

母体血清マーカーテスト（クアトロテスト®）について

母体血清マーカーテスト（クアトロテスト®）は、妊婦さんの血液中に含まれる4つの成分（AFP、hCG、非抱合型E3、インヒビンA）を測定し、年齢などの情報とあわせて、胎児の染色体異常などの可能性を評価する検査です。

この検査では、以下のような疾患の「確率」を調べます。

- ・21トリソミー（ダウン症候群）
- ・18トリソミー
- ・神経管閉鎖不全症

あらかじめ設定された基準値（カットオフ値）と比較し、

- ・基準より高い場合：スクリーニング陽性
- ・基準より低い場合：スクリーニング陰性

と判定されますが、いずれも確定診断ではありません。

そのため、結果の解釈には注意が必要です。

また、妊婦さんの年齢が高くなるほど陽性となる可能性が高くなる傾向があります。

この検査は、NIPT（非侵襲的出生前遺伝学的検査）と同様に「スクリーニング検査」であり、診断を確定するものではありません。結果が陽性の場合、確定診断のためには羊水検査などの追加検査が必要となります。

検査は妊娠15週以降に採血で行いますが、その後の精密検査の時期を考慮し、妊娠16週頃までに実施することが望ましいとされています。

ダウン症候群に対する検出率（感度）は約80%とされており、NIPT（約99.1%）と比較するとやや低くなります。また、約5%の確率で実際には異常がないにもかかわらず陽性と判定（偽陽性）されることがあります。

費用：25,000円（再診料など別途かかります）

クアトロテストと NIPT、羊水検査の比較

	クアトロテスト	NIPT	羊水検査
非確定的/確定	非確定的検査	非確定的検査	確定検査
実施時期	15 週～18 週	10～22 週	15 週以降
対象疾患	ダウン症候群 18 トリソミー 開放性二分脊椎	ダウン症候群 18 トリソミー 13 トリソミー	染色体疾患全般 (感度 99.7%)
ダウン症に対する感度	80%	99.1%	100%
検査の安全性	非侵襲的	非侵襲的	流産率 0.3% 腹部に穿刺
特徴	・ ダウン症候群の 80%以上を検出	・ 母児に無侵襲 ・ ダウン症候群の検出率が高く、偽陰性が少ない (0.1%以下) ・ 妊娠 10 週から可能	・ 確定診断 ・ 妊娠 15 週以降に施行
限界	・ 偽陽性率が高い (5%)	・ 羊水検査でわかる染色体疾患の 2/3 程度の異常しか検出できない ・ 胎盤性モザイクの検出	・ 侵襲性 (腹部に穿刺) ・ 流産、出血、破水、母体損傷などの副作用リスク