

表 出生前検査の種類

名称	確定的検査 (胎児の遺伝的情報を確認)		非確定的検査 (胎児の遺伝的情報を推定)		
	羊水検査	絨毛検査	母体血清マーカー検査	NIPT	胎児超音波検査
方法	子宮内穿刺（体表面から子宮内に針を刺すこと）を行い、採取した羊水中に存在する胎児由来の検体を調べる	子宮内穿刺を行い、採取した絨毛組織を調べる	妊婦から採取した血液を用いて胎児が障害をもつ確率を算出する	妊婦から血液を採取して、母体血漿中のDNA断片（胎児由来のDND断片含む）の解析から胎児の染色体異常を推定する	妊婦に対し経膈的もしくは経腹的に超音波を照射し、反射した超音波を解析・画像化する。妊婦健診では必ず行われる
時期	妊娠 15 週以降	妊娠 11～14 週	妊娠 15 週～20 週	妊娠 9～10 週頃以降	妊娠 11～13 週など
検査の対象	胎児の染色体数的異常・構造異常、遺伝子異常、子宮内感染等	胎児の染色体数的異常・構造異常、遺伝子異常等	21 トリソミー, 18 トリソミー, 神経管閉鎖障害等	13, 18, 21 番染色体の3つのトリソミー	形態学的異常
リスク	およそ 1/300～1/500 の確率で流産に至る	およそ 1/100 の確率で流産に至る	リスクはとくにないが、非確定的検査であり、詳細を調べるには羊水検査などの実施が必要		

(出所) 厚生科学審議会科学技術部会 NIPT 等の出生前検査に関する専門委員会「NIPT 等の出生前検査に関する専門委員会報告書」  
<https://www.mhlw.go.jp/content/000783387.pdf>, 2021); 山中美智子・玉井真理子・坂井律子編著『出生前診断 受ける受けない 誰が決めるの?— 遺伝相談の歴史に学ぶ』(生活書院, 2017) を参考に作成。