

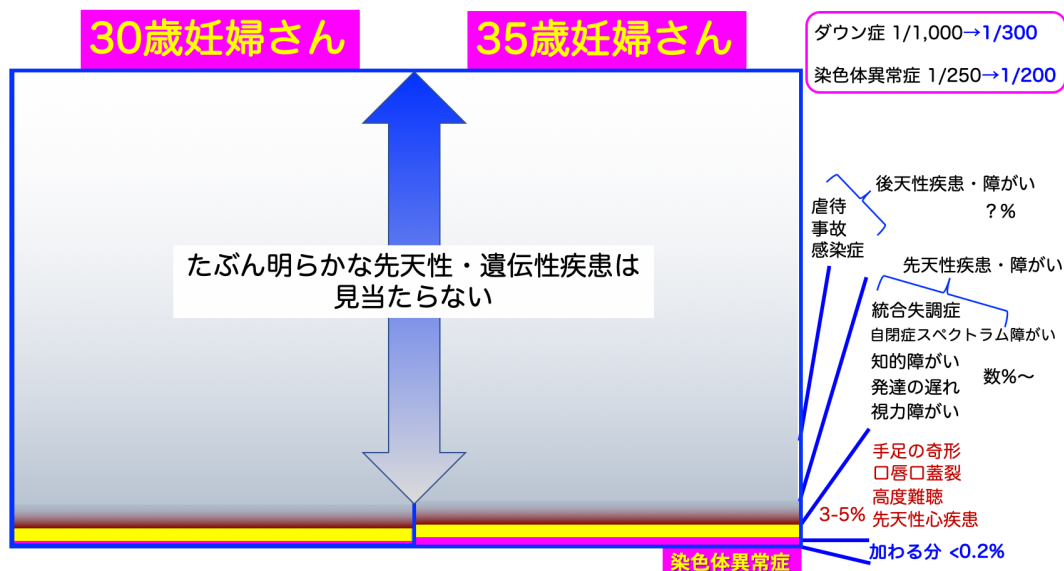
新型出生前検査 (NIPT) を含めた出生前診断に関する説明

おなかの赤ちゃんが生まれつきの病気や障がいを持っている可能性

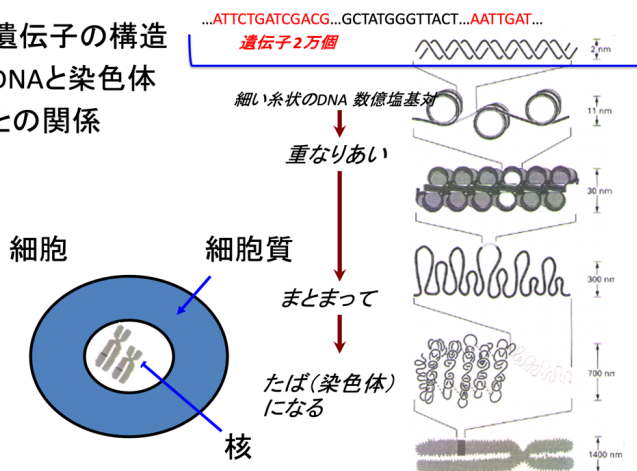
例えば 35 歳で妊娠した場合、ダウン症候群のある赤ちゃんを授かる確率は 1/300 程度（一般には 1/600-1,000）、18 トリソミー（症候群）のある赤ちゃんを授かる確率は 1/4,200 程度（一般には 1/4,000-8,000）、13 トリソミー（症候群）のある赤ちゃんを授かる確率は 1/10,000 程度（一般には 1/10,000-20,000）で、染色体異常症全般では 1/200 程度（一般には 1/250）です。

他の先天的な合併症や障がいは他の赤ちゃんと同等で、生まれてすぐにわかるもので 3%程度（先天性心疾患 1/100、口唇口蓋裂 1/600-700、高度難聴 1/1000 など）です。育ててみないとわからないものとして視力異常、精神遅滞 3%～、自閉性スペクトラム障害 1%～などがあります。

つまりダウン症候群において 0.17%から 0.33%くらいに、染色体異常全般において 0.4%から 0.5%くらいに上がると推定されます。



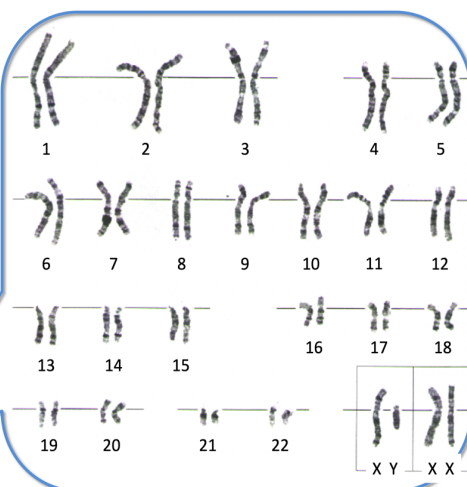
遺伝子の構造 DNAと染色体 との関係



ヒトの 染色体

女性
46,XX
男性
46,XY

遺伝子2万個



高年妊娠で確率の上がる3つの症候群について

ダウン症候群のある赤ちゃんは、通常出生後間もなく気付かれます。産科医や助産師により、時にはご家族により気付かれることもあります。その後、小児科医（新生児科医）が診察し、採血により染色体検査が提出されます。赤ちゃんの採血は難しいですが、安全に採取できます。2週間ほどで結果が出ますので、生後1か月以内に診断されることが多いです。

診断されると、まずどのような合併症があるか、その重さはどのくらいか検査が行われます。先天性心疾患は約半数の赤ちゃんに見られ、治療を必要とする場合は、県立こども病院に紹介されます。まれではありますが手術を必要とする消化管合併症を持っているかもしれない場合も、こども病院に紹介されます。その他、見え方や聞こえの症状（眼鏡が必要になることが多い、滲出性中耳炎が多い）、甲状腺機能が低下しやすい、骨・関節の症状（頸椎不安定性、扁平足）など、多彩な症状があります。しかし、ほとんどのものは、年齢ごとに想定内です。担当の小児科医より適切な検診が提案され、治療によりコントロールできる～治る症状もあります。

つき合っていく特徴として発達の遅れ（知的障がい）があります。通常、“1人歩き”や“初めての言葉”は1歳くらいでできるようになりますが、ダウン症候群のある赤ちゃんでは1歳後半から2-4歳になることもあります。これに対して、療育的支援が行われます。まずは病院（県立こども病院、稲荷山医療福祉センター、信濃医療福祉センター、地域総合病院など）での個別のリハビリテーションが行われます。理学療法では安定した歩きなど運動面を、作業療法では手先の器用さ・理解力・人間関係など様々な面を、言語療法では食べることや言葉でのコミュニケーションをサポートしてくれます。続いて、地域の通園施設（発達の遅れがあるお子さんを小集団で保育・指導）に通うことが多いです。その後、保育園などで本格的な集団生活を体験します。健常児と混じって遊んだりすることで様々な刺激を受けます（通常、加配という専属の保育士がつきます）。就学は、特別支援学校（養護学校）、地域小学校の特別支援学級・普通学級の中から、教育委員会のアドバイスを受けて、親御さんが選択します。子どもさんの発達・自立の具合および親御さんの教育方針によって決められます。ほとんどの場合、中学からは特別支援学校に進学します。高校（高等部）では、作業所などでの実習を繰り返し、子どもさんに合った卒業後の環境（一般企業[障がい者枠]、就労継続支援事業所、作業所）を見つけます。

生涯を通じて、医療費で困ることはありません。子ども時代は、全ての子どもでもらえる乳幼児福祉医療に加えて、手術を要する場合は育成医療、継続的治療を要する場合は小児慢性特定疾患、乳幼児福祉医療が終われば障がい者福祉医療といった制度を活用します。手当は、全ての子どもでもらえる児童手当に加えて、一定の障がいがあれば特別児童扶養手当、20歳以降は障がい年金が支給されます。

放課後デイサービスなどを利用することにより、フルタイムで働く親ごさんも珍しくありません。充実した余暇を過ごすための、障がい児・者向けの習い事も増えてきました。ダウン症候群のある方が、生活していく上での選択肢が増えていきます。

海外の大規模な調査によれば、ダウン症候群のある子どもの親は、その子どもを愛し、その存在を誇りに思い、人生を前向きにとらえていると答えました。ダウン症候群のある子どものきょうだいは、その子どもを愛し、誇りに思い、ダウン症候群でない子どもと取り替えてほしいとは思わないと答えました。そしてダウン症候群のある子どもが成人になってもその人生に関わってほしいと答えました。さらに、ダウン症候群のある本人は、その外見も含め自分のことが好きで、家族を愛し、きょうだいを愛し、友達もすぐにできて、幸せな満たされた暮らしをしていると答えました。

県内には、ダウン症候群のある子どもと親のための会が各地にあります（長野ひまわりの会、松本ひまわりの会など）。全国的には日本ダウン症協会（<https://www.jdss.or.jp>）があります。

18トリソミー、13トリソミーはダウン症と比べて症状が多彩で重いです。先天性心疾患が80～90%に見られ、全身状態が不安定なこともあり、手術が困難と考えられてきました。2000年前後に行われた世界の大規模調査では、1年生存率は5～10%、生存期間の中央値は1～2週間とされていました。県立こども病院をはじめとして、新生児集中治療が導入されるようになり、1年生存率は20～50%くらいまで、生存期間の中央値も5か月～1年半まで伸びています。成人に達する方もおられます。生存している子どもには、重い発達の遅れ（歩く、お話をするのは難しい）がありますが、リハビリテーション・通園といった療育的支援、特別支援学校による手厚い教育により、ゆっくりと伸びていきます。

海外の大規模な調査によれば、18トリソミー、13トリソミーのある子どもの親ごさんは、その子どもを幸せな存在である、その子どもの存在により自分の人生が豊かになった、夫婦の関係にもよい影響を与えた、きょうだいに対してもよい影響を与えたと答えました。日本全国のサポートグループである18トリソミーの会の調査では、親ごさんは、子どもの一番のチャームポイントは目・笑顔・口や歯であり、子どもが一番うれしそうな時は遊んでいる時や抱きしめられた時であると答えました。子どもが生まれてきてくれてよかったと思う時はいつも、または、子どもが何かした時や親として何かできた時であると答えました。全体として親ごさんは、子どもを育てることに前向きで、子どもも生きている限り親ごさん・きょうだいと何らかの交流をし続けていました。

県内には、18トリソミーの子どもを持つ親の会・サークル「18っこのわ」（<https://18kkonowa.jimdofree.com>）があります。全国的には、18トリソミーの会（<https://18trisomy.com>）、Team 18（<https://team-18.jimdofree.com>）、13トリソミーの子供を支援する親の会（<http://www.13trisomy.com>）があります。

おなかにいる時に 3 つの症候群を診断するには羊水染色体検査が必要です

赤ちゃんがおなかにいる時、3 つの症候群を診断するには羊水染色体検査を行います。染色体検査は、3 つの症候群の他、本数（性染色体など）や形（欠失、重複、逆位など）の変化を検出します。染色体微細構造異常や単一遺伝子異常症、設計凶要因ではない赤ちゃんの病気や障がいは検出できません。

当院では、妊娠 16～18 週頃、日帰り入院の形で実施しています。午前中に来棟していただき、体調をチェックし（穿刺によるトラブルを起こさないよう発熱や炎症には特に注意しています）、問題がなければ、産婦人科医により羊水穿刺が行われます。胎児エコーにより、胎盤の位置に問題がある場合など穿刺が難しいことがあります（胎盤が前方にある場合、胎盤をよけて穿刺するなど難易度が上がります。また、稀ながら穿刺しても羊水を十分な量採取できないことがあります。）。穿刺後 2～3 時間安静にし、問題がなければ退院できます。穿刺に伴う急性期の問題として、破水・出血・感染などで流産に至る確率が 1/300 程度とされています。なお、料金は入院費を含めて約 13 万円です（自費）。

穿刺後 2～3 週間で検査結果が検査会社より返ってきます。結果は以下の 3 通りです。

その 1：ほとんどの場合は「正常」です。この場合、染色体異常がないことのみがわかったことであり、赤ちゃんの健康が保証されたわけではありません。引き続き産科健診を受けることになります。異常が見つければ、当院や県立こども病院に紹介され、赤ちゃんを助けるための精査・治療が行われます。

その 2：染色体に変化はあるものの、生命に関わる合併症や自立生活の難しい知的障がいはない場合もあります。例えば、性染色体異常症（男性の多くは 46,XY ですが、一部には 47,XYY、47,XXY、46,XX などのバリエーションがあります。女性の多くは 46,XX ですが、一部には 47,XXX、45,X、46,XY などのバリエーションもあります。45,X のターナー症候群のように小児期に気付かれ、治療が必要になるものもありますが、不妊症のみであったり、全く症状がなかったりすることが多いです）、均衡型構造異常（本人は健康ですが、将来不妊症、不育症、また染色体異常を持つお子さんを出産する可能性が一般よりも上がります）などです。

その 3：3 つの症候群（ダウン症候群、18トリソミー、13トリソミー）のいずれかの場合、妊娠を継続するかどうかの判断材料にするご夫婦があるかもしれません。羊水穿刺を受ける時には、異常があれば妊娠の継続は難しいと考えるおられるご夫婦もあります。しかし、検査結果を聞く妊娠 20 週近辺になると、おなかの赤ちゃんと過ごす時間を重ね、また胎動を感じ始め、異常があっても中絶は難しいとの考えに至ることがあります。病院はそのお気持ちを尊重し、赤ちゃんを助けるために、最善の周産期・新生児～小児期の医療を提供していくことになります。

熟慮の結果、妊娠継続を断念されるご夫婦があります。ここで、日本において人工妊娠中絶は刑法で禁止されています。ただし、事件により妊娠させられた女性、妊娠の継続が身体的または経済的理由によりその健康を著しく害するおそれのある女性を保護する目的では、指定医師により慎重に実施される場合があります（母体保護法）。おなかの赤ちゃんが疾患や障がいを持つことを理由にした人工妊娠中

絶は許容されていません。出生前診断・産科医療の現場では、小児期に生命に関わる疾患を持つ場合、または、将来の自立生活が困難な程度の知的障がいを持つ場合、丁寧な遺伝カウンセリングおよび産科からの説明を受けた後、ご夫婦のご意思と同意に基づき行われます（経済的理由と記載）。

中期中絶は「お産」になります。子宮口を広げる処置を行なった後に、薬剤で陣痛をつけて分娩とします。通常のお産と同じく痛みを伴います（当院では無痛分娩を行っていません）。処置を開始してから分娩に至るまでは2日～1週間程度の時間を要します（この間は入院[自費]が必要です）。

ご夫婦の判断で妊娠を断念することが、心の負担になることが予想されます。妊娠22週より前の赤ちゃんは、肺や皮膚が未成熟で救命は不可能と考えられていますが、全ての臓器がそろい、娩出後も呼吸などの動きが見られることもあり、妊婦さんとして複雑な感情を持つこともあるでしょう。こうした心の負担に対して、当院では、入院中～産褥期は産科医・助産師が心身のケアを行っています。また、基幹施設である信州大学医学部附属病院では、遺伝子医療研究センターにおける臨床遺伝専門医・認定遺伝カウンセラーによる遺伝カウンセリング、周産期のこころの外来における精神科医による専門的な心のケアを受けられる体制になっています。しかし、こうした手厚い対応をしたとしても、十分に支えていけるかどうかはわかりません。

なお、**その2**の場合には、将来的に染色体異常がわかったこと、不妊症や不育症を生じる可能性があることを伝えるといった子どもへの「宿題」が生じます。**その1**の場合も、将来的に検査を受けたことを子どもに伝える時が来るかもしれません。通常、染色体検査は、子どもが成長・発達の遅れや先天性の合併症を有する場合に、その健康管理や支援のために、親が代理承諾して行われます。高年妊娠に伴って羊水染色体検査が行われる場合、ほとんどの場合は子どもに何の症状もない状況で行われる例外的な状況です。子どもに将来、羊水染色体検査を受けたことを聞かれた場合、異常の結果であれば妊娠継続を断念したかもしれないことをどのように伝えるか、伝えないのか、それにより子どもは納得できるか、できないか、これは親子関係の根幹に関わりうる問題かもしれません。

当院における羊水染色体検査を受けるかどうかを検討するためのスクリーニング

母体血清マーカー検査：妊娠 15～17 週に行われます。血液を採取し、その中の血清中の特定の物質（当院採用の検査では 4 種類）を測定し、妊婦さんの年齢も踏まえて、赤ちゃんが 3 つの症候群を持つ確率を計算します。検査結果が「陽性」であった時に、赤ちゃんが実際にその症候群を持つ確率（陽性的中率）は、検査の種類や妊婦さんの年齢により異なりますが、およそ次のようになります。

妊婦さんが 30 歳の時、ダウン症候群のある赤ちゃんを授かる確率は 1/1000 ほどです。この場合の陽性的中率は 1/60 ほどになるとされています。妊婦さんが 33 歳の時、ダウン症候群のある赤ちゃんを授かる確率は 1/600 ほどです。この場合の陽性的中率は 1/30 ほどになります。羊水染色体検査の適応とならない年齢の妊婦さんが、検査を受けるかどうかを判断する際に用いることがあります。

妊婦さんにとっても、赤ちゃんにとっても体の負担の少ない検査ですが、通常の妊婦健診の項目には入っておりません。

非侵襲的新型出生前遺伝学的検査（NIPT）：妊婦さんの血液中には、微量に赤ちゃんの DNA が入っています。妊婦さんの血液から抽出した DNA を用いて、次世代シーケンスという技術で網羅的な遺伝子解析を行うと、赤ちゃんが 3 つの症候群を持っているかどうかを高い精度で調べることができます。

この検査の陽性的中率は次のようになっています。妊婦さんの年齢が 30 歳くらい（ダウン症候群のある赤ちゃんを授かる確率 1/1000）では 50%くらい、35 歳くらい（ダウン症候群のある赤ちゃんを授かる確率 1/300）では 70～80%、37 歳くらい（ダウン症候群のある赤ちゃんを授かる確率 1/200）では 80%～、39～40 歳（ダウン症候群のある赤ちゃんを授かる確率 1/100）では 90%くらいです。検査結果が「陰性」であった時に、赤ちゃんが実際にその症候群を持たない確率（陰性的中率）は、どの年齢においても 99.99%と高いです。この結果、侵襲的な（妊婦さんにとっても、赤ちゃんにとっても体の負担になる）羊水染色体検査をしないという選択肢を取りやすいというのがこの検査の有用性と考えられています。

検査結果が「陽性」の場合、基幹施設である信州大学医学部附属病院で染色体異常症、出生前診断、人工妊娠中絶後のケアなどについて経験豊富なスタッフ（臨床遺伝専門医、産婦人科医、認定遺伝カウンセラー[®]）による遺伝カウンセリングを受けていただきます。その上で妊娠を継続するかを悩まれる場合には、診断のための羊水染色体検査を受けていただきます。この過程における妊婦さんの心身の負担は大きいと思われる。結果返却までの期間は約 2 週間です。

まとめ

楽しみにしていた妊娠において、おなかの赤ちゃんが病気や障がいを持っているかもしれないというご心配・不安に向き合うことは簡単でないかもしれません。NIPT を含めた出生前スクリーニング、羊水染色体検査について、熟慮の上、検査を受けることを選ばれる場合も、受けないことを選ばれる場合も、当院スタッフはその決定を支持します。そして、妊婦健診、助産師外来での丁寧で継続的な診療を通じて、妊婦さんやご家族の様々なご心配・不安（妊娠中の過ごし方、育児の仕方、お仕事のこと、家族のことなど）に対して責任を持って継続的に支援いたします。

基幹施設である信州大学医学部附属病院では、遺伝子医療研究センターおよび産科婦人科外来、周産期のこころの外来を通じて、できるだけバックアップをさせていただきます。地域にも信頼できる相談場所（役所・役場、助産院など）がありますので、どうぞ気軽に足を運び、相談をしてみてください。

長野赤十字病院 産科婦人科