

# 出生前検査と先天性疾患

## 1. 先天性疾患について

ほとんどの赤ちゃんは何の問題もなく元気に生まれてきます。しかし、3-5%の赤ちゃんは何らかの病気や異常をもって生まれてきます。この中には成長にまったく影響しない軽いもの、出生前に診断して早期に治療が可能なもの、現時点では治療法のない重症なものが含まれます。その原因もさまざま、原因不明のものも少なくありません。このような病気や異常をまとめて「先天性疾患」と呼んでいます。

先天性疾患の一部は、遺伝子や染色体の異常によって引き起こされます。染色体異常は、染色体の数の過不足等が原因で、からだの諸器官の形成が正常にできなかったものをいいます。染色体異常にはダウン症候群など多くの種類があります。先天性疾患の中で染色体異常によるものは25%程度です。

ダウン症候群は21番染色体が通常の2本ではなく3本ある染色体異常で、出生頻度は約800人に1人です。ダウン症候群の発生頻度は母親の加齢とともに増加しますが、その理由は、母親の加齢とともに卵子形成の過程で染色体の分離がうまくいかない頻度が増える結果と考えられています。しかし、高年出産でダウン症候群の頻度が増えるといっても、実際にはダウン症候群児の約70%は35歳未満の母親から出生しています。もともと35歳未満の妊婦の数が多いからです。近年の晩婚化、晩産化の影響で、高年妊娠が増加しているため、出生前胎児染色体検査のニーズが高まっています。

## 2. 出生前検査について

出生前検査には、赤ちゃんを形態的に観察する超音波検査、胎児後頸部浮腫（NT肥厚）による染色体異常のリスク評価、赤ちゃんがダウン症候群・18トリソミー・神経管閉鎖不全症である確率を調べる母体血清マーカー検査（クアトロテスト、トリプルマーカーテスト）、ダウン症候群などの染色体異常を診断する羊水染色体検査、絨毛染色体検査などがあります。また母体血を用いた胎児染色体検査も行われるようになりました。

近年の出生前検査の進歩により、子宮内の赤ちゃんの病気や異常が正確に早期からわかるようになってきました。赤ちゃんの病気の早期発見・早期治療にはプラスですが、妊婦さんがいろいろな状況に直面して悩んでしまうという問題もあります。このため、ご夫婦で検査を受けるかどうか十分話しあって希望を伝えるようにするとよいでしょう。特に高年妊娠の方には医療者側からも出生前検査に関する情報提供が積極的に行われることがあります。遺伝カウンセリングが可能な医療機関で相談することも可能です。

出生前検査のうち、超音波検査や母体血清マーカー検査、母体血胎児染色体検査は「非確定的検査」すなわち赤ちゃんの染色体異常を確定診断することのできない検査です。診断確定のために「確定検査」を受ける必要があるケースがあります。羊水検査、絨毛検査は「確定検査」ではありますが、おなかに針を刺し、絨毛や羊水を採取するため、流産の危険性があります。いずれの検査も、望ましくない結果が出た場合のことや、検査でわかることは赤ちゃんの数ある病気の中のほんの一部であることを考慮していただく必要があります。

#### 母体血を用いた胎児染色体検査；NIPT（Non-invasive prenatal genetic testing）

1997年に妊娠中の母親の血液中に、おなかの中の赤ちゃんの胎盤に由来するわずかな浮遊DNAが含まれていることが報告されました。最近になって、高速度にDNA配列を読む研究装置（次世代シーケンサー）が開発されたのを契機に、赤ちゃんの染色体異常の検出も可能になりました。この検査は、妊娠10週からできること、母児双方に無侵襲であること、精度が高いこと（ダウン症候群の場合、検出率99.1%、偽陽性率0.1%、陰性適中率99.9%）が特色です。しかし、検査できるのは、ダウン症候群（21トリソミー）、18トリソミー、13トリソミーの3種類のみで、検査陽性と出た場合、35歳の妊婦さんで約80%がその染色体異常をもっていますが、もたないこともあり、確認のための羊水検査などが必要となります。遺伝診療部を持つ限られた医療機関で遺伝カウンセリングを行った上で受けていただく必要があります。