

1. 羊水検査とは

羊水検査には羊水に含まれる細胞の検査や DNA の検査、様々な物質の濃度などの情報を得るものがあります。ここで説明する羊水検査とは、羊水に含まれる胎児細胞の染色体を検査することであり、通常の染色体異常以外の胎児の異常はこの検査ではわかりません。

2. 羊水検査の手順

超音波検査で子宮の中の様子（胎児・胎盤の位置、羊水の分布など）を観察した後、母体のお腹の表面を消毒し、通常無麻酔で（局所麻酔をすることもありますが）羊水穿刺用の針（採血針より細く、長い）を子宮内まで数 cm 刺し、約 20ml の羊水を採取します。その後約 2 時間安静にした後に帰宅できます。胎児や胎盤の位置、羊水量、子宮筋腫の合併、子宮収縮の関係などで、穿刺をしても羊水が採取できず後日に再穿刺を行うことがあります。羊水は専門の検査会社に送られます。

3. 検査の種類

羊水中に混じっている、胎児の皮膚や粘膜から剥がれた、生きている細胞を見つけ、培養し、その胎児細胞中の染色体を検査します。検査法には通常法(G-band 法。全ての染色体の数と形を検査します。確定診断と考えてください)と FISH 法(数の異常が起こる頻度の高い 13,18,21 番と X,Y 染色体の数だけを知る迅速法、数%は検査不適で結果が出ないことがあります。精度は通常法よりやや低くなります)があり、結果が出るまでに通常法は 2~3 週間、FISH 法は約 1~2 週間かかります。通常法のみと FISH 法+通常法のコースがあります。

4. 羊水穿刺に伴うリスク

羊水穿刺により出血、破水、感染、胎児損傷、胎児死亡、流産などの危険を誘発し、児を失う可能性が 1/200 から 1/600、平均 0.3%前後あります。検査後は予防的に抗菌剤を内服します。子宮収縮抑制剤を処方することもあります。効果がはっきりしていません。母体合併症としてはまれに内出血、感染症、Rh(D)型陰性妊婦などでの抗原感作、ごくまれに羊水塞栓の報告等があります。

5. 検査可能な時期

検査可能な時期は通常妊娠 15~20 週前後です。まれに培養が不調などの技術的理由で結果が遅れたり、出ないことがあります。21 週以後の穿刺には相談が必要です。

6. 検査の限界

極めて稀ですが、検査結果が胎児の状態を反映しないことがあります。羊水から採取される細胞は数十にすぎないので、胎児のすべての細胞の状態を表している訳ではありません。たとえば、正常な細胞と異常な細胞が混在して分布している「モザイク」や極めて微小で普通の顕微鏡では見えない異常などでは、「正常」とされることがあります。脆弱 X 染色体についてもわかりません。

7. 双胎の場合

双胎の場合も検査を実施した胎児の結果のみが示されます。（一卵性双胎では両児の染色体は通常同一です。二卵性で 2 児とも穿刺を行うときは、複数回の穿刺に伴う若干のリスク上昇が推測され、追加の費用も必要です。）

8. 検査費用

検査に健康保険の適用はなく、自費(通常法; 11 万円、通常法+FISH 法; 13 万円)(手技・内服薬込み)の検査です。

9. 胎児の性別を知る目的で行うものではありません

染色体検査には性染色体も含まれますので、結果には性染色体の異常の有無も含まれます。（結果を表示しての説明を希望されない場合はお申し出ください。口頭で必要な内容のみお伝えします。）

10. 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

説明医師