では、AFP( $\alpha$ フェトプロテイン)、hCG(ヒト絨毛性ゴナドトロピン)、uE3(エストリオール)、インヒピンAの4つのマーカーの増減の程度で胎児が特定の疾患である可能性を確率として計算するものです。「確定診断」はできません。(胎児染色体の確定診断は羊水検査によってできます。)

## 2. 母体血清マーカー検査：クアトロテストでわかること

胎児がダウン症(21トリソミー)である確率が算出されることがこの検査の主な項目です。他に18トリソミーである可能性、開放性神経管奇形(無脳症、二分脊椎、髄膜瘤など)である可能性も算出されますが、この二者は胎児超音波検査でも「疑い診断」ができます。ダウン症胎児は超音波検査では正常であることもしばしばあります。

## 3. 「出生前診断」のうちで母体血清マーカー検査のメリット

検査は妊娠中の母体の採血をするだけですから、母体に採血の痛みがあるだけで、胎児には何の危害も加わりません。母体の各年齢のみによるダウン症児妊娠の可能性の情報だけより、具体的な確率がわかります。確定診断ができる羊水検査は約300回に1回流産となってしまうリスクがありますが、それがありません。費用も2万円位です。

## 4. 母体血清マーカー検査のデメリット

検査結果は「今回妊娠している胎児がダウン症である確率は $\frac{1}{1000}$ です」という形で表示されます。ダウン症であるか無いかはこの検査ではわかりません。可能性の高さが示されます。高い確率とされてもダウン症で無いことが多数であり、低い確率であってもダウン症であることがあります。

## 5. 検査結果のとりえ方

自分が「羊水検査で確認しなければ心配なくらい高い確率だ」と考えれば羊水検査を受ける判断材料になります。「羊水検査を受けるほど高い確率ではない」と考えれば、母体年齢が高くても、流産リスクのある羊水検査を回避する判断材料にすることができます。まず、自分の年齢でのダウン症児を妊娠する平均の確率を知ってください。検査会社の結果にはカットオフ値(35歳妊婦の胎児がダウン症である平均の確率)より高いか低いかで「陽性」または「陰性」と表示されますが、それは胎児に異常が「有る」「無い」ではありません。可能性が高いと考えるか低いと考えるかの判断は検査を受けたご本人がしなければなりません、その手助けの参考と考えてください。陰性・陽性ではなく示された「ダウン症である確率が何分の一」なのかで考えてください。年齢が高い人はそれだけで高い確率が出る人が多いのは当然です。出た結果を高いと考えるか低いと考えるか判断に迷う人もたくさんいます。医師は結果のとりえ方にアドバイスはできますが、羊水検査を受けるべきかの判断を誘導することはできません。

## 6. クアトロテスト：検査可能な時期

検査可能な時期は妊娠15週から21週までです。結果が出るまで10日位\*かかります。羊水検査は受けると結果に2週間\*かかります。(妊娠をやめることができるのは日本では妊娠21週までです。早いほうが母体への負担は一般に小さくなります。)クアトロテストを受けるなら早いほうが後に考える時間が長くとれます。

※注：一度検査を予約すると電話では検査予約変更ができません(中止は可能)。受診し検査予約を変更してください。

## 7. 双胎の場合

個々の児ではなく双胎全体としての可能性になり、精度が下がります。18トリソミーについての結果は出ません\*。

## 8. 検査費用

検査に健康保険の適用はなく、自費(約2万円+受診料)の検査です。

## 9. この検査を受けるかどうかは、あくまでご本人(ご夫婦)の意思によります

\*：ラブコープ・ジャパン合同会社の資料による