

目で見える出生前胎児診断

赤石 理奈／佐々木 愛子／左合 治彦*

国立成育医療研究センター周産期・母性診療センター，センター長*

はじめに

胎児染色体数的異常に対する出生前検査は、1967年に Jacobson らによって羊水検査がはじめて報告された¹⁾。羊水検査は胎児由来細胞を侵襲的に採取し、染色体検査によって確定診断を行う確定検査の1つである。1978年に Creasy らによって母体の高年齢と21トリソミーの関連が提唱され²⁾、高齢妊婦への羊水検査が普及する一方で非侵襲的な検査の需要も高まった。21トリソミーに対する非侵襲的検査として、1970年代に血清マーカーの有用性が報告され、複数のマーカーを組み合わせた非確定的検査として普及してきた。その後、first trimester に実施可能なスクリーニングが望まれるようになり、1992年に Nicolaidis らが報告した超音波検査による胎児後頸部浮腫 (nuchal translucency ; NT) 測定による非確定的検査が行われるようになった³⁾。現在では主に

21, 18, 13トリソミーを対象とした非確定的検査として第一三半期超音波検査(first trimester ultrasound screening ; FTS)、母体血清マーカー検査、両者を組み合わせたコンバインド検査、母体血中胎児 cell free DNA を用いた非侵襲的出生前遺伝学的検査(non-invasive prenatal genetic testing ; NIPT)がある。各検査は組み合わせる項目により検出率が異なるが(表1)⁴⁾⁻⁹⁾、あくまでも非確定的検査であり、確定診断を希望する場合は侵襲的検査(羊水検査、絨毛検査)が必要となる。本稿では、非確定検査の1つである母体血清マーカーについて記述する。

I. 母体血清マーカー

1. 母体血清マーカーの歴史

母体血清マーカー検査は、母体血清中の胎児・胎盤由来ホルモンまたは蛋白質から、胎児の21ト

	検査項目	検出率 (%)	偽陽性率 (%)
1	母体年齢	30	5
2	母体年齢 + NT	75~80	5
3	FTS : 母体年齢 + NT + NB or TR or DV	90~95	5
4	母体年齢 + free β -hCG + PAPP-A	60~70	5
5	Combined test : 母体年齢 + NT + free β -hCG + PAPP-A	85~95	5
6	Combined test + NB or TR or DV	93~96	2.5
7	Double test : 母体年齢 + AFP + hCG (free β -hCG)	55~65	5
8	Triple test : 母体年齢 + AFP + hCG (free β -hCG) + uE3	60~70	5
9	Quadruple test : 母体年齢 + AFP + hCG (free β -hCG) + uE3 + InhibinA	70~80	5
10	母体年齢 + NT + PAPP-A (11~13週) + Quadruple test	90~94	5
11	NIPT : cell-free fetal DNA	99.1	0.1

表1 21トリソミーの検出率の比較

NB : nasal bone, TR : tricuspid regurgitation, DV : ductus venosus

2~6は1st trimester, 7~10は2nd trimester, 11は1st-2nd trimester に実施する。

(文献4)-9)より引用・変更)