



出生前検査へのガイド

赤ちゃんの健康について知っておくこと

こちら章では、赤ちゃんの健康に関する情報が判る出生前検査について説明します。この検査を行うかどうかの選択は自由です。詳細についてやこれらの検査が自分に適しているかどうか決めかねておられる場合は、医療サービス提供者にご相談下さい。

これらのいずれかの検査を行われる場合は、各検査の詳細について参照するよう指示を受けます。また、各テストの同意書をお読みになり、ご署名頂くよう求められます。

妊娠中にあなたと赤ちゃんの健康を保つためにできることはたくさんあります。妊婦用ビタミン剤や、健康的な食事、運動と十分な睡眠をとる事は全て重要です。

人間の体は複雑です。妊娠中に全てを“正しく”行っても、赤ちゃんは必ずしも正常に発達するという訳ではありません。3%や5%の赤ちゃんは(100人のうち3人から5人位)、なんらかの健康の問題を持って生まれます。

こちらの配布資料に、これらの検査についての基本情報が記載されていますので、最善な意思決定をするのにきっとお役に立つと思います。

どのような検査がありますか？

次の2つの基本的なテストがあります：

- スクリーン検査(非確定的検査)では、赤ちゃんが、特定の先天性障害を持っているかどうかや可能性を予測します。
- 診断検査(確定的検査)は、赤ちゃんに特定の先天性障害があるかどうかを知らせます。

次のページの表に検査がいつ行われるのが表示されています。また、各検査の簡単な説明と何がわかるのかについて表示しています。医療サービス提供者とお話する前に、これらの検査について詳しくお知りになりたい場合は、この章の残りの部分でご参照頂けます。



出生前検査により赤ちゃんの健康情報がおわかりになります。

スクリーニング検査

検査の名前	時期	特徴	何がわかるのか
項部透過性(NT)超音波	11から14週目の間	赤ちゃんの首の後ろの小さな間隔を測定するための腹部超音波検査	赤ちゃんに染色体問題の可能性があるかどうか
インテグレートッド(統合)スクリーン	11から14週目および15から22週目の間	NT超音波および2回に分けた血液採取	赤ちゃんにダウン症や、18トリソミーや、脊椎披裂の可能性はあるかどうか
クワッドスクリーン(母体血清マーカー検査)	15から22週目の間	1回の血液採取	赤ちゃんにダウン症や、18トリソミーや、脊椎披裂の可能性はあるかどうか

診断検査

検査の名前	時期	特徴	何がわかるのか
絨毛採取(CVS)	11から14週目の間	経膈的または経腹的な胎盤の採取	赤ちゃんに染色体問題および時としてその他の遺伝性疾患があるかどうか
(超音波での)羊水穿刺	16から22週目の間	母体の腹部を通して赤ちゃんの周りの羊水を採取	赤ちゃんに染色体問題、脊椎披裂および時としてその他の遺伝性疾患があるかどうか

その他の検査

検査の名前	時期	特徴	何がわかるのか
解剖学的構造超音波検査	18から22週目の間	赤ちゃんの成長と発達を確認するための腹部超音波検査	異常が疑われるかどうか、また更なる検査が必要かどうか

スクリーニング検査

項部透過性(NT)超音波検査

こちらのスクリーニング検査は妊娠11週から14週の間に行われます。超音波を使用して、赤ちゃんの身長を測ることにより、予定日を確認します。また超音波を使用し、赤ちゃんの首の後ろの皮膚の下側の小さな間隔を測定します。この間隔は、*nuchal translucency (NT)* 項部透過性と呼ばれます。この間隔が広いほど、赤ちゃんに染色体問題がある可能性がより高くなります。NT超音波検査は特別に訓練された技師のみが行えます。

インテグレートッドスクリーン

NT超音波検査の結果と2回の血液検査結果を用いて検査は行われます。最初の血液採取は、11週から14週の間に行われ、通常NT超音波検査と同じ日に行われます。2回目の血液採取は15週から22週の間に行われます。血液検査では、特定の先天性障害に関連するタンパク質やホルモンのパターンを調べます。

インテグレートッドスクリーンでは、赤ちゃんにダウン症や、18トリソミーや、脊椎披裂の可能性があるかどうかを判ります。(詳細については34、35、および36ページのサイドバーをご参照ください。)それはこれらの疾患を診断するわけではありません。多くの女性は、インテグレートッドスクリーンで異常結果が出たにもかかわらず、健康な赤ちゃんを産んでいます。

インテグレートッドスクリーンでは、以下の割合で症例が発見できます：

- ダウン症候群の100症例のうち90症例(90%)
- 18トリソミーの100症例のうち90症例(90%)
- 脊椎披裂の100症例のうち80症例(80%)

それでも、このスクリーンで先天性障害のすべての症例が発見できるわけではありません。また、他の健康問題の検査ではありません。

クワッドスクリーン

このスクリーンでは、1回の血液採取が15週と22週の間に行われます。このスクリーンでも特定の先天性障害に関連するタンパク質やホルモンのパターンを調べるので、インテグレートッドスクリーンと似ています。

クワッドスクリーンでは、赤ちゃんにダウン症や、18トリソミーや、脊椎披裂の可能性があるかどうかわかります。それはこれらの疾患を診断するわけではありません。多くの女性は、クワッドスクリーンで異常結果が出たにもかかわらず、健康な赤ちゃんを産んでいます。

染色体問題とはどのようなものですか？

染色体とは遺伝的指令の構造体です。私達の両親から遺伝します。染色体は、体の成長と発達を統制します。染色体は私達の体のすべての部分にあり、顕微鏡でのみ見ることができます。

ほとんどの人は46本の染色体をもちますが、人によっては、余分な染色体や(47)、染色体が一本ない場合や(45)、一本破損している場合や、一本余分にくっついている場合があります。

染色体の変化は、多くの場合、先天的障害や発達遅延を引き起こしますが、必ずしもそうは限りません。

クワッドスクリーンでは、以下の割合で症例が発見できます：

- ダウン症候群の100症例のうち85症例(85%)
- 18トリソミーの100症例のうち75症例(75%)
- 脊椎披裂の100症例のうち80症例(80%)

それでも、このスクリーンで先天的障害のすべての症例が発見できるわけではありません。また、他の健康問題の検査ではありません。

クワッドスクリーンは、妊婦管理を4ヶ月目まで開始しない場合、またはNT超音波が利用できない場合に行う検査として適しています。

細胞フリーDNAによる高度染色体異数性スクリーン

ダウン症候群の新型血液検査法について、ニュースで聞いたりインターネット上の記事をご覧になった事があるかもしれません。このテストは細胞フリーDNAによる高度染色体異数性スクリーンと呼ばれます。母体から血液採取を行うことで、妊娠10週目から検査できます。赤ちゃんに、ある特定の染色体障害があるか検査します。

誰もが血液中に自由に循環しているいくつかの(細胞内に留まっています)DNAを持っています。妊娠中は、その細胞フリーDNAのほとんどは母体にあるものですが、一部妊娠による場合もあります。このテストでは、血中内の21、18、および13染色体からくる細胞フリーDNAの総量が測定されます。

他のスクリーンテストと同じく、このテストでは、赤ちゃんに染色体問題があるかどうかについてはわかりません。血中内にこれらの染色体の1つからくるDNA量の増加がみられると、赤ちゃんがその染色体のトリソミー(3染色体—染色体が1本過剰に存在する)を持っている可能性が高くなります。

現在では、ダウン症候群、18トリソミーまたは13トリソミーを持つ赤ちゃんを妊娠するリスクが高い女性のみがこの検査を受けられます。すでにこれらのトリソミーのいずれかを持つ子供がいる、または他のタイプの検査で、結果に異常がでた場合に、細胞フリーDNAによる高度染色体異数性スクリーンを勧められることがあります。

診断検査

解剖学的構造超音波検査

こちらの検査は妊娠18週から22週の間に行われます。超音波を使って、赤ちゃんや、赤ちゃんの、胎盤の、子宮の周りがある羊水の量を見ます。赤ちゃんの成長およびすべての主要臓器が形成されていることを確認します。

染色体問題とはどのようなものですか？

ダウン症候群はまた、21トリソミーとして知られています。ある人に染色体番号21が1つ多くある場合に発生します。

ダウン症候群は、いろいろな点で人に影響を与えます。ダウン症候群の人は、大抵家族の他のメンバーとは違って見えません。必ずなにかしらの発育遅延があり、遅延のレベルが人によって異なります。

ダウン症候群をもつ大人は、スポーツをしたり、基本的な仕事を持ったり、友人との付き合いを楽しむことができるかもしれません。しかし、彼らは通常、助けを借りずに自分で住むことができません。

ダウン症候群の赤ちゃんの多くは、心臓に欠陥があり、手術で治すことができる場合もあります。ダウン症候群とともに、他の健康問題と先天的障害が発生するようなこともあります。それは稀です。

赤ちゃんはこの月齢では十分発達しているため、超音波検査により重度の心臓欠陥や、脊椎披裂、腎臓欠損や重度の口唇裂などの問題を発見することができます。この検査で染色体問題を診断することはありませんが、それらの徴候や他の異常を示すことがあります。

絨毛採取またはCVS

こちらの診断検査は妊娠11週から14週の間に行われます。医師は、薄く、柔軟な針または薄いプラスチック製の管を用いて、胎盤の小量試料を採取します。超音波検査が同時に行われるので、処置中の赤ちゃんの様子が見れます。

胎盤試料を用いて、染色体問題を診断します。家族に筋萎縮症や血友病などの遺伝性疾患が見られる場合、採取試料を用いて、赤ちゃんにその疾患があるか検査できます。

CVS後の流産の可能性は女性100人中1人か2人です(1%から2%)。

羊水穿刺またはAmnio

こちらの診断検査は妊娠16週から22週の間に行われます。医師は薄く、柔軟な針を使って、赤ちゃんの周りがある羊水をテーブルスプーン2杯分ほど採取します。超音波検査が同時に行われるので、処置中の赤ちゃんの様子が見れます。

羊水を用いて染色体問題や脊椎披裂を診断します。家族に筋萎縮症や血友病などの遺伝性疾患が見られる場合、羊水を用いて、赤ちゃんにその疾患があるか検査できます。

羊水穿刺する事により流産する可能性は女性400人のうち1人です(0.25%)。

家系に基づく保因者スクリーン

家系または民族性は赤ちゃんに稀な遺伝的疾患があるかどうかを見つける手がかりとなります。それぞれの家系グループには、他の民族グループに比べて、そのグループでよく遺伝し、見られる疾患があります。各家系グループに関連する疾患は36ページの表に記載されています。

大抵の場合、夫婦両方が同じ疾患の”保因者”である場合、これらの疾患のいずれかを持つ子供を必ず持つこととなります。保因者には、通常、症状がありません。また、保因者の多くは、その疾患の家族歴がありません。あなたの家族の誰かにこれらの疾患のいずれかがある場合は、医療サービス提供者へお知らせ下さい。

18トリソミーとは何ですか？

18トリソミーはエドワーズ症候群として知られています。ある人に染色体番号18が1つ多くある場合に発生します。

18トリソミーを持つ赤ちゃんのほとんどは、妊娠期を越えて生存しません。18トリソミーの子供は、重度の脳障害があり、通常心臓の欠陥や内反足など他の問題を抱えています。

脊椎捻裂とは何ですか？

脊椎捻裂は、赤ちゃんの脊椎骨の一部が正常に形成せず、脊椎骨の神経が損傷されている状態のことをいいます。これは妊娠の初期数週間以内に起こります。

脊椎捻裂は、いろいろな点で人に影響を与えます。人によっては歩行に問題があり、下肢装具または、車椅子を使わなければなりません。人によっては膀胱や腸をコントロールするのに問題が生じます。時には、脊椎捻裂は脳の損傷や、発育遅延を引き起こすことがあります。

あなたとあなたのパートナーが、同じ遺伝的疾患の保因者である場合は、赤ちゃんにその疾患が遺伝する可能性があります。出生前に確実に知りたい場合は、羊水穿刺やCVSを行うことができます。インテグレートッドスクリーン、クアッドスクリーンおよび超音波検査ではこれらの疾患は診断されません。

これらの遺伝性疾患の保因者であるかどうかの確認には、少量の血液採取を行う必要があります。これらの検査のいずれかまたは全てを行うかどうかは自らの選択によります。

こちらの表は、2005年の(社団法人)全国遺伝カウンセラー学会が発行した”家系に基づく保因者スクリーン”から適用されています：

家系グループ	遺伝性疾患	保因者である可能性
アフリカ系アメリカ人	ベータサラセミア (β地中海貧血症)	10%(100人のうち10人)
	鎌状赤血球症	11%(100人のうち11人)
東欧系(アッシュケナージ)ユダヤ人	カナバン病	2.5%(100人のうち2人から3人)
	嚢胞性線維症	3%から4%(100人のうち3人から4人)
	家族性自律神経失調症	3%(100人のうち3人)
	テイ・サックス病	3%(100人のうち3人)
欧州白人	嚢胞性線維症	3%(100人のうち3人)
地中海人種	ベータサラセミア (β地中海貧血症)	3%から5%(100人のうち3人から5人)
	鎌状赤血球症	2%から30%(100人のうち2人から30人)
東アジア、東南アジア人*	アルファサラセミア	5%(100人のうち5人)
	ベータサラセミア (β地中海貧血症)	2%から4%(100人のうち2人から4人)
ヒスパニック系人種*	ベータサラセミア (β地中海貧血症)	0.25%から8%(100人のうち1人未満から8人)
	鎌状赤血球症	0.6%から14%(100人のうち1人未満から14人)
中東と南アジア人*	ベータサラセミア (β地中海貧血症)	0.5%から5.5%(100人のうち1人未満から6人)
	鎌状赤血球症	5%から25%(100人のうち5人から25人)

*このグループの数値は推定であり、正確な民族性により異なります。



遺伝子カウンセラーはあなたおよびあなたのパートナーの出生前検査についての意思決定をお手伝いをすることができます。

これらの検査を行うかどうかの決定

これらの検査を行うかどうかまたはどの検査が一番適しているのかを決定することは難しいでしょう。“正しい”選択というものはありません。ある女性は解剖学的構造超音波検査のみを選択し、他の検査はしません。他の女性は、インテグレートドスクリーンと解剖学的超音波検査を選択するかもしれません。また、これらの検査のうち、1つに異常が出た場合、羊水穿刺をするかもしれません。人によっては、スクリーンテストではなく、CVSや羊水穿刺を好むかもしれません。

十分な情報を得た上での意思決定

UW Medicineにおける私達の目標は、医療ケアに関する意思決定において、患者さんとご家族とのパートナーになることです。決断の助けとなるよう、ご質問にお答えしたいと思いますので、お気軽にお問い合わせ下さい。次は、遺伝子検査の実施を検討するにおいて、自分自身へ投げかける質問です。

- この情報を得たいかどうか？
- 赤ちゃんが生まれる前に、先天的障害について知っておくことが、自分と医療サービス提供者が準備し、計画を立てるにおいてどのように役立つのか？
- もし先天的障害が判明した場合、この情報が自分の妊娠について選択をするのに役立つかどうか？
- これらの検査を受けることはより安心することにつながるのか？

医療サービス提供者が、選択について、と一緒に詳しくお話できます。または、出生前診断クリニックで診察予約をいただくことも可能です。遺伝カウンセラーは、これらの質問を慎重に考えるための援助をするために特別な訓練を受けています。カウンセラーはあなたが最もよい決断を下せるようお手伝いします。

質問はございますか？

あなたの質問は重要です。出生前検査についての質問がございましたら、診察時間内に医療サービス提供者までお電話下さい。

また、出生前診断クリニックへお電話して頂いても構いません:206-598-4072

Guide to Prenatal Testing

Learning about your baby's health

This chapter describes prenatal tests that give information about your baby's health. It is your choice whether or not to have these tests done. Talk with your health care provider to learn more and to help you decide if any of these tests are right for you.

If you have any of these tests done, you will be asked to read more about each one. You will also be asked to read and sign a consent form for each test.

There is a lot you can do during your pregnancy to keep you and your baby healthy. Taking prenatal vitamins, eating healthy foods, exercising, and getting enough sleep are all important.

The human body is complicated. Even if you do everything “right” during your pregnancy, babies do not always develop normally. Between 3% and 5% of babies (between 3 and 5 out of 100) have some kind of health problem when they are born.

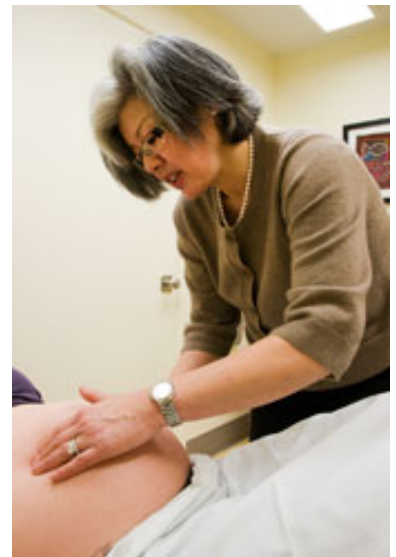
This handout gives some basic information about these tests to help you make the best decision for you.

What are the tests?

There are 2 basic kinds of tests:

- **Screening tests** predict the *chance*, or odds, that your baby has a certain birth defect.
- **Diagnostic tests** tell you if your baby does or does not have a certain birth defect.

The tables on the next page list the tests and when they are done. They also give a brief description of each test and what it will tell you. The rest of this chapter gives more details about these tests, if you would like to read about them before you talk with your health care provider.



Prenatal tests can provide information about your baby's health.

Screening Tests

Name of Test	When	Description	What It Tells You
Nuchal translucency (NT) ultrasound	11 to 14 weeks	Abdominal ultrasound to measure small space behind baby's neck	<i>Chances</i> your baby has a chromosome problem
Integrated screen	11 to 14 weeks <i>and</i> 15 to 22 weeks	NT ultrasound plus 2 separate blood samples	<i>Chances</i> your baby has Down syndrome, trisomy 18, or spina bifida
Quad screen	15 to 22 weeks	1 blood sample	<i>Chances</i> your baby has Down syndrome, trisomy 18, or spina bifida

Diagnostic Tests

Name of Test	When	Description	What It Tells You
Chorionic villus sampling (CVS)	11 to 14 weeks	Sample of placenta, taken through the vagina or abdomen	<i>Whether or not</i> your baby has chromosome problems and sometimes other inherited diseases
Amniocentesis (with ultrasound)	16 to 22 weeks	Sample of fluid from around your baby, taken through your abdomen	<i>Whether or not</i> your baby has chromosome problems, spina bifida, and sometimes other inherited diseases

Other Tests

Name of Test	When	Description	What It Tells You
Anatomy ultrasound	18 to 22 weeks	Abdominal ultrasound to check baby's growth and development	<i>Whether or not</i> abnormalities are suspected and if further testing is needed

Screening Tests

Nuchal Translucency (NOO-kul trans-LOO-sun-see) or NT Ultrasound

This screening test is done between 11 and 14 weeks of pregnancy. Using ultrasound, your baby's length is measured to confirm your due date. Ultrasound is also used to measure the small space under the skin behind your baby's neck. This space is called the *nuchal translucency* (NT). The larger this space of fluid is, the greater the *chance* your baby has a chromosome problem. An NT ultrasound can be done only by specially trained staff.

Integrated (IN-tuh-grey-tud) screen

This test uses the results of the NT ultrasound and 2 blood tests. The first blood sample is taken between 11 and 14 weeks, usually the same day as the NT ultrasound. The 2nd blood sample is taken between 15 and 22 weeks. The blood tests look for patterns of proteins and hormones that are linked to certain birth defects.

An integrated screen tells you the *chances* that your baby has Down syndrome, trisomy 18, or spina bifida. (See the sidebars on pages 34, 35, and 36 for more details.) It does not diagnose these conditions. Most women who get an abnormal integrated screen result still have a healthy baby.

The integrated screen can detect:

- 90 out of 100 cases (90%) of Down syndrome
- 90 out of 100 cases (90%) of trisomy 18
- 80 out of 100 cases (80%) of spina bifida

But, it will **not** detect all cases of these birth defects. And, it does not test for any other health problems.

Quad Screen

This screening test involves 1 blood sample that is taken between 15 and 22 weeks. It's like the integrated screen, because it also looks for patterns of proteins and hormones that are linked to certain birth defects.

A quad screen tells you the *chances* that your baby has Down syndrome, trisomy 18, or spina bifida. It does not diagnose these conditions. Most women who get an abnormal quad screen result still have a healthy baby.

What is a chromosome problem?

Chromosomes are packages of genetic instructions. We inherit them from our parents. They control how our bodies grow and develop. They are in every part of our body, and they can only be seen with a microscope.

Most people have 46 chromosomes, but some people have an extra chromosome (47), a missing one (45), or a chromosome that has a piece broken off or an extra piece attached.

A change in a chromosome often causes birth defects and developmental delay, but not always.

The quad screen can detect:

- 85 out of 100 cases (85%) of Down syndrome
- 75 out of 100 cases (75%) of trisomy 18
- 80 out of 100 cases (80%) of spina bifida

But, it will **not** detect all cases of these birth defects. And, it does not test for any other health problems.

A quad screen may be a good test to have if you do not start prenatal care until your 4th month or if an NT ultrasound is not available.

Advanced Aneuploidy (ann-you-PLOY-dee) Screening with Cell-free DNA

You may have heard about a new blood test that can screen for Down syndrome. This test is called *advanced aneuploidy screening with cell-free DNA*. It uses a blood sample from the mother, and it is done starting at 10 weeks of pregnancy. It screens for specific chromosome disorders in the baby.

Everyone has some free (not contained within a cell) DNA in their blood. When you are pregnant, most of that cell-free DNA is from you, but some is from your pregnancy. In this test, the total amount of cell-free DNA from chromosomes 21, 18, and 13 is measured in your blood.

Like the other screening tests, this test does not tell you if the baby has, or does not have, a chromosome problem. But if there is an increased amount of DNA from one of these chromosomes in your blood, there is a high chance that the baby has trisomy for that chromosome.

Currently, only women who have a high risk of having a baby with Down syndrome, trisomy 18, or trisomy 13 can have this test. If you have already had a child with one of these trisomies, or if you have another type of screen and the results are abnormal, you may be offered advanced aneuploidy screening with cell-free DNA.

Diagnostic Tests

Anatomy (uh-NAT-uh-mee) Ultrasound

This test is done between 18 and 22 weeks. An ultrasound is used to look at your baby, the amount of fluid around him, your placenta, and your uterus. It checks to see that the baby is growing and that all major organs are formed.

What is Down syndrome?

Down syndrome is also known as trisomy 21. It is caused when a person has an extra copy of chromosome number 21.

Down syndrome affects people in different ways. People with Down syndrome always look different than other members of their family. They always have some developmental delay, but the level of delay differs from person to person.

Adults with Down syndrome may be able to play sports, have a basic job, and enjoy friends. But they usually cannot live on their own without help.

Many babies with Down syndrome have a heart defect, which can sometimes be fixed with surgery. Other health problems and birth defects sometimes occur with Down syndrome, but they are rare.

Your baby is developed enough at this age that an ultrasound may find problems such as a severe heart defect, spina bifida, a missing kidney, and severe cleft lip. Although this test will not diagnose chromosome problems, it may show signs of them or other conditions.

Chorionic Villus Sampling (kor-ee-ON-ic VILL-us sam-pling) or CVS

This diagnostic test is usually done between 11 and 14 weeks. The doctor uses either a thin, flexible needle or a thin plastic tube to remove a small sample of the placenta. An ultrasound is done at the same time, so your baby can be seen during the procedure.

The placenta sample is used to diagnose chromosome problems. If an inherited condition such as *muscular dystrophy* or *hemophilia* runs in your family, the sample can be used to test your baby for that condition.

The chance of miscarriage after CVS is 1 to 2 women in 100 (1% to 2%).

Amniocentesis (AM-nee-oh-sen-TEE-sis) or Amnio

This diagnostic test is usually done between 16 and 22 weeks. The doctor uses a thin, flexible needle to take 2 tablespoons of fluid from around your baby. An ultrasound is done at the same time, so your baby can be seen during the procedure.

The fluid is used to diagnose chromosome problems and spina bifida. If an inherited condition like muscular dystrophy or hemophilia runs in your family, the fluid can be used to test your baby for that condition.

The chance that having an amniocentesis will cause a miscarriage is 1 in 400 women (0.25%).

Ancestry-Based Carrier Screening

Your ancestry, or ethnicity, is one clue to help learn if your baby could have a rare genetic disease. Each ancestral group has conditions that can be inherited that are more common in that group compared to other ethnic groups. The conditions that are linked with each ancestral group are listed in the table on page 36.

Most times, a couple can have a child with one of these disorders only when *both* parents are “carriers” for the *same* disorder. **Carriers usually have no symptoms of the disease.** Also, most carriers have no family history of the disease. If someone in your family has one of these conditions, tell your health care provider.

What is trisomy 18?

Trisomy 18 is also known as Edwards syndrome. It occurs when a person has an extra copy of chromosome number 18.

Most babies with this condition do not survive the pregnancy. Children with trisomy 18 have severe brain damage and usually other problems, such as heart defects and clubfoot.

What is spina bifida?

Spina bifida is a condition in which part of the baby’s spine does not form normally and the nerves in the spine are damaged. This happens within the first few weeks of pregnancy.

Spina bifida affects people in different ways. Some people have trouble walking and may need to use braces or a wheelchair. Some have trouble controlling their bladder or bowel.

Sometimes, spina bifida can cause brain damage and developmental delay.

If you and your partner are both carriers for the same genetic condition, then your baby could inherit that condition. If you want to know for sure before birth, an amniocentesis or a CVS can be done. The integrated screen, quad screen, and ultrasound will **not** diagnose these disorders.

To see if you are a carrier for these hereditary conditions, you will need to give a small blood sample. It is your choice whether or not to have any or all of these tests.

This table is adapted from “Ancestry Based Carrier Screening,” published by the National Society of Genetic Counselors, Inc., 2005:

Ancestral Group	Hereditary Condition	Chance of Being a Carrier
African-American	Beta Thalassemia	10% (10 out of 100)
	Sickle Cell Disease	11% (11 out of 100)
Eastern European (Ashkenazi) Jewish	Canavan Disease	2.5% (2 to 3 out of 100)
	Cystic Fibrosis	3% to 4% (3 to 4 out of 100)
	Familial Dysautonomia	3% (3 out of 100)
	Tay-Sachs Disease	3% (3 out of 100)
European Caucasian	Cystic Fibrosis	3% (3 out of 100)
Mediterranean	Beta Thalassemia	3% to 5% (3 to 5 out of 100)
	Sickle Cell Disease	2% to 30% (2 to 30 out of 100)
East and Southeast Asian*	Alpha Thalassemia	5% (5 out of 100)
	Beta Thalassemia	2% to 4% (2 to 4 out of 100)
Hispanic*	Beta Thalassemia	0.25% to 8% (fewer than 1 to 8 out of 100)
	Sickle Cell Disease	0.6% to 14% (fewer than 1 to 14 out of 100)
Middle Eastern and South Central Asian*	Beta Thalassemia	0.5% to 5.5% (fewer than 1 to 6 out of 100)
	Sickle Cell Disease	5% to 25% (5 to 25 out of 100)

* Numbers for this group are estimates and may vary depending on exact ethnicity.



A genetic counselor can help you and your partner make decisions about prenatal tests.

Deciding Whether to Do These Tests

Choosing whether to have any of these tests, or deciding which ones are best for you, can be hard. There is no “right” choice. Some women choose only an anatomy ultrasound and no other tests. Others may choose an integrated screen and anatomy ultrasound. And, if one of these tests is abnormal, they may have amniocentesis. Some women prefer a CVS or amniocentesis without any of the screening tests.

Making an Informed Decision

Our goal at UW Medicine is to partner with patients and families in making decisions about their care. We encourage you to ask questions to help you to make your decisions.

These are some questions you may want to ask yourself as you think about having genetic testing:

- Do I want to have any of this information?
- How would learning about these birth defects before my baby is born help me and my health care provider prepare and plan?
- How would this information help me make choices about my pregnancy if a birth defect is found?
- Will taking these tests help me feel more reassured?

Your health care provider can talk more with you about your choices. Or, you can schedule an appointment in the Prenatal Diagnosis Clinic. Genetic counselors are specially trained to help people think through these questions. They can help you make the decision that is best for you.

Questions?

Your questions are important. If you have questions about prenatal testing, call your health care provider during office hours.

You may also call the Prenatal Diagnosis Clinic:
206-598-4072

