

出生前診断のために行われる各検査の特徴

	検査	対象となる胎児疾患	施行時期	検査 ⁺	検査 ⁺	患者	正常	長所	短所
				↑患者	↑集団	↑検査 ⁺	↑検査 ⁻		
非確定的検査	母体血を用いた胎児染色体検査 ^{*1}	胎児染色体異常	妊娠10週以降	99%	1.8%	96.5%	99.99%	陽性的中率が高い。また、検査が陰性的場合には、羊水検査を回避できるかもしれない	・確定診断ではない ・対象となる染色体異常は、13、18、21トリソミー
	ソフトマーカーを用いたエコー検査（妊娠初期） ^{*2}	胎児染色体異常	妊娠11～13週	82%	11.9%	9.3%	99.7%	検査が陰性的場合には、羊水検査を回避できるかもしれない	確定診断ではない
	初期血清マーカーとソフトマーカーの組み合わせ（妊娠初期） ^{*3}	胎児染色体異常	妊娠11～13週	85.2%	9.4%	6.7%	99.9%	検査が陰性的場合には、羊水検査を回避できるかもしれない	・確定診断ではない ・対象となる染色体異常は、18、21トリソミー（13トリソミー対象でない）
	中期母体血清マーカー検査（トリプルマーカー TM 、クアトロテスト TM など） ^{*4}	胎児染色体異常	妊娠15～20週	81%	9.2%	2.2%	99.9%	検査が陰性的場合には、羊水検査を回避できるかもしれない。胎児二分脊椎の診断につながるかもしれない	・確定診断ではない ・対象となる染色体異常は、18、21トリソミー（13トリソミー対象でない）
	ソフトマーカーを用いたエコー検査（妊娠中期） ^{*5}	胎児染色体異常	妊娠18～24週	75%	16%	13%	99.2%	検査が陰性的場合には、羊水検査を回避できるかもしれない	確定診断ではない
確定的検査	形態異常検出を目的としたエコー検査 ^{*6}	胎児疾患一般	妊娠全週数	56%	10%	89%	-	・胎児に対して非侵襲的 ・確定的検査にもなり得る	・検査者によって、発見率が異なる ・発見率は決して高くない
	絨毛検査	胎児染色体異常・遺伝子異常	妊娠11週以降	ほぼ100%				早い週数に検査が可能	・手技が困難、検査に伴う流産：1% ・胎盤限局性モザイクが約1%に認められる
	羊水検査	胎児染色体異常・遺伝子異常	妊娠15～16週以降	ほぼ100%				・ほぼ100%で染色体異常が分かる ・手技が容易	羊水検査に伴う流産：0.3～0.5%
	臍帯血検査	胎児染色体異常・遺伝子異常、胎児貧血など	妊娠18週以降	ほぼ100%				胎児感染、貧血も診断可能	・手技が困難 ・検査に伴う胎児死亡：約1.4%

非確定的検査における感度、スクリーン陽性率、陽性的中率、陰性的中率の注意事項

* 1 日本からの報告に基づく35歳以上の妊婦を対象とした21トリソミーの検査精度³⁾

* 2 BUN studyの報告に基づく全妊婦を対象とした21トリソミーの検査精度。

ソフトマーカーとしてNT (nuchal translucency：後頸部の皮下透明領域) のみを利用し、カットオフ値（羊水検査を行う目安）を1：270にした場合の確率⁴⁾

* 3 BUN studyの報告に基づく全妊婦を対象とした21トリソミーの検査精度。

NT、hCG (human chorionic gonadotropin：ヒト絨毛性ゴナドトロピン)、PAPP-A (pregnancy associated plasma protein A：妊娠関連血漿タンパク質A) の組み合わせを利用し、カットオフ値を1：270にした場合の確率⁴⁾。なお、日本で利用できるFirst ScreenTMのカットオフ値は1：220。

* 4 LabCorp社の報告に基づく、全妊婦を対象にしたクアトロテストTMによる21トリソミーの検査精度。

なお、40歳のスクリーン陽性率は39%、35～39歳のスクリーン陽性率は17%。

* 5 ハイリスク妊婦を対象にした21トリソミーの検査精度⁵⁾

* 6 Eurofetus studyの報告に基づく妊娠18～22週的全妊婦を対象としたエコースクリーニングの検査精度⁶⁾