

赤ちゃんの病気とその検査・診断について

此度は、ご妊娠おめでとうございます。ご家族の皆様もさぞ喜びのことと思います。しかし、中には妊娠されたことの喜びを感じていらっしゃるだけでなく、これまでと違う状況や感覚に戸惑っている方や、おなかの赤ちゃんは健康に生まれてくるのだろうかと漠然とした不安を抱えている方もいらっしゃるのではないのでしょうか。

ほとんどの赤ちゃんは何も問題なく元気に生まれてきます。しかし、赤ちゃんの5%程度には何らかの先天的な異常があることが知られています。この異常の中には、生命にまったく影響しない軽度なものから、出生前に診断して早期に治療を行うことで問題なく発育するもの、病気とわかっていても現時点では治療法のないもの、致命的と判断される重篤なものまで、さまざまなものがあります。これら先天性（生まれつき）の病気には、形態的な異常をもつもの、内科的な病気、精神運動発達の異常などがあり、その原因は染色体や遺伝子の異常によるもの、物理的な異常によるものなどさまざま、原因不明のものも少なくありません。

近年の周産期領域の医療の進歩は著しく、子宮内の赤ちゃんの状態をかなり正確に評価できるようになり、また、診断時期もしだいに早まってきています。そのため妊娠の早い時期に、赤ちゃんのいろいろな状況に直面してしまうことが生じます。それらの中には、赤ちゃんの形態的異常だけでなく、染色体異常のリスクがどれくらいあるかの情報も含まれます。

妊婦健診中に分かるこれらの情報についての考えは、妊婦さん毎にさまざまで、いろいろな意見をお持ちの方がいらっしゃいます。例えば、「治療で治るような病気であれば出生前に診断して欲しい」、「自分の子供のことでわかることはすべて教えてほしい」、「自分は年齢が40歳だから赤ちゃんの染色体異常のリスクが高いかどうかを知りたい」、「不妊治療でやっとできた子供なので、赤ちゃんについてのマイナスの情報は知らせないで欲しい」などです。

超音波検査を含む出生前検査の結果は基本のご両親の情報です。その情報には性別のような情報から赤ちゃんの内臓の病気を疑う情報、染色体異常を疑う情報まで様々なもの

が含まれます。そのため、ご両親にはその情報を知る権利があると同時に、反対にその情報を知らせて欲しくない、つまり知りたくないという権利もあります。一方、医師には検査結果を説明する義務があります。そのため、検査を行う前に、まず、受けた検査、受けたくない検査を明確にし、また、知りたい情報を明確にし、あらかじめ示して頂くことが重要と考えています。この機会に、ご夫婦でこのことについて十分ご相談頂き、希望をお伝えいただければ、ご夫婦の意思に沿って対応させていただきます。なお、その希望の修正はいつでも可能です。また、出生前検査についての考えを整理するために相談外来（超音波遺伝カウンセリング外来）を受診することもできます。カウンセリングをご希望の方は、担当医にその旨をお伝え下さい。

出生前検査にはいくつかの種類があり、目的・特色が違います。以下の文書は、今後の健診スケジュールを決めるために重要ですので、是非お読みください。内容を理解されましたら、文書の最後のページの書類にご夫婦のご希望をご記入いただき、署名の上、提出して下さい。尚、分からない箇所がありましたらいつでも担当医にお尋ねください。

1) 超音波検査

超音波検査は、お母さんの負担も少なく、赤ちゃんにも安全で、簡便に多くの情報を得ることができる検査です。通常の妊婦健診でも、赤ちゃんの発育などの観察を行いますが、当院では、異常が起こりやすい時期や観察しやすい時期に合わせて、目的を決めた詳しい超音波検査を行っています。

	検査時期	検査対象	検査の目的
妊娠初期検査	妊娠 10 週以前	全妊婦	子宮・卵巣の異常、胎児の発育状態、双子かどうかなどを調べるため、また分娩予定日を決定するために検査します
<u>妊娠初期 精密超音波検査</u>	妊娠 11-13 週	希望者	赤ちゃんの形態異常のチェックをします（全身の形態、脳や顔面の構造、おおまかな心臓の構造、腹部、膀胱、臍帯、四肢の異常を観察する）。この検査では 比較的重い と考えられる赤ちゃんの異常を発見することができます。
<u>妊娠中期 精密超音波検査</u>	妊娠 20-30 週	希望者	赤ちゃんの形態異常の詳細なチェックをします（大脳、小脳、顔面、心臓、肺、肝臓、胃腸、腎臓、膀胱、外性器、四肢、臍帯、胎盤など）。この検査では、出生後に治療が必要なものから、必要ないものまで 幅広く形態的な異常の有無 を検査します。また、経膈超音波検査で早産リスクの高い妊婦のスクリーニングを行います。
子宮頸管長 測定検査	必要時	全妊婦	早産リスク、前置胎盤、前置血管など、母児へ影響の大きい異常の有無を検査します。
<u>分娩前超音波検査</u>	妊娠 36 週	全妊婦	胎児発育・健康度、羊水量、胎盤、臍帯の異常の有無を検査し、母児に安全な分娩方法を最終決定する目的で行います。

表 1. 当院で行う超音波検査の目的

胎児精密超音波検査は、妊娠初期、中期、分娩前に行っています。また、中後期には適宜、通常の超音波検査を行います。

妊娠初期精密超音波検査では、赤ちゃんに大きな形態的な異常がないかを検査すると共に、赤ちゃんの発育、胎盤の形成や臍帯付着部位などを評価します。妊娠中期の精密超音波検査や中後期の通常の超音波検査では、赤ちゃんの発育は順調か、胎盤や臍帯に異常はないか、羊水量に異常はないかなどとともに、成長に伴い観察しやすくなった赤ちゃんの形態を幅広く評価します。この検査は、出産に向けて妊娠中や分娩時に予想されるトラブルに対応できるようすること、また、赤ちゃんのより健康な発育のために最も適した妊娠・分娩管理をおこなうことを目的に行っています。

注) お腹の中の赤ちゃんを見ることができる超音波検査ですが、もちろん分からないこともあります。超音波検査で診断できない病気には次のようなものがあります。

- 1) 小さい病気など：赤ちゃん自身が小さいため小さな形の異常は見つけることが出来ません。皮膚の病気なども診断できません。また、超音波のビームが届かない場合（子宮の向き、子宮筋腫の合併、腹部の手術瘢痕、母体の肥満などのため）や赤ちゃんの向き、羊水の状態により診断が出来ない場合があります。
- 2) 機能的な異常：超音波検査は主に形態的な異常を診断する検査です。各臓器の形の異常は確認できますが、働きがうまくいっているかどうかの診断は、心臓を除いて一般に困難です。
- 3) 染色体や遺伝子の異常：染色体異常とは染色体の数や構造の異常をいいます。遺伝子異常とは染色体を構成している遺伝子の異常です。超音波検査でこのような異常（ダウン症を含む）を診断することはできません。

2) 染色体異常とそのスクリーニング検査および診断確定のための検査

・染色体異常とは

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遺伝情報（遺伝子）を持っています。その遺伝子は凝縮されて、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本ずつ計44本と2本の性別を決定する性染色体です。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。

染色体異常には多くの種類がありますが、例えばダウン症候群とは、21番染色体が1本過剰で3本あるという染色体の異常が原因の症候群です。21番染色体が1本多いことが原因で赤ちゃんのからだが出来あがる過程で都合の悪いことが起こりやすくなること

分かっています。生後に知的な発達障害や運動発達の遅れがみられることや、多種類の合併症を持つことがあります。ダウン症候群の障害の程度はひとりひとりで異なります。ほとんど健常者と差がなく社会的に活躍している人も少数いますが、大半の人たちはある程度のハンディキャップを負っています。根本的な原因を治す治療法は今のところありません。そのため、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。

ダウン症候群に限らず染色体異常を持つ赤ちゃんには、しばしば大きな形態的異常（消化管や心臓など）を認めることがあり、その異常が複数重なることもあります。しかし、形態的な異常があっても染色体が正常な赤ちゃんは大勢います。ですから、超音波検査で赤ちゃんに形態的な異常が認められたとしても、その赤ちゃんが染色体異常かどうかについては診断できません。ただ、形態的な異常の組み合わせからある特定の染色体異常を疑うことはあります。そこで、初期や中期の精密超音波検査で、形態異常を見つけた場合、「〇〇の形態異常があり、染色体異常と関連しているかもしれません」というようにお伝えすることがあります。しかし、その様な場合でも診断を

確定するためには後述する染色体検査を実施しなければなりません。

ダウン症候群を含め、多くの染色体異常児の出産は女性の加齢とともに増加するとされています。おおよその確率は表に示す通りです。もともとの頻度が高いわけではありませんので、加齢とともに増加すると言っても、過剰に心配する必要はないかもしれません。41歳では1/86とありますが、パーセントに直せば98.8%（85/86）はダウン症候群ではないことを示します。しかし、これらの数の捉え方は人それぞれですので、染色体異常の検査を受け

母体年齢	ダウン症候群の頻度
20	1/1667
25	1/1250
30	1/952
35	1/385
37	1/243
39	1/147
41	1/86
43	1/50
45	1/29

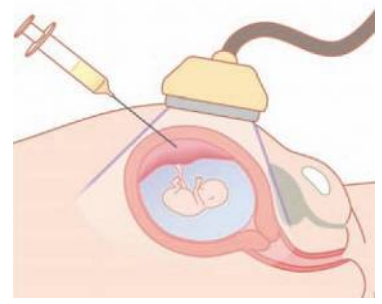
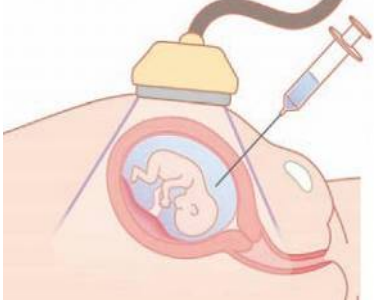
るかどうかを考える時は、ご夫婦で十分な話し合いが必要です。

・染色体検査とは

自身の年齢や超音波検査の結果などからご夫婦でよく話し合いをされ、その結果、赤ちゃんの染色体検査を希望される方に対してのみ検査が行われます。赤ちゃんの染色体異常は、特殊な場合を除いて、この染色体検査によってほぼ確実に診断できます。

染色体検査には、絨毛検査と羊水検査の 2 種類があります。これらの検査は侵襲的検査と呼ばれ、検査に際し母体や赤ちゃんへのリスクがあります。それぞれの検査の特徴を記載します。これらの検査をお考えの方は、担当医、スタッフまでお知らせください。流産リスクは、検査を受けなくても流産する例も含まれています。

染色体検査の種類と特徴

	絨毛検査	羊水検査
検査の時期	妊娠 11-15 週	妊娠 16 週以降
流産リスク	1/100	1/300
合併症	出血、感染、流産など	破水、感染、出血、流産など
イメージ		

・染色体異常の確率を計算する検査とは（希望する人が行うオプション検査）

羊水・絨毛染色体検査は、侵襲的な検査であり、母児双方にリスクがあります。侵襲的検査を少しでも回避するために、非侵襲的な方法（リスクを伴わない）で赤ちゃんの染色体異常の可能性の高さを推定する方法が考案されています。この検査は、ダウン症候群などの染色体異常を心配される方がリスクを伴う染色体検査（絨毛検査や羊水検査）を受けるかどうかを決めるために行う検査と位置づけられます。結果は、母体の出産年齢ごとのダウン症候群の確率のように、それぞれの赤ちゃんについて何分の1という確率で表示されます。最大でも1/2までしか出ません。そのため、この検査結果は、染色体検査を受けるかどうかを妊婦さん自身が判断するための情報と考えて下さい。可能性が高くても羊水検査などを受けたくない人や、逆に、可能性の高さに関係なく、確実な診断を希望して羊水検査などを受けていたいと思っている人は、この検査を受ける必要はありません。この検査では、染色体異常の確定診断はできません。

染色体異常の確率を計算する検査には、妊娠初期胎児精密超音波検査で行う方法と母体血清マーカー検査（クアトロテスト）で採血して行う方法の2種類があります。それぞれの検査の特徴を表に記載します。両方の検査とも希望者にのみ行うオプション検査で、ダウン症候群をはじめとする染色体異常児の出産を心配し、羊水検査などを受けるかどうか悩んでいる方が受ける検査です。いずれの検査でも、妊娠中の赤ちゃんがダウン症候群の時は、その80%以上において比較的风险が高いとの結果が出ます。しかし、確率が低くともダウン症候群が無いとは言えない検査です。

妊娠初期精密超音波検査では、染色体異常の赤ちゃんの形態的な特徴（異常ではありません）を複数チェックして、その結果をもとに赤ちゃんがダウン症候群、18トリソミー症候群、13トリソミー症候群である確率を計算します。一方、クアトロ検査では、母体血中の物質の濃度を測定します。それらは赤ちゃんがダウン症候群などの際に上昇したり、減少したりする特徴をもつ物質で、それらの濃度から統計的に赤ちゃんがダウン症候群や18トリ

ソミー症候群、神経管閉鎖不全症を持つ確率を算出します。

胎児染色体異常の確率を計算する検査の種類と特徴

	妊娠初期超音波マーカー検査	クアトロ検査 (母体血清マーカー検査)
検査の時期	11-13 週	15 週以降
検査方法	胎児の超音波検査	母体の血液検査
確率の計算方法	母体年齢、胎児の大きさ、胎児心拍数、胎児鼻骨の有無、NT (胎児後頸部の皮膚の厚さ) より計算	母体年齢、母体血中の 4 つの物質 (hCG, AFP, estriol, inhibin-A) の濃度分布より計算
検査時間	20-30 分(赤ちゃんの位置や姿勢など条件が悪い時は 2 時間待つことや日を改めることもある)	採血時間のみ
結果までの時間	同日	2 週間