

検査結果別の考え方

今回の検査で検出された胎児側の染色体異常の有無や種類によって、その後の妊娠への対応は異なってきます。

染色体正常の場合

胎児の染色体異常によって流産が起こったとは考えにくく、その他の原因により流産が引き起こされたと考えられます。

ただし、染色体分析では微細な構造の異常や遺伝子レベルの変化は検出することが出来ません。また、結果が正常女性型であった場合は、まれに混入した母体細胞のみが増殖し、胎児の状態をみていない可能性もあります。



染色体異常(不均衡型)の場合

染色体異常が流産の原因であると考えられます。染色体異常の種類により、その後の対応は異なります。偶発的に生じた場合は、次回の妊娠に影響するものではありません。

「数の異常」の場合

偶発的に生じた染色体異常による流産であったと考えられます。ただし、女性の年齢が高くなるほど、染色体の数の異常の発生頻度が増加することが知られています。

「構造の異常」の場合

ご夫婦のどちらかが、関連した構造の異常(通常は均衡型)を有している場合には、染色体の「構造の異常」が原因の流産が続くことがあります。そのため、今後の妊娠のために、ご夫婦自身の染色体分析を行って、今回の胎児の染色体異常が偶発的に生じたものか否かを確認することが推奨されます。偶発的に生じたものであれば、次回の妊娠に影響するものではありません。

染色体異常(均衡型)の場合

均衡型の構造の異常は、一般的に染色体の過不足がないため、流産の原因とはなりにくいです。特に、ご夫婦自身の染色体分析を行って、いずれかに胎児と同じ均衡型の構造の異常が認められた場合には、今回の胎児の染色体異常は流産の原因ではないと考えられます。なお、ご夫婦のいずれかが「均衡型」の構造の異常を有している場合は、次回以降の妊娠で不均衡型(染色体の過不足を生じる)の構造の異常が原因で流産することがあります。

参考文献

- 1) Carp H, et al. Fertil Steril. 2001;75:678-682.

流死産絨毛・胎児組織染色体分析

胎児由来の細胞を用いて、流産や死産の原因を探索する検査です。

流死産絨毛・胎児組織染色体分析を受ける前には、医師から詳しい説明を受けてください。

医療機関名

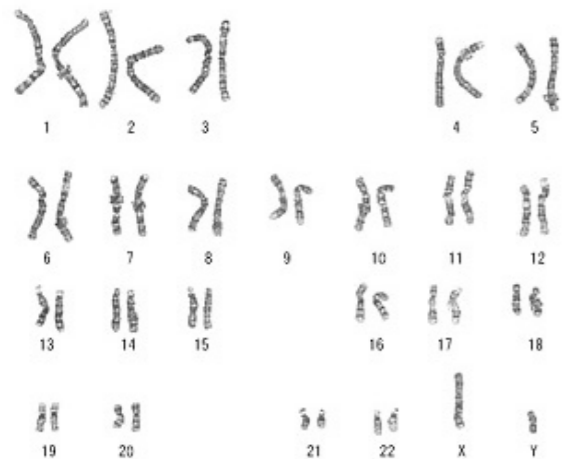
検査の目的

一般に流産は全妊娠の約10～15%に発生します。原因としては胎児側要因と母体側要因に分けられますが、半数以上は胎児側の染色体異常が原因であると言われています。

流死産絨毛・胎児組織染色体分析では、染色体異常の有無やその種類を診断することができます。分析結果は流死産の原因究明の一助となるだけでなく、その後の妊娠の治療方針を考える上でも重要な情報となります。

染色体とは

ヒトの体は小さな細胞が集まってできており、それぞれの細胞の中には、両親から受け継いだ染色体があります。染色体にはヒトの設計図にあたる遺伝情報が含まれています。精子と卵子が受精することにより、胎児は染色体を各々から23本ずつ受け継ぎます。したがって、ヒトは下図のような2本1組となった染色体を23組、合計46本持っています。23組のうち1組は性別を決める性染色体で、女性はX染色体を2本持ち、男性はX染色体とY染色体を1本ずつ持っています。そのほかの染色体は常染色体と呼ばれています。



染色体異常のない男性の例(46,XY)

染色体異常とは

「染色体異常」とは、ヒトの設計図である遺伝情報に変化が起こることを意味しています。染色体異常は、大きく2つに分けることができます。ひとつは46本である染色体の数が増えたり減ったりする「数の異常」で、もうひとつは染色体の形が変わる「構造の異常」です。

染色体の「数の異常」には、トリソミー（ある染色体が3本ある）やモノソミー（ある染色体が1本のみ）などがあります。例えば、ダウン症候群では21番染色体が3本、18トリソミーでは18番染色体が3本あります。

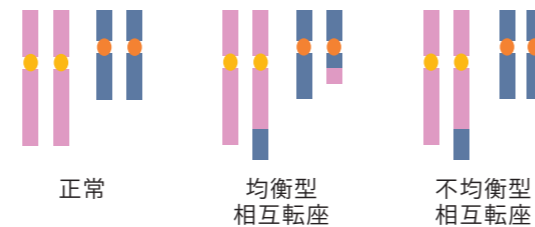
染色体の「構造の異常」は、染色体に切断が起こり構造が一部変化したもので、染色体全体として過不足が生じていないもの（均衡型）と、過不足が生じているもの（不均衡型）があります。

受精卵の段階でこれらの染色体異常があると、妊娠に至らなかったり、妊娠しても流産や死産となったりする可能性が高くなります。

「数の異常」の例

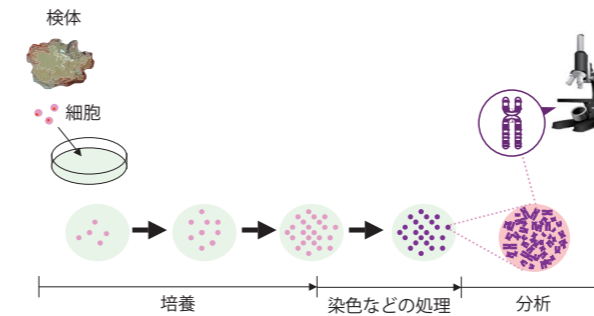


「構造の異常」の例



検査の方法

流産手術や死産の際に得られた検体から胎盤絨毛組織や胎児組織を選別します。付着した母体細胞は洗浄して取り除き、分離した胎児由来の細胞を培養して増やします。そして十分に細胞が増えた時点で、顕微鏡で細胞内に存在する染色体を観察して、数や構造に異常が生じていないかどうかを調べます。



検査の限界

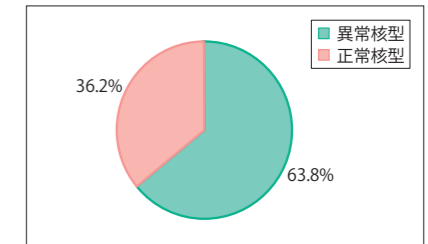
- 胎盤絨毛組織や胎児組織の損傷が大きく、培養しても胎児由来の細胞が十分に増えなかった場合は、分析ができないことがあります。
- 胎盤絨毛組織や胎児組織に付着した母体細胞が、培養の際に残存して増殖した場合は、母体の染色体が分析されて検査結果として報告されることがあります。
- 提出された検体が母体組織のみで胎盤絨毛組織や胎児組織が見出されなかった場合は、検査を実施できない場合もあります。
- 染色体の「数の異常」や「構造の異常」の多くは正確に分析できますが、微細な構造の異常や遺伝子レベルの変化は検出することができません。

流死産と染色体異常の関係

ラボコープ・ジャパンが2003年から2007年までに行った1477例の流死産症例を検討しました。

染色体異常の種類

63.8%に染色体異常が検出され、そのうち約95%が染色体の「数の異常」であり、「構造の異常」は約5%でした。



年齢の影響

女性の年齢が高くなるほど、胎児が染色体異常である確率が増加すると言われています。下図のように、年齢とともに流死産症例の染色体異常率は上昇しており、40歳以上では80%以上でした。また、35歳で分けると、35歳未満では染色体異常が認められた症例が54.9%、35歳以上では75.3%でした。

