国立研究開発法人
国立成育医療研究センター
National Center for Child Health and Development

PRESS RELEASE

報道関係者各位

2026 年 4 月 9 日
国立成育医療研究センター

NIPT 導入の前後 10 年間における各出生前遺伝学的検査を解析
～羊水検査、絨毛検査は減少し、高リスク症例に実施の可能性～

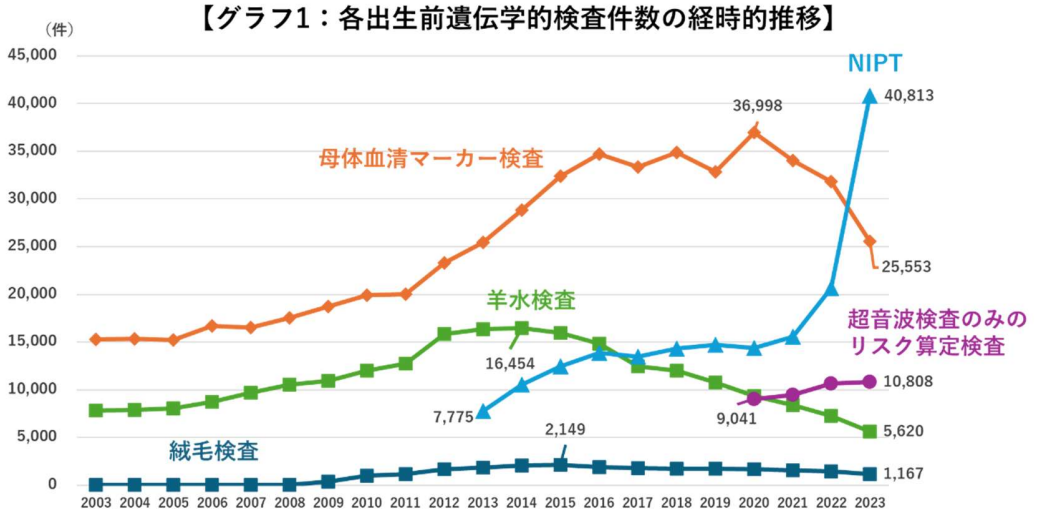
国立成育医療研究センター（東京都世田谷区、理事長：五十嵐隆）の佐々木愛子ら、厚生労働科学研究・こども家庭庁研究グループ（研究代表:京都大学 小西郁生、お茶の水女子大学三宅秀彦）は、2013 年に NIPT（非侵襲性出生前遺伝学的検査）[1]が導入された前後 10 年、2003～2023 年までの 20 年間に渡って、日本における出生前遺伝学的検査の実施状況のデータを解析しました。

その結果、NIPT の導入以降、羊水検査[2]や絨毛検査[3]などの侵襲的検査は大きく減少していることが明らかになりました。一方で、侵襲的検査における染色体異常の検出率は 8.4%から 20%へと上昇しており、より高いリスクの症例に対して侵襲的検査が実施されている可能性が示されました。

また、全妊婦における出生前遺伝学的検査全体の実施率は、2011 年頃の約 3%から 2023 年には約 11.5%へ増加しており、日本における出生前遺伝学的検査のあり方が大きく変化していることが示されました。

本研究は、全国規模で出生前遺伝学的検査の長期的変化を示したもので、今後の出生前医療および遺伝カウンセリング体制の検討に重要な基礎資料となることが期待されます。

【グラフ1：各出生前遺伝学的検査件数の経時的推移】



Sasaki A. *et.al.* JHG 2026 Mar 2

[1] NIPT（非侵襲性出生前遺伝学的検査）：採血をすることによって、妊婦の血液中に含まれる胎児由来 DNA を解析し、胎児の染色体異常を調べる検査。
[2] 羊水検査：妊婦の腹部から子宮内に細い針を刺して羊水を採取し、胎児の染色体異常などを調べる確定診断の検査。
[3] 絨毛検査：妊婦の腹部または子宮頸部から器具を挿入し、胎盤の一部（絨毛）を採取して胎児の染色体異常などを調べる確定診断の検査。

国立研究開発法人
国立成育医療研究センター
National Center for Child Health and Development

PRESS RELEASE

【プレスリリースのポイント】

- 2013 年の NIPT 導入後、羊水検査・絨毛検査などの侵襲的検査は大きく減少。
- 羊水検査における染色体異常の検出率は 8.4%（2006 年）→20%（2023 年）に上昇しており、「より高いリスク症例」において検査が実施されている可能性が示されました。
- 全妊婦における出生前遺伝学的検査全体の実施率は約 3%（2011 年頃）→11.5%（2023 年）へ増加。
- 日本における各出生前遺伝学的検査の変化を示す包括的な全国データです。

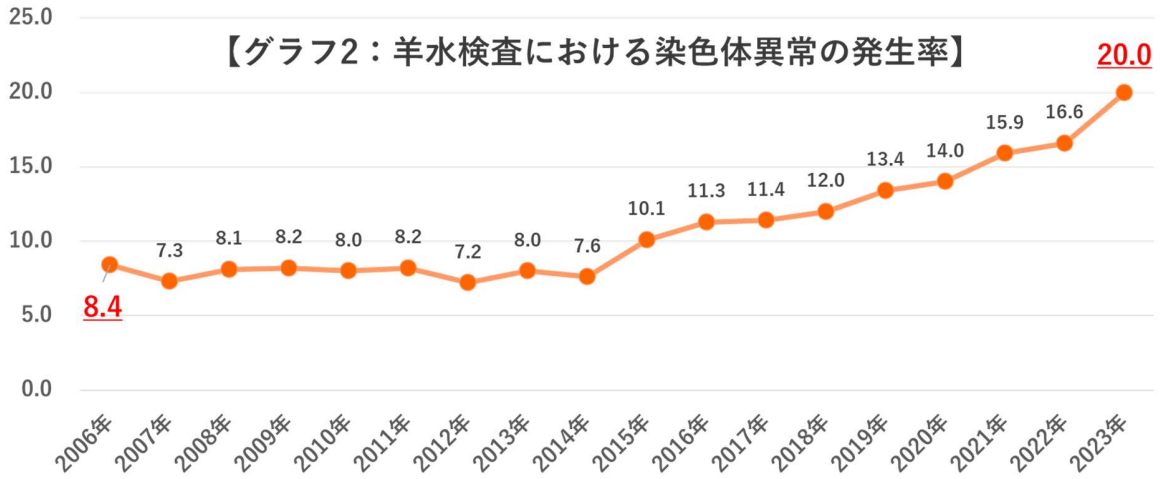
	羊水検査	絨毛検査	母体血清マーカー検査	NIPT	超音波検査のみのリスク算定検査
2003年	7,811	31	15,271		
2004年	7,877	40	15,332		
2005年	8,074	19	15,214		
2006年	8,749	25	16,680		
2007年	9,723	30	16,525		
2008年	10,545	35	17,523		
2009年	10,965	363	18,752		
2010年	12,023	995	19,896		
2011年	12,725	1,194	20,006		
2012年	15,836	1,664	23,280		
2013年	16,336	1,826	25,478	7,775	
2014年	16,454	2,046	28,824	10,531	
2015年	15,985	2,149	32,424	12,487	
2016年	14,808	1,901	34,738	13,887	
2017年	12,458	1,782	33,364	13,497	
2018年	11,992	1,744	34,877	14,347	
2019年	10,767	1,734	32,875	14,734	
2020年	9,361	1,688	36,998	14,406	9,041
2021年	8,424	1,540	34,010	15,577	9,490
2022年	7,273	1,443	31,835	20,639	10,650
2023年	5,620	1,167	25,553	40,813	10,808

【背景・目的】

国立研究開発法人
国立成育医療研究センター
National Center for Child Health and Development

PRESS RELEASE

出生前遺伝学的検査は、胎児の染色体異常などを評価する重要な医療手段で、近年では NIPT（非侵襲性出生前遺伝学的検査）の導入により大きく変化しています。
しかし、日本において長期的な全国規模の動向を体系的に評価した研究は限られていました。
そこで本研究では、2003 年から 2023 年までの 20 年間にわたり、各出生前遺伝学的検査の実施状況の変化を明らかにすることを目的としました。



【研究概要】

- 対象：日本において出生前遺伝学的検査解析を行っている主要 5 機関
  ※期間によって、機関数は変動します。
- 期間：2003 年～2023 年（20 年間）
- 解析項目：
  - ・母体血清マーカー検査（初期含む）
  - ・羊水検査
  - ・絨毛検査
  - ・超音波検査のみによるリスク算定検査
  - ・検査実施件数の推移
  - ・染色体異常検出率
  - ・全体実施率

【今後の展望・発表者のコメント】

国立研究開発法人
国立成育医療研究センター
National Center for Child Health and Development

PRESS RELEASE

本研究により、日本における出生前遺伝学的検査の実施状況がこの 20 年間で大きく変化していることが明らかになりました。
今後は、検査の普及に伴い、適切な遺伝カウンセリングの提供体制や、検査選択に関する社会的・倫理的議論の重要性がさらに高まると考えられます。
本研究の結果は、今後の出生前医療のあり方や政策検討に資する基礎資料となることが期待されます。

【発表論文情報】

タイトル：Two-decade trends in prenatal genetic testing in Japan

執筆者：Aiko Sasaki ほか

所属：国立成育医療研究センター ほか

掲載誌：Journal of Human Genetics, 2026 Mar 2

DOI：https://doi.org/10.1038/s10038-026-01465-y

【特記事項】

本研究は、「厚生労働行政推進調査事業費補助金（20DA2003）」と「こども家庭科学研究費補助金（23DA0401）」の支援を受けて実施されました。

【問い合わせ先】

国立成育医療研究センター　企画戦略局 広報企画室 村上・神田
電話：03-3416-0181（代表）　E-mail:koho@ncchd.go.jp