

SNPマイクロアレイ検査に限界はありますか？

SNPマイクロアレイ検査には限界があります。**すべての先天異常のうち、SNPマイクロアレイ検査で検出できる疾患は一部に限られています。**

- ・胎児のDNAの変化の量がごくわずかな場合、マイクロアレイ検査であっても検出できないこともあります。
- ・遺伝情報の過不足をもたらさないDNAの構造の変化(均衡型構造異常と呼ばれています)は検出できません。
- ・一部の細胞にだけDNAの変化がある場合、これをモザイクと呼びます。DNAの変化がある細胞の割合が低いと、マイクロアレイ検査はこれらの変化を常に検出できるわけではありません。

Reveal SNPマイクロアレイ検査では結果が正常(DNAの変化が認められない)であっても、生後の赤ちゃんの健康や正常な発達を保証するものではありません。


Reveal SNPマイクロアレイについてさらに知りたい場合はどうしたらよいですか？

Reveal SNPマイクロアレイに関してご質問がある場合、またはより詳しい内容をお知りになりたい方は、担当医、臨床遺伝専門医、遺伝カウンセラーなどの医療従事者にご相談下さい。

参考文献

- 1) McKinlay Gardner, RJM, Sutherland, GR. Elements of medical cytogenetics. In : McKinlay Gardner RD, Sutherland GR, eds. Chromosome Abnormalities and Genetic Counseling. 3rd ed. New York, NY : Oxford University Press : 2004 : 3-20.
- 2) Sagoo, S et al. Array CGH in patients with learning disability (mental retardation) and congenital anomalies : Updated systematic review and meta-analysis of 19 studies and 13,926 subjects. Genet Med 2009 ; 11 : 139-46.
- 3) Tepperberg, J et al. Genomic imbalances, UPD and consanguinity identified by whole genome SNP microarray analysis. Abstract presented at : Annual Clinical Genetics Meeting; March 25-29, 2009 ; Tampa, FL.
- 4) Schwartz, S et al. SNP array detection of additional clinically significant chromosomal abnormalities in patients with established cytogenetics abnormalities : An important factor in phenotypic variability. Abstract presented at : Annual Clinical Genetics Meeting; March 25-29, 2009 ; Tampa, FL.
- 5) Rosenfeld, J et al. Development of an extensive array CGH database as a free resource for large scale collaborative research. Abstract presented at : Annual Clinical Genetics Meeting ; March 25-29, 2009 ; Tampa, FL.

医療機関名

 **ラボコープ・ジャパン**
Laboratory Corporation of America

RevealSMは、米国Laboratory Corporation of America Holdingsの子会社であるEsoterix Genetic Laboratories, LLCのサービスマークです。
©2012 Laboratory Corporation of America® Holdings. All rights reserved. LCJ-11-39

RevealSM

SNPマイクロアレイ



出生前診断

RevealSM SNPマイクロアレイは、胎児の染色体分析や超音波検査の結果などから、臨床遺伝専門医の判断のもとで検査の必要性が考慮されます。すべての妊婦さんが対象となる検査ではありません。

RevealSM

SNPマイクロアレイ

RevealSM SNPマイクロアレイは、特定の種類の先天異常の原因となっている染色体の変化を分析する検査です。以下に、従来の染色体分析およびRevealSM SNPマイクロアレイについて説明します。

現在、一般的に行われている染色体分析について教えてください。

従来の染色体分析では、ヒトの染色体を顕微鏡下で観察しています。ヒトの体を構成する各細胞には、46本の染色体が含まれ、23本を母親から、23本を父親から受け継ぎます。染色体にはヒトの設計図にあたる遺伝情報（DNA）が含まれています。DNAの量や構造の変化は、知的障害、特定の先天異常、および自閉症スペクトラム障害の原因となっている可能性があります。¹⁾²⁾

染色体分析では、染色体全体、または染色体のごく一部のいずれかにおいて、特定のDNAの欠損や過剰なDNAを検出します。染色体分析では、染色体中のDNAの構造の変化が起こったかどうかも知ることができます。

Reveal SNPマイクロアレイ検査とは何ですか？
またこの検査にはどんな利点があるのですか？

Reveal SNPマイクロアレイは、顕微鏡下で観察する従来の染色体分析よりも、さらに詳細に患者様の染色体を検査できる最新の技術です。この検査によって、DNA量のわずかな変化を検出することができます。³⁾⁴⁾

1

Reveal SNPマイクロアレイは、DNAのわずかな過不足を検出できるだけでなく、胎児のある染色体対が両親からではなく、片方の親のみに由来するものかどうかを示したり、遺伝子が血縁関係のある両親に由来するものかどうかを示したりすることもできます。こうした検査結果は、特定の遺伝性疾患の説明に役立つ場合があります。²⁾³⁾⁴⁾

担当医がReveal SNPマイクロアレイ検査を検討する主な理由は何ですか？

医師がReveal SNPマイクロアレイ検査を検討する理由は様々ですが、主に下記のものがあります。

- 家族歴や個人の病歴に染色体の変化があることがわかっている場合。または染色体の変化と関連がある疾患が存在する場合。
- 超音波検査によって胎児に先天異常が見つかり、さらに従来の染色体分析では異常が明らかにならなかった場合。
- 染色体分析の結果、ある染色体の変化は明らかになったが、この染色体の変化が胎児の健康に影響をもたらすかどうか不明な場合に、さらに多くの情報を得るための手段として。

Reveal SNPマイクロアレイ検査には、何が必要ですか？

染色体分析では、羊水（お腹の中で成長している胎児のまわりにある液体です）や胎盤（妊婦さんと胎児をつなぐ臓器）から採取された組織の小片（絨毛膜絨毛）を検査に用います。検体から得た細胞は、分析に備えて特別な環境下で培養されます。従来の染色体分析では、染色体やDNA断片の過不足や構造の変化について細胞を検査します。

2

Reveal SNPマイクロアレイを実施する場合、微小なDNAの過不足を探索するために、染色体分析と同一の検体から得たDNAをさらに詳しく検査します。

DNAに変化が認められた場合、何を意味する可能性がありますか？

Reveal SNPマイクロアレイで、あるDNAの変化が見つかった場合、健康への影響が判明している場合もありますが、不明な場合もあります。²⁾

胎児に認められたDNAの変化の解釈は、以下の3通りが考えられます。

- ① **あるDNAの変化が、健康に影響を及ぼすことが判明している場合**
予測される具体的な健康への影響について、担当医や遺伝カウンセラーにご相談ください。
- ② **あるDNAの変化が、健康に影響を及ぼさないことが判明している場合**
SNPマイクロアレイ検査は、染色体のわずかな変化を検出することができるため、健康に影響を及ぼさない変化をとらえる場合があります。
- ③ **あるDNAの変化による健康への影響が不明な場合**
胎児に認められたDNAの変化が持つ意味をより明らかにするために、胎児のご両親のDNAを用いた追加検査を実施することにより、胎児に認められたDNAの変化が遺伝によるものなのか、また胎児において初めて起こった変化であるのかわかを調べます。ただし、ご両親の検査を実施しても、健康への影響の有無を判断できない場合もあります。

研究者達は、マイクロアレイ検査により検出されるDNAの変化によって起こりうる健康への影響を確定するべく、たゆまぬ研究を続けています。⁵⁾

3