

# 胎児スクリーニングで検査する項目とわかる病気

◎: 感度 80-100%、○: 感度 50-80%、△: 感度 10-50%、空欄: 不明 or 感度 10% 以下

大分類	詳細確認項目	初期	中期	わかる病気の代表例
染色体異常の可能性評価	ダウン症	◎	—	ダウン症
	13トリソミー	◎	—	13トリソミー
	18トリソミー	◎	—	18トリソミー
頭部	頭蓋骨	◎	◎	無頭蓋症（無脳症）、脳瘤、頭蓋骨早期癒合症
	脳の左右差	◎	◎	Hemimegalencephaly（片側巨脳症）、脳腫瘍
	脳梁		◎	脳梁欠損、脳梁低形成
	側脳室		◎	側脳室拡大、水頭症
	第四脳室		◎	ジュベール症候群
	小脳	○	◎	小脳低形成、小脳出血
	小脳虫部		◎	Dandy-Walker Malformation（ダンディー・ウォーカー症候群）、小脳虫部低形成
	大槽	◎	◎	開放性二分脊椎、Blake's Pouch Cyst
	脳溝		◎	滑脳症、Hemimegalencephaly（片側巨脳症）
	中大脳動脈		◎	胎児貧血
	Willis 動脈輪		○	ガレン大静脈瘤
	脳梁周囲動脈		◎	脳梁欠損、脳梁低形成
顔	両目	○	◎	無眼球症、単眼症、眼窩間狭小、眼間開離
	口唇	○	◎	口唇裂
	上顎	○	◎	口蓋裂
	下顎	○	◎	無顎症、小顎症
	鼻	○	◎	鼻骨低形成、無鼻症、単鼻腔
	耳	○	◎	耳介低位、耳介欠損
頸部	頸部肥厚	○	◎	NT 肥厚、ヒグローマ
	頸部腫瘤	○	○	奇形腫、血管腫、脂肪腫
胸部	両肺	○	◎	CHAOS、BPS、CPAM
	肺肝境界	○	◎	横隔膜ヘルニア、横隔膜弛緩症
	胸郭	○	◎	胸郭低形成
	胸水	○	◎	胎児胸水

# 胎児スクリーニングで検査する項目とわかる病気

◎: 感度 80-100%、○: 感度 50-80%、△: 感度 10-50%、空欄: 不明 or 感度 10% 以下

大分類	詳細確認項目	初期	中期	わかる病気の代表例
心臓 / 血管	心拍	◎	◎	子宮内胎児死亡、胎児不整脈
	向き	◎	◎	ファロー四徴症
	位置	◎	◎	右側相同、左側相同、横隔膜ヘルニア、肺欠損、肺腫瘍
	大きさ	◎	◎	心拡大、心肥大
	左右心室	◎	◎	単心室、左心低形成、右心低形成
	大血管の交差	◎	◎	完全大血管転移
	大動脈	◎	◎	大動脈縮窄症、ファロー四徴症、大血管転移
	肺動脈	○	◎	肺動脈閉鎖症、大血管転移
	動脈管			動脈管早期閉鎖
	三尖弁	◎	◎	三尖弁閉鎖、Ebstein 奇形、三尖弁逆流
	僧帽弁	○	◎	僧帽弁閉鎖、僧帽弁逆流
	三尖弁・僧帽弁の位置	○	◎	房室中隔欠損症
	大動脈弁	○	◎	大動脈弁狭窄、閉鎖、閉鎖不全
	肺動脈弁	○	◎	肺動脈弁狭窄、閉鎖、閉鎖不全
	肺静脈	△	◎	総肺静脈還流異常症
	鎖骨下動脈	△	◎	鎖骨下動脈起始異常
	3VV (主肺動脈・大動脈・上大静)	○	◎	ファロー四徴症、完全大血管転移
	3VTV (動脈管弓・大動脈弓)	○	◎	完全大血管転移、大動脈離断、左心低形成症候群、大動脈縮窄複合症
	心室中隔		◎	心室中隔欠損 (VSD)、房室中隔欠損症
	心房中隔		◎	心房中隔欠損 (ASD)、卵円厚閉鎖、房室中隔欠損症
腹部	胃	◎	◎	左側相同、右側相同、食道閉鎖
	腹壁	◎	◎	腹壁破裂、臍帯ヘルニア
	胆嚢	○	◎	胆道閉鎖、胆道拡張症
	臍帯静脈		◎	右臍帯静脈遺残
	静脈管	◎	◎	静脈管欠損、静脈管逆流
	膀胱	◎	◎	巨大膀胱、腎無形成、膀胱外反
	副腎		◎	副腎腫瘍、副腎出血

# 胎児スクリーニングで検査する項目とわかる病気

◎：感度 80-100%、○：感度 50-80%、△：感度 10-50%、空欄：不明 or 感度 10% 以下

大分類	詳細確認項目	初期	中期	わかる病気の代表例
腹部	腎臓	◎	◎	腎無形成、馬蹄腎、水腎症
	尿管		◎	尿管膀胱移行部狭窄
	腹水	◎	◎	胎児腹水、胎児貧血
脊椎	頸椎	○	◎	Hemivertebra、二分脊椎、脊髄髄膜瘤、髄膜瘤、脂肪腫、奇形腫、側弯
	胸椎	○	◎	
	腰椎	○	◎	
	仙骨	○	◎	
	背部表面	○	◎	
四肢	上腕	◎	◎	欠損、内反、合指、多指、変形、骨折、拘縮
	前腕(橈骨・尺骨)	◎	◎	
	手掌	◎	◎	
	手指	◎	◎	
	大腿	◎	◎	
	脛(脛骨・腓骨)	◎	◎	
	足 / 足首	○	◎	
外性器	外性器	△	◎	外性器の異常
臍帯	臍帯	◎	◎	臍帯嚢胞、尿管遺残、臍帯過捻転、臍帯過少捻転、前置血管
	臍帯動脈	◎	◎	単一臍帯動脈
羊水	量	◎	◎	羊水過少、羊水過多
羊膜	羊膜	◎	◎	Body-stalk anomaly、羊膜索症候群
胎盤	位置	◎	◎	前置胎盤、低置胎盤、臍帯付着部異常、
	性状	◎	◎	胎盤腫瘍、癒着胎盤
その他		◎	◎	三倍体
子宮動脈	子宮動脈	◎	◎	妊娠高血圧腎症、子宮内胎児発育不全の予測