

目で見る出生前胎児診断

澤井 英明

兵庫医科大学産科婦人科教授

はじめに

羊水染色体検査とは経腹的に子宮を穿刺して羊水を採取(羊水穿刺)し、羊水中に含まれる胎児細胞を用いて染色体異常を調べることである。羊水穿刺はほかにも胎児感染の診断や羊水過多の治療などさまざまな目的で実施されるが、一般に妊娠中期で羊水穿刺や羊水検査という場合はこの羊水染色体検査を意味することが多い。胎児の染色体異常の検査としては経腹的または経腔的に絨毛を採取する絨毛検査も行われているが、羊水検査は年間2万件程度と広く実施されており最も標準的な出生前胎児診断の手法の1つである¹⁾。

I. 概要

本稿では、日本産科婦人科学会の見解に沿って妊娠中期に実施される羊水染色体検査について示す²⁾。羊水染色体検査は出生前に行われる遺伝学的検査で、染色体異常の確定診断を目的とする検査である。近年は母体血清マーカー検査や母体血中細胞フリー胎児DNAを用いた母体血による新しい出生前遺伝学的検査(non-invasive prenatal

genetic testing ; NIPT)が普及してきている。しかし、これらはいくまで罹患の可能性が一定の基準よりも高い(陽性)か低い(陰性)かを示す非確定検査であり、結果は確実な診断ではなく、結果の確定には羊水検査や絨毛検査などの侵襲的検査による確定診断を必要とする。実施する医師はこれらの検査の意義を十分理解したうえで、妊婦および夫(パートナー)などにも検査の特性、得られる情報の診断的評価、さらに、遺伝医学的診断意義などについて検査前によく説明し、適切な遺伝カウンセリングを行ったうえで、インフォームドコンセントを得て実施する必要がある²⁾。どのような適応で羊水染色体検査を実施するかについては見解に示されているが、高年妊娠が多い(表1, 図1)²⁾³⁾。

II. 検査の限界や合併症

羊水染色体検査は、その検査対象が染色体異常に限られていることや侵襲的検査であることから合併症が生じる可能性があり、次の点は必ず説明しておく必要がある。

1. 夫婦のいずれかが、染色体異常の保因者である場合
2. 染色体異常症に罹患した児を妊娠、分娩した既往を有する場合
3. 高齢妊娠の場合
4. 妊婦が新生児期もしくは小児期に発症する重篤なX連鎖遺伝病のヘテロ接合体の場合
5. 夫婦の両者が、新生児期もしくは小児期に発症する重篤な常染色体劣性遺伝病のヘテロ接合体の場合
6. 夫婦の一方もしくは両者が、新生児期もしくは小児期に発症する重篤な常染色体優性遺伝病のヘテロ接合体の場合
7. その他、胎児が重篤な疾患に罹患する可能性のある場合

表1 侵襲的な検査や新たな分子遺伝学的技術を用いた検査の実施要件

各号のいずれかに該当する場合の妊娠について、夫婦ないしカップル(表中は夫婦と表記)からの希望があった場合に、検査前によく説明し適切な遺伝カウンセリングを行ったうえで、インフォームドコンセントを得て実施する。