

# 母体血清マーカーコンバインド検査 マターナルスクリーン

## マターナルスクリーン (Maternal Fetal Screen) とは

マターナルスクリーンは、21、18、13トリソミーに胎児が罹患している確率を算出するスクリーニング検査です。妊娠 11 週～13 週の比較的早い時期（ファーストトリメスター）に検査可能なことが特徴で、妊娠初期の検査として行われています。

## 検査の内容

本検査は、母体年齢、Nuchal Translucency（以下 NT）と母体血清マーカーである AFP（αフェトプロテイン）、free β-hCG（ヒト絨毛性ゴナドトロピン -βサブユニット）、Inhibin-A（インヒビン A）、PAPP-A（妊娠関連血漿タンパク質 A）、および PIGF（胎盤増殖因子）を組み合わせたコンバインドリスク検査（スクリーニング検査）です。各母体血清マーカーと対象疾患との関連性を表 1 に示します。

表 1. 各母体血清マーカーと対象疾患との関連性

対象疾患	AFP	free β-hCG	Inhibin-A	PAPP-A	PIGF
ダウン症候群	低下	上昇	上昇	低下	低下
18 / 13 トリソミー	—	低下	—	低下	低下

## 検査結果の解釈

対象疾患に罹患しているかどうかは、結果の確率がカットオフ値より大きいか小さいかにより判定されます。例えば 1/2000 という確率は 2000 人の被検者が同じ 1/2000 という結果を得た場合、一人が実際にその疾患に罹患し、1999 人は罹患していないことを表します。ダウン症候群のカットオフ値は 1/300 であるので、1/2000 という結果はスクリーニング陰性として WITHIN RANGE（カットオフ値範囲内）と報告されます。カットオフ値より大きい確率の場合、スクリーニング陽性として INCREASED RISK（罹患リスク大）と報告されます。

### WITHIN RANGE の解釈

胎児が対象疾患に罹患している確率は、カットオフ値より低いという解釈です。ただし、赤ちゃんが必ず対象疾患に罹患しないという事ではありません。

### INCREASED RISK の解釈

胎児が対象疾患に罹患している確率は、カットオフ値より高いという解釈です。ただし、赤ちゃんが必ず対象疾患に罹患するという事ではありません。

本検査の結果は母体血清マーカーと NT の測定値ごとに MoM（Multiple of Median）が計算されます。正常妊婦の中央値を 1.00 としたとき、MoM はその値からどれくらい離れているかを表しています。この値を母体年齢のみに影響される罹患確率に加味して、本検査の結果を確率として表します。また、値の計算には体重、人種、トリソミーの妊娠歴などが補正要因として加味されます。

$$\text{MoM (Multiple of Median)} = \frac{\text{実測値}}{\text{妊娠日数の中央値}}$$

## 検査結果の感度と限界

本検査を実施する Eurofins NTD Labs 社では、free β-hCG 測定法を使用しています。free β-hCG は total hCG のサブユニットで、ダウン症候群の検出率は、一般的に使用されている total hCG 測定法では 83% ですが、free β-hCG 測定法では 90% と高いことが示されています（偽陽性率 5%、Canick et al 2006 及び Eurofins NTD Labs 社調査）。

表 2、表 3 にマターナルスクリーン検査の集団研究による検出率を示します（Wald et al, 2003 及び Eurofins NTD Labs 社調査）。被検者 40,387 人の内、2,494 人（6.2%）がスクリーニング陽性の結果となりました。また、同じ母集団で 86 人が確定診断でダウン症候群と診断されました。その結果、本検査の検出率（感度）は 84%、陽性的中率は 3.45%（85/2,494）でした。

また、別の母集団による研究で、同スクリーニング検査の対象疾患である 18 トリソミーと 13 トリソミーの検出率は合わせて 95% でした（Eurofins NTD Labs 社調査）。

本検査の結果は、羊水検査を受検するかを判断するための参考データとしてお役立てください。

表 2. 21 トリソミーの検出率 (Wald et al. 2003)

感度	84.00%
特異度	94.03%
陽性的中率	3.45%
陰性的中率	99.96%

表 3. 全症例に対する T21 の内訳 (Wald et al. 2003)

	症例数
全症例数	40,387
本検査でのハイリスク結果数	2494 (6.2%)
T21 患者数	86
検出率	84%
陽性的中率	86/2494 (3.45%)

## 受託要件

- 検査項目名： マターナルスクリーン  
 検査方法： 計算法  
 検査実施： Eurofins NTD Labs 社 (アメリカ合衆国 ニューヨーク州)  
 採取条件： 血液 10mL  
 提出条件： 血清 1 mL (全血でご提出を希望される場合はご相談ください。)  
 保存温度： 凍結  
 検査可能条件： 妊娠週数 11 週 1 日から 13 週 6 日まで (CRL 値が優先されます)  
 単胎もしくは双胎 (双胎の場合はそれぞれの胎児の CRL 値が必要となります)  
 CRL 45 ~ 84mm  
 所要日数： 7 ~ 12 日 (弊社にて検体を受け付けた日から起算)

### 依頼書に関する特記事項：

- 以下の情報はリスク計算に加味される因子のため必ずご記載ください。
  - ・採取日、超音波検査実施日、CRL 値、NT 値
  - ・出産予定日、妊娠週数算出方法、胎児数
  - ・被検者の体重、生年月日、人種\*、体外受精 (ART) の場合は卵子採取時の母体年齢
  - ・家族歴、喫煙歴 など
- \*人種について日本人はアジア人 (インド、中東地域は含まれない) の基準値で計算されます。
- 本検査に用いる NT 測定に当たっては、英国の Fetal Medicine Foundation (FMF) もしくは米国の Nuchal Translucency Quality Review (NTQR) の認可が必要なため、検査依頼書に認可番号を記載頂いています。
- インフォームドコンセント確認のため医師の署名が必要になります。

### 母体血清マーカーに関する国内の通知

- 厚生科学審議会先端医療技術評価部会・出生前診断に関する専門委員会「母体血清マーカー検査に関する見解」1999 年 6 月
- 日本医学会「医療における遺伝学的検査・診断に関するガイドライン」2011 年 2 月
- 日本産科婦人科学会「出生前に行われる遺伝学的検査および診断に関する見解」2013 年 6 月

### 主要文献

1. Screening for fetal aneuploidy. ACOG Practice Bulletin No. 163 Obstet Gynecol 2016 May;127(5):e123-37.
2. Canick JA, Lambert-Messerlian GM, Palomaki GE, et al. Comparison of serum markers in first-trimester down syndrome screening. Obstet Gynecol. 2006;108(5):1192-1199.
3. Wald NJ, Rodeck C, Hackshaw AK, Walters J, Chitty L, Mackinson AM. First and second trimester antenatal screening for Down's syndrome: the results of the Serum, Urine and Ultrasound Screening Study (SURUSS). J Med Screen. 2003;10(2):56-104.
4. Spencer K, Nicolaides KH. A first trimester trisomy 13/trisomy 18 risk algorithm combining fetal nuchal translucency thickness, maternal serum free Fβ-hCG and PAPP-A. Prenat Diagn. 2002;22(10):877-879.
5. NTD Labs 社調査結果. NTD labs free hCG-β data analysis of 23 population-based studies and total hCG data analysis of 4 case-control or modeled studies. A full list of references available at <http://www.ntdlabs.com/references/>.

### ● お問い合わせ ●

ユーロフィン クリニカルジェネティクス株式会社  
 〒143-0006 東京都大田区平和島 4-1-23 JS プログレビル 9F  
 TEL: 03-6701-8090 E-mail: [clinical-jp@eurofins.com](mailto:clinical-jp@eurofins.com)  
 URL: <http://www.eurofinsclinicalgenetics.co.jp/>

 NTD | Eurofins  
Clinical Diagnostics

 eurofins | Clinical Genetics