

産科で行う検査や病気についての説明です

クアトロテストについて

おなかの赤ちゃんがダウン症候群・開放性神経管奇形・18トリソミーである確率をお母さんの血液で調べる検査で、検査は妊娠15-18週頃に希望する妊婦さんのみに行います。

母体血清クアトロテストは4種類の物質を測定して、現在妊娠中の赤ちゃんがダウン症や18トリソミー、神経管奇形などの異常を持っているかどうかを調べる検査です。この検査で生まれてくるダウン症候群の80%が異常値を示します。

染色体異常の中で、ダウン症以外は超音波検査などである程度の診断が可能になってきていますが、ダウン症は羊水検査をしなければ診断できません。従って、この検査は、ダウン症を心配される方が羊水検査を受けるかどうかを決めるための情報を得る目的で行う検査です。

ダウン症は高齢妊娠で頻度が高いことから、これまでは、高齢の妊婦さんで希望される方のみ羊水検査を行ってきました。しかし、羊水検査（お腹に針を刺し、子宮内の羊水を採取してそこに含まれる胎児の細胞の染色体を調べる検査）は、その検査によって流産や胎児が死亡するリスク（約300回の羊水検査に1人程度）があります。この検査によって高齢出産であっても、個々のケースでダウン症の可能性が低いことがわかれば、羊水検査をしないことを選択することもできます。また、若い妊婦さんがこの検査を受けた結果、リスクが高い場合には羊水検査を受けるという選択も可能です。この様にこの検査は、羊水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一つの情報として考えて下さい。従って、可能性が高くても羊水検査を受けたくない人や、逆に確実な診断を希望して羊水検査を受け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。

昭和大学病院ではこの検査を推奨しているわけではありません。情報公開の一環として説明させて頂いています。検査を受けるかどうかはご夫婦でよく相談されたうえで決めてください。クアトロテストについて詳しい内容の説明を希望される方やそれらの検査を希望される方は、直接、担当医に申し出て下さい。

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は長くつながってラセン状になり、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も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、両親の年齢に関係な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るなら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①高齢妊娠(分娩時35歳以上)、②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、③血清クアトロ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。

妊娠初期の出血について

妊娠初期に超音波検査で子宮の中に赤ちゃんの袋（胎嚢）や小さな赤ちゃん（胎芽といいます）が見える時期に少量の出血を起こすことは約 30%の妊婦さんが経験することといわれています。この時期、胎盤をつくる絨毛という赤ちゃん側の細胞が盛んに細胞分裂をして子宮の内膜に侵入し、その絨毛細胞が子宮内膜にあるお母さんの血管を破って侵入を続けることで、赤ちゃんは、お母さんからの栄養供給を受けることが可能になるといわれています。妊娠初期の出血は、このような時期の子宮内膜の血管の破綻によって起こると考えられており、出血が流産を惹き起こすことは稀なことと考えられています。事実、この時期に出血した妊婦さんと出血しなかった妊婦さんを比較しても流産する確率は変わらないという研究もあります。

しかしながら、妊娠初期には流産が多いということは事実で、全妊娠の 15%位が流産します。流産の原因はその 98%以上が胎児側の原因によって起こり、そのうちの 70%程度に染色体の異常を認め、また、赤ちゃんの先天的な形態異常も多く観察されるといわれています。このことは特別なことではなく、全妊娠の 15%という頻度で誰にでも起こることです。これらの胎児異常の殆どは精子と卵子が受精した時点で決まることで、現代の医療をもってしてもそれを治療することは不可能です。流産に伴う出血は通常、子宮の中で赤ちゃんが亡くなった後、少し時間をおいて起こってくることが多く、出血が先行することはまれです。

切迫流産という病名があり、これは妊娠初期に出血・下腹痛がある場合に使用されます。しかし、受精卵に異常があつて流産する妊娠に子宮収縮抑制剤や止血剤などを使用しても流産が予防できるものではないことは既に述べたとおりです。大切なことは、出血の有無にかかわらず胎芽が正常に発育して

いるか、逆に最初から異常があって流産に至る前の状態なのかを正しく診断することです。胎芽が正常に発育していれば、例え少量の出血があっても妊娠初期に流産することは殆どありません。器官形成期といわれる赤ちゃんにとって最も重要な時期にむやみに薬剤を使用することは逆に赤ちゃんにとって不利益になる可能性もあります。当院では、以上のような理由で妊娠初期の少量の出血や軽い下腹部痛に対しては、自然の経過を観察し、胎芽が正常に発育しているかどうかを見守ることにしています（御自宅での安静）。ただし、症状が強い場合は、入院での安静をお勧めする場合があります。まれに、出血した血液の一部が子宮内に貯った状態（絨毛膜下血腫といいます）になることがあり、この貯留した血液の量が多いときには後に流産（後期流産）の原因になることがあり、入院をお勧めします。また、出血が月経時より多い場合には流産が始まっていて手術（子宮内容除去術）が必要な事もあります。子宮外妊娠などリスクの高い妊娠もありますので、下腹部痛が強い場合には外来受診して頂く必要があります。

妊娠中の胎児超音波検査について

お母さんと共におなかの赤ちゃんが元気かどうかを確認するために妊婦健診は定期的に行われています。しかし、妊娠中に赤ちゃんに行くことのできる検査は限られています。それは赤ちゃんがお母さんのおなかの中にいるために直接触れることができないからです。子宮内の赤ちゃんを観察する方法として超音波検査が最も広く用いられています。

超音波検査でわかることは大きく分けて2種類あります。

1. **形態の観察**：赤ちゃんの断層面を観察することにより検査を行います。赤ちゃんの数や推定体重、大きな奇形・腫瘍・へその緒や胎盤の異常などが分かります。
2. **生理機能の観察**：赤ちゃんの成長や動き、赤ちゃんやへその緒の血液の流れの検査、赤ちゃんの心臓の働きの検査（心機能検査）などを行い、赤ちゃんが元気かどうかを観察します。その他、赤ちゃんの尿量や身体の動きなども検査します。

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。

1. **染色体や遺伝子の異常**：染色体異常とは染色体の数やその構造の異常をいいます。例えば21番染色体が一つ多い場合、赤ちゃんはダウン症ということになりますが、超音波検査でそれを診断することはできません。但し、超音波検査でダウン症の可能性がどれくらい高いかを概算することはできます。遺伝子異常とは染色体を構成している遺伝子であるDNAの配列の異常です。血友病や筋ジストロフィーなどの病気が遺伝子異常の結果起こってくるということがわかっていますが、超音波検査でこのような赤ちゃんの病気は診断できません。
2. **組織の性質**：超音波検査は形を見る検査です。例えば赤ちゃんの腎臓に嚢胞（水が溜まったような構造）があることが分かってもその中の物が水なのか血液なのかなどその性質については分からないこともあります。
3. **臓器の成熟や発達**：赤ちゃんの動作や心臓の動き、排尿動作を分析することで、心臓や腎臓の働き

の一部が分かるようになって来ましたが、まだまだ分からないことが多くあります。

4. **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。また、超音波のビームが届かない場合や赤ちゃんの向きにより診断が出来ない場合があります。

精密超音波検査と妊婦健診時の一般超音波検査の違いについて

妊婦健診中に行う胎児超音波検査には2種類あります。

1. 妊婦健診時の一般超音波検査：赤ちゃんの心拍や胎位（頭が下なのか、逆子なのか）の確認などを行います。推定児体重を計算するときもあります。（料金は妊婦健診料に含まれます）
2. 精密超音波検査：超音波室で行う予約検査。胎児と胎盤、臍帯、羊水などを詳しく観察する検査で通常、妊娠 18 週～19 週と 30 週～32 週の 2 回行います。チェックリストを用いて細かいところまで詳しく調べます。所見がある場合は再検査を行い、必要に応じて小児科医や小児外科医の診察も受ける場合があります。（料金は妊婦健診料に含まれていません。）

超音波検査の結果について

赤ちゃんの超音波検査の結果は基本のご両親の情報と考えられます。その情報には性別のような情報から赤ちゃんの奇形を疑う情報、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、御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、知りうる赤ちゃんの情報を全て知りたい、限定的に知りたい、逆に一切知らせて欲しくないなどのご夫婦の考え方をあらかじめ示して頂くことが重要であると考えています。

HBs 抗原陽性の患者さんのために

Q1. B 型肝炎とはどのような病気ですか？

HB ウィルスという小さな病原体によって起きる病気です。新生児や乳幼児期に感染すると免疫の働きが未熟で弱いために、ウィルスをそのまま抱え込み、キャリア（保菌者）となり、血液や体液中に生き続けます。ほとんどの場合、幼少時は何事も起こらずに経過しますが、大人になり免疫力が強まると肝炎が起こります。発症した肝炎は高い確率で慢性化し、さらに一部は肝硬変や肝癌に進行することもあります。

Q2. HBs 抗原、HBs 抗体、HBe 抗原、HBe 抗体、GOT、GPT とは？

B 型肝炎のキャリアーの方は以上の言葉をよく耳にしますので、その意味を知っておかれるほうが良いでしょう。簡単に説明しますと HBs 抗原陽性とは体内にウィルスがいる状態をいい、HBs 抗体陽性とは以前実際に B 型肝炎に罹ったことがあるか、ワクチンで免疫ができた状態であることを示しています。つまり“一度麻疹(はしか)に罹れば抗体ができて再度発病しない”という場合に使われる抗体と同じ意味を持つものです。一方、HBe 抗原陽性とはウィルスが強い感染力を持ち、HBe 抗体陽性とは比較的感染力の弱い状態と考えてよいのですが、その弱い状態であってもなぜか劇症肝炎を起こす場合もあることがわかってきました。また、GOT、GPT とは肝細胞の中にある酵素で、肝細胞が壊されると血液中でその濃度が上昇し、肝炎の程度をあらわすとされています。

Q3. 精密検査でHBe抗原陽性といわれましたが？

B型肝炎ウイルスのキャリアーは、HBe抗原陽性とHBe抗体陽性の2つのグループに分けられます。HBe抗原陽性の場合には感染力が強く、特に注意が必要です。一方、HBe抗体陽性の場合には感染力は比較的弱いとされています。

Q4. 赤ちゃんへの感染は？

母体がHBe抗原陽性の場合放置すればほぼ100%に母子感染が起こります。またHBe抗体陽性であっても約10%に母子感染が起こると言われています。お産で赤ちゃんが産道を通る時に(まれに妊娠中に子宮の中で)母親から感染する場合(母子感染)と、生後にウイルス陽性者の血液を介して感染する場合の2通りの感染様式があります。

Q5. 赤ちゃんへの感染を予防するにはどうしたらよいのでしょうか？

通常のHB型肝炎ワクチンの接種を受けた人は自分自身の力で抗体を作り、その抗体が以後入ってきた本物の病原体を迎え撃つこととなります。しかし抗体ができるまでには時間がかかります。母子感染の場合、出生と同時に感染の危険にさらされるため、それでは間に合いません。そのために通常のワクチンのほかに抗体そのものを多量に含んだ抗HBs抗体の入った免疫グロブリン(HBIG)を出生後に使用します。

生まれた赤ちゃんに、生後48時間以内にウイルスを殺す(中和する)抗体を多量に含んだ薬(抗HBs人免疫グロブリン)を筋肉注射します。その後の乳児期にHBワクチンを接種し、自分自身で抗体を作るように促します。その投与方法を以下に示します。この管理法によりほとんどの場合でB型肝炎ウイルスの母子感染を防止できるようになりました。なお、これらの医療行為は健康保険適用になっています。

抗HBs人免疫グロブリン	↓		(↓)			
HBワクチン				↓	↓	↓
月齢	01	2	3	4	5	6カ月
HB抗原検査			(○)			○
HB抗体検査						○

母親がHBe抗体陽性の場合()内は省略する場合があります。

また、新生児、乳児の状態により、接種時期が前後したり、省略されることもあります。

Q6. 母乳はあげられますか？

母乳を介した感染はないと考えられていますので、直接、授乳することが可能です。

Q7. 夫に感染することがありますか？

夫への感染の危険性がありますのでHBワクチンで予防します。特にHBe抗原陽性の場合には大切です。HBe抗体陽性でも、まれに感染する場合がありますのでワクチンを接種したほうが無難です。同居の家族についてはカミソリ、歯ブラシ、生理用品等をきちんと管理、処理すれば通常問題ありませんが、ワクチン接種を希望される方、ご不明な点のある方は医師に相談してください。通常の職場や学校などで感染することはまずありません。

以前はHBe抗体陽性の場合、感染力が弱く配偶者にはワクチンの接種は必要ないと言われていましたが、前述のように時に劇症肝炎を起こすこともあるので接種することをお勧めします。接種を受ける方は、実施前にHBs抗体を調べます。既にHBs抗体があれば接種の必要はありません。以前のHBワクチンは無毒化した病原体の一部を接種しましたが、最近では遺伝子工学的に作られた抗原を用いるため、他の病原体の混入の恐れのないより安全なものになりました。

Q8. 感染するとどうなりますか？

大人になってからの感染の場合、大部分は一過性の感染です。抗体が産生され治癒しますが、まれに重篤な劇症肝炎になることがあります。

問題となるのは赤ちゃんが産道を通る時(まれに妊娠中に子宮の中で)の母子感染と生後の感染のうち幼少時におこるものです。赤ちゃんは免疫力が弱くウイルスを排除するだけの抗体を産生できませんので、ウイルスを体内に取り込んだまま、キャリアーとなってしまいます。

Q9. キャリアーからの肝炎の発症

キャリアーとなっても暫くの間はウイルスと共存するため肝炎を発症せずに経過します。大人になり免疫力が高まると、今までは共存していたウイルスを排除する現象がおきます。これが肝炎の発症です。ウイルスは、まれに完全に排除される場合もありますが、大部分はウイルスの遺伝子に変異が起こり姿かたちを変え、免疫機構を逃れた状態で再び共存し始めます。しかし、再度の共存がうまくいかず、その後も肝炎が何年も続くと肝細胞の破壊が続き、肝硬変になったり、肝臓癌を合併することもあります。

血液型が Rh 陰性の妊婦さんへ

★Rh 不適合妊娠とは？

Rh 不適合妊娠とはお母さんの Rh 式血液型がおなかの中の赤ちゃんと異なる場合に起こります。血液細胞(赤血球)の表面に RhD 抗原という物質を持っているヒトが Rh 陽性、持たないヒトが Rh 陰性になります。赤ちゃんはお父さんとお母さんの遺伝子を半分ずつ引き継ぎますので、お母さんが Rh 陰性でも、お父さんが Rh 陽性であれば Rh 陽性の赤ちゃんが生まれてきます。日本人の場合、90%以上の赤ちゃんが Rh 陽性になります。このように Rh 陽性の赤ちゃんを妊娠した Rh 陰性のお母さんは、妊娠中、特別な注意が必要となります。

★どんなことが起こるのでしょうか？

赤ちゃんの血液とお母さんの血液は、通常、胎盤がその境界にあり、両者を隔てています。しかし、妊娠中には何らかの原因で赤ちゃんの血液がお母さんの血液の中に入ってしまうことがあります。Rh 陽性の赤ちゃんの血液がお母さんの血液の中に入ると、それを壊すためにお母さんのからだに抗体(抗 RhD 抗体)という物質が作られます。この反応は生理的な免疫反応なのですが、妊娠中はその抗体が胎盤を容易に通過してしまいます。臍帯を通り、赤ちゃんの血液中に移行したこの抗体は、赤ちゃんの赤血球に反応してそれを壊してしまいます。赤ちゃんは貧血になります。さらに、重症化すると赤ちゃんは心不全になり、胎児死亡の原因にもなります。

★対策としてどのようなことが必要でしょうか？

Rh 陰性のお母さんが妊娠した場合、間接クームステストとよばれる検査を定期的に行い、母体に抗 RhD 抗体という物質が産生されていないことを確認します。

また、妊娠後期になると赤ちゃんの血液が母体にもれでる危険性が高まりますので、妊娠 28 週頃、間接クームステストを行い、その結果が陰性であった場合(抗 RhD 抗体を産生していない)、抗ヒト免疫グロブリンを筋肉注射します。この注射により、お母さんの抗 RhD 抗体の産生が予防できると報告されています。この抗ヒト免疫グロブリンは社会保険の適応がなく実費での治療になります。Rh 陰性の

お母さんは担当医と相談の上、この注射を受けることをお勧めします。

Rh 陰性のお母さんに抗 RhD 抗体が産生された場合、今のところ適切な治療法はありません。超音波検査で赤ちゃんの状態を細かく確認し、心不全などの徴候が出てきた場合は、妊娠週数にもよりますが、基本的には帝王切開でお産をし、お母さんと赤ちゃんを引き離した上で、赤ちゃんの治療を行うこととなります。Rh 陰性のお母さんが妊娠した場合、抗 RhD 抗体の産生を予防することが何より大切です。