

出生前遺伝相談外来

近年、妊娠・出産する女性の平均年齢の上昇に伴い、出生前検査への関心が高まっています。出生前検査とは、胎児が生まれつき内臓の形の異常や染色体異常（先天異常）をもっていないかなどを、お母さんのおなかの中にいる間に調べる検査です。前もって知っておくことにより、生まれた後の治療やこころの準備ができる場合があります。一方で、診断がつくことによって悩みが増える場合もあります。検査には染色体異常の診断やリスクを判定するもの（遺伝学的検査）と脳や心臓などの臓器の異常を診断する形態学的検査（超音波検査）があります。遺伝学的検査は通常の妊婦健診で行う検査ではなく、特別な理由や妊婦さんの強い希望により受けることができる検査です。したがって検査を受ける前には、検査の方法や合併症、検査でわかることとわからないこと、わかる疾患についての理解、検査をうけることの意味について十分考えていただくことが重要です。また検査結果について十分理解してその後の対応を一緒に考える必要があります。

出生前遺伝外来は、出生前遺伝学的検査に関する遺伝カウンセリングを主に行う、検査を受けるかどうかを考えている方のための専門外来です。遺伝カウンセリングでは、胎児の心配事に対してどのように対応するのがご夫婦にとって最良と思われるか、とりうる選択肢を一緒に考えます。検査方法には以下のようにいくつか種類があ

り、検査でわかることやその程度、検査を受ける時期などは検査の種類によって様々です。

妊娠 10－16 週	NIPT	当院で可能予定 (現在申請中であり 2024 年 4 月より実施予定)
妊娠 11－13 週	妊娠初期コンバインド検査	当院で可能
妊娠 11－14 週	絨毛検査	当院では行っておりません
妊娠 15-18 週	妊娠中期母体血清マーカー検査 (クアトロテスト™)	当院では行っておりません
妊娠 16 週以降	羊水検査	当院で可能

* 妊婦健診とは別に受診していただく必要があります。

* 遺伝カウンセリングを受けた後に検査を受けるかどうかはご夫婦の意思によるものです。したがって、ご夫婦でのご受診を推奨しております。

出生前遺伝相談 外来実施日

金曜日 14 時 30 分～16 時 30 分

遺伝相談外来受診費用

出生前遺伝カウンセリング，遺伝学的検査は基本的に自費診療となります。自費診療の場合の遺伝外来料金は原則として下表の通りです。（費用は変更になる事があります）

遺伝カウンセリング料（保険診療適用外） 11,860 円（税込）

遺伝子検査説明料（保険診療適用外） 5,930 円（税込）

超音波検査料（保険診療適用外） 5,830 円（税込）

* 遺伝学的検査には別途料金がかかります。

NIPT（非侵襲性出生前遺伝学的検査）について

当院は日本医学会の出生前検査認証制度による NIPT の実施施設として申請中です。認定されれば 2024 年 4 月より開始予定です。当院の患者様に加え基幹病院として連携施設で対応困難な症例や臨床遺伝専門医・出生前コンサルト小児科医が在籍し対応します。

NIPT は妊娠 10 週以降に採血した母体の血液を用いた遺伝学的検査です。母体血中に含まれる赤ちゃんの DNA を調べる検査で、従来の非侵襲的検査（採血や超音波検査を用いて間接的に赤ちゃんの染色体を検査する方法）に比べて精度が非常に高いのが特徴です。赤ちゃんの 13、18、21 番の染色体数が正常であるかどうか検査をします。胎児の性別はわかりません。

検査を希望される方はご夫婦もしくはご本人・パートナーとで遺伝カウンセリングを受けていただくことが必要です。特別な事情がありご本人のみで遺伝カウンセリングをご希望の場合はお申し出ください。

下記の出生前認証制度等運営委員会のウェブサイトをご参照ください。

出生前認証制度等運営委員会のウェブサイト：<https://jams-prenatal.jp/>

検査対象

- 妊娠 9 週から 16 週で分娩予定日が判明している方
- ご夫婦もしくはご本人・パートナーで遺伝カウンセリングを受診可能で、
両者の同意が得られた方
- 35 歳以上など年齢の制限はありませんが、母体年齢が低下するほど検査の精度が低下します。
- 単胎・双胎（双子）のいずれでも検査可能です。

検査費用

約 77000 円（費用は変更になる事があります）

- * 検査費用に加えて遺伝カウンセリング料、遺伝子検査説明料、超音波検査料が必要になります
- * 結果が陽性であった場合の確定検査（羊水検査）費用も含まれます

検査結果

陽性・陰性・判定不能のいずれかとなります。判定不能であった場合、再検査で結果が判明する可能性があれば無料で再採血をお行います。

結果が陽性（染色体疾患の可能性が高い）と診断された方は確定検査（羊水検査）を行う必要があります。陽性・判定保留の結果の場合はその後の対応につきまして再度ご相談いたします。

検査の流れ

当院かかりつけの方は妊娠初期に遺伝カウンセリングならびに出生前遺伝学的検査希望である旨をお伝えください。ご予約をお取りします。

遺伝カウンセリング終了後、ご希望があれば採血検査を行います。結果は2週間後に予約をお取りし結果開示いたします。必ずご夫婦もしくはご本人・パートナーで来院ください。少なくとも2回の受診が必要となります。

医師・カウンセラー紹介

西村 裕 にしむら ゆたか
遺伝診療科主任部長

臨床遺伝専門医
小児科専門医
周産期専門医

（兼）総合周産期母子医療センター センター長

(兼) 小児科 部長
(兼) 口唇裂口蓋裂センター 医師
(兼) ガンゲノム医療センター 医師

西村 志保 にしむら しほ
遺伝子診療科部長

臨床遺伝専門医
小児科専門医

(兼) 小児科 部長

関野 和 せきの まどか
遺伝子診療科副部長

臨床遺伝専門医
産婦人科専門医
周産期専門医
超音波専門医
胎児心エコー認証医

(兼) 産科・婦人科 副部長
(兼) 小児科 副部長
(兼) 総合周産期母子医療センター 副部長

田中奈緒子 たなか なおこ
遺伝子診療科医員

産婦人科専門医
日本産科婦人科遺伝診療学会認定医（周産期）

産科・婦人科 医師
(兼) 小児科 医師
(兼) 総合周産期母子医療センター 医師

北村久美子 きたむら くみこ（2024年4月より常勤）
認定遺伝カウンセラー

二川 摩周 ふたがわ ましゅう
認定遺伝カウンセラー（非常勤）
岡山大学医学部医学科 非常勤講師