

## 染色体異常、特にダウン症について

私たちの体は小さく分けていくと、すべて細胞というひとつの基本単位に行きつきます。細胞はその中に私たちの体が生きてゆくために必要なそして、子孫を作るために必要な遺伝情報を持っています。その遺伝情報は、DNA（デオキシリボ核酸）で担われていて、そのDNAは長くつながってらせん状になり、さらに糸が巻きついたように凝縮され染色体と呼ばれる構造を作っています。ヒトは、46本の染色体をもっています。22種類の常染色体がそれぞれ2本ずつと2本の性別を決定する性染色体からなっています。女性は2本のX染色体、男性はXとYの染色体を1本ずつ持っています。

ダウン症の人は、21番染色体が1本過剰で3本あります。21番染色体は最も小さい常染色体であり、それが持っている遺伝情報が少ないため、他の染色体異常に比べ重篤な異常をもって生まれてくるのが比較的少ない先天異常です。ダウン症では21番染色体が1本多いことが原因となって胎内で身体が出来あがる過程で都合の悪いことが起こりやすくなります。生後に知的な発達障害、運動発達の遅れを示したり、多種類の合併症を起こしたりします。ダウン症の障害の程度はひとりひとりで異なります。少数ではありますがほとんど健常者と差がなく社会的に活躍している人もいます。大半の人たちはある程度のハンデキャップを負っています。医学的な治療法は今のところありません。その子供の発育・発達する能力を最大限に伸ばしてあげる「療育」と呼ばれるアプローチがとられています。

一般にダウン症の出生頻度は、民族間や社会、経済クラス間には差がなく、最近のわが国の統計によると出生頻度は約1000人に1人です。ダウン症の発生頻度は母親の加齢とともに増加することはよく知られています（表）。これは、母親の加齢に伴って卵子形成の過程で染色体の分離が上手くいかない頻度が増える結果と考えられています。ダウン症は高齢出産で頻度が増えるといっても実際、約80%のダウン症児は35歳以下の母親から出生しています。これはもともと35歳以下の妊娠が多いことが原因です。

### どんな人がダウン症の赤ちゃんを産みやすいか？

ダウン症児の出産のリスクは女性の加齢とともに増加するとされています。20歳代で赤ちゃんを出産するとダウン症を出産する確率はおおよそ700分の1以下ですが、35歳では300分の1と計算されています。その後は3歳年をとる毎にその確率はおおよそ2倍になるとされています。つぎに、ダウン症児を出産したことのある方の場合ですが、統計的には同じ年齢の女性よりもダウン症出産のリスクは2-4倍高くなっています。また、転座染色体を両親どちらかがもっている場合もダウン症のリスクは高くなります。

母体年齢	ダウン症の頻度
20	1/1177
25	1/1040
30	1/700
35	1/295
37	1/186
39	1/112
41	1/66
43	1/38
45	1/21

### **転座型ダウン症とは？**

ほとんどのダウン症は遺伝と無関係に起こりますが、ときとして遺伝するものがみられます。それがこの転座型です。これは3本ある21番染色体のうち的一本が他の染色体にくっついているものです(これを転座といいます)。これは両親のいずれかに由来するものです。両親ともに健康であっても転座をもっている場合があります。転座をどちらかが持っている場合、両親の年齢に関係無くダウン症の赤ちゃんが生まれてくる確率はかなり高くなります。

### **18トリソミー**

エドワード症候群とも言われ、染色体異常のひとつで、ダウン症の次に高い頻度で生まれま  
す。18トリソミーというのは、常染色体のうち18番染色体が1本余分に存在するために起こ  
る先天性の病的な体質のことです。18トリソミーの子供は、子宮内で胎児発育が不良であり、  
その他の合併症も高頻度に見られるため、子宮内胎児死亡を高頻度で起こします。通常は、出  
生後も長く生存できません。

## 羊水染色体検査について

以下にお母さんからよく質問されることに対する説明（FQA）をまとめました。参考にしてください。

### **Q. 羊水染色体検査とは何ですか？**

羊水染色体検査はお母さんのおなかの中にいる赤ちゃん(胎児)の染色体の数や大まかな異常について調べる出生前診断法の1つです。この方法は20年以上前から行われているもので、羊水を採取し(羊水穿刺)、羊水中にある胎児の細胞を特殊な環境下で数日培養し、検査を行います。

ヒトは22対の常染色体44本と性別を決定する1対の性染色体2本(男性はXY、女性はXX)の計46本の染色体を持っています。この数が多かったり、少なかったり、数は正常なのですが少し変わっていたりすることがあります。羊水染色体検査はこのような異常を調べる検査です。

### **Q. 羊水穿刺は具体的にどのようにするのですか？**

通常、妊娠15-21週に行います。最初に超音波検査で胎盤と赤ちゃんの位置を確認して、胎盤や赤ちゃんのいない羊水の多い場所を探し、針を刺す位置を確認します。局所麻酔をした後、針をおなかに刺して針の進む方向を超音波で確認しながら注意深く羊水腔にすすめ、羊水を20mlくらい採ります。普通は2-3分で終了します。

### **Q. 赤ちゃんのどんな異常がわかるのですか？**

染色体検査によりダウン症のような染色体異常がわかります。遺伝性疾患が家族歴からわかっていればその病気についての遺伝子(DNA)や酵素の解析もできます。いろいろな疾患の診断が可能になってきていますが、先天奇形や遺伝性疾患、精神発育遅延の子供が生まれないことを保証する検査ではありません。

### **Q. どのようなひとが羊水検査を受けるべきですか？**

羊水検査を受けようとするひとは、高齢妊娠(分娩時35歳以上)、ダウン症やターナー症候群などの染色体異常、筋ジストロフィーなどの遺伝性疾患、無脳児や髄膜瘤などの神経管奇形の赤ちゃんの出産歴や家族歴のあるひと、血清クアトロク検査で染色体異常のリスクが高いと診断されたひとなどですが、検査を受けるかどうかはご自身がよく考えて決めることです。

### **Q. 検査の精度はどのくらいですか？**

染色体検査の精度は99%以上です。DNAや酵素についての検査も同様に精度の高いものです。場合によってはさらに詳しい超音波検査やご両親の血液検査が必要になることもあります。稀ですが、もう一度羊水穿刺が必要になることもあります。

**Q. 結果が出るまでどのくらいかかりますか？**

だいたい10日から14日くらいです(95%以上)。特殊な検査ではもう少しかかることがあります。急いで結果を知りたい場合、FISH法という目的を限った方法で迅速診断が可能です。この方法では、3日で13番、18番、21番、X,Yの5種類の染色体の数の異常を診断できます。この方法の精度は、通常の方法より劣るとされており、FISH法の結果は、その後に出てくる通常の方法での結果で再確認することになります。

**Q. 検査は痛いですか？**

ほとんどの人は「つねられている」とか「圧されている」というような感じがするようです。

**Q. 羊水穿刺後、どのようにすればいいですか？**

一般的には普通の生活に戻っていいと思います。軽度の腹痛や少量の出血を伴うことがありますが、このような症状は普通ひどくはならず軽快します。

**Q. 羊水穿刺にリスクはありますか？**

羊水穿刺によるリスクとしては胎児死亡と後期流産が主です。それらのリスクは約0.3%です。つまり、300回に1例ということになります。

**Q. 何か特別な準備が必要ですか？**

特にありません。飲んでも食べてもいいですし、膀胱をいっぱいにする必要もありません。検査当日、楽な格好で来てください。