

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。