

# 遺伝外来について

## 遺伝外来とは

我が子の健康を願う気持ちは親として自然なものです。お腹に宿った赤ちゃんに生まれつきの病気(先天疾患)がないか知りたいと思うご両親も少なからずいらっしゃると思います。しなしながら、我が国における通常の妊婦健診では、「妊娠予後に影響を与え得る合併症(切迫流・早産, 糖代謝異常, 妊娠高血圧症候群, 胎盤位置異常, 胎児形態異常を除く付属物の異常, 胎児発育不全, 胎児機能不全等)のスクリーニングを行う」とされています。つまり、妊婦健診は赤ちゃんが先天的な病気をもっているかどうかについての評価を行っているわけではありません。そこで当院ではご希望のあるご夫婦に対して、染色体の数的異常を始めとした児の先天疾患に関するいわゆる出生前診断を通常の妊婦健診とは別に遺伝外来にて行っております。

## 当院における遺伝外来の特徴

当院の遺伝外来では、十分な遺伝カウンセリングのうえ、妊娠初期超音波スクリーニング、母体血を用いた出生前遺伝学的検査(NIPT)といった流産のリスクのないスクリーニング検査から、絨毛検査、羊水検査などの確定的検査まで幅広い診療を行っています。当院の遺伝外来の特徴としまして、総合周産期センターという強みを活かして、遺伝カウンセリングからその後の検査、対応まで一貫して責任をもって行っております。また当院の遺伝外来では妊娠初期超音波スクリーニングに力を入れております。NIPTは非常に優れた検査ではありますが、母体血液での一部の染色体異常(21トリソミー(ダウン症候群)、18トリソミー、13トリソミー)のみを検出する検査です。実際に超音波で赤ちゃんの状態を見て評価することを当院の遺伝外来ではほぼ全例で行っています。

また大学病院という性質上、「ご夫婦のいずれかが遺伝性の病気をお持ちである」、または「第一子に遺伝性の病気が見つかった」という方も少なからずご相談にいらっしゃいます。必要に応じて、臨床遺伝カウンセラーや小児科、内科の臨床遺伝専門医とも協力しながらあらゆるご夫婦の悩みに対応しております。当院の遺伝外来では、現在はまだ妊娠されていない方の妊娠前カウンセリングも積極的に行っております。ご自身、あるいはお子様の御病気で次の妊娠を躊躇されている方を中心に、妊娠前カウンセリングとして情報提供を行い、次回妊娠時の対応をあらかじめご相談させて頂いております。

## 日時

外来は毎週火曜日、木曜日の午後1時からで、完全予約制となります。

## 予約方法

東大病院予約センター：電話番号 03-5800-8630（月曜日～金曜日 12:30-17:00）にご連絡をいただき女性診療科・産科 遺伝外来への受診希望の旨をお伝えいただき予約を入れてください。

また、受診に際してはこれまで診療を受けた病院からの紹介状をお持ちでしたら、ご持参いただければと存じます。

## 当院で行っている主な検査の概要

\* 下記は一般的な費用となります。受診される方の状態によって異なる場合もあることをご了承ください

	診断	胎児への危険性	検査時期	報告までの期間
初期胎児超音波	①確率的検査 ②診断可能疾患 21-トリソミー 18-トリソミー 13-トリソミー ③大きな構造異常	なし	12週 (11~13週)	当日
クアトロテスト	①確率的検査 ②診断可能疾患 21-トリソミー 開放性脊椎管奇形 18-トリソミー	なし	15~18(21)週	7~10日
NIPT	①確率的検査 ②診断可能疾患 21-トリソミー 18-トリソミー 13-トリソミー	なし	10~15週	約2週間
絨毛染色体検査	①確定診断 ②全ての染色体の 数・形の異常	流産 1/100 ごくまれに 絨毛膜下血腫 子宮内感染	10~14(15)週	約10日
羊水染色体検査	①確定診断 ②全ての染色体の 数・形の異常 ③開放性脊椎管奇形	流産 1/300 ごくまれに 羊水塞栓 子宮内感染	16~19週初め	約2週間

(遺伝外来での診療は全て自費診療となります。自費診療日には処方箋は可能ですが、すべて自費となります。上記に加えて、カウンセリング時間に応じた遺伝カウンセリング料金が別途かかります。)

### ★ 当院での NIPT をご検討中の皆さまへ

当院ではご夫婦(パートナー可)でのカウンセリング受講のうえ、当院で分娩をなさる方を対象に NIPT を行っております。

「母体血を用いた新しい出生前遺伝学的検査に関する指針」を遵守し、下記のいずれかの条件を満たしている方が対象となります。

- ✓ 出産予定日の年齢が 35 歳以上である。(凍結胚移植による妊娠の場合、採卵時の年齢が 34 歳 2 ヶ月以上)
- ✓ 13トリソミー、18トリソミー、21トリソミーの児の妊娠出産歴がある

- ✓ 超音波検査や血清マーカーなどから胎児が染色体異常のうち 13 トリソミー、18 トリソミー、21 トリソミーのいずれかに罹患している可能性が高いと考えられる。

## Q&A よくある質問への回答

- **NIPT を受ける場合、超音波検査は不要ですか？**

→ 前述の通り、NIPT は一部の染色体異常(21 トリソミー(ダウン症候群)、18 トリソミー、13 トリソミー)のみを検出する検査であり、これらは赤ちゃんの先天疾患のごく一部を占めるにすぎません。脳や心臓、手足などの構造に関する評価は全く行えません。また結果が判明するまでに約 2 週間かかります。当院ではまずその場で実際に赤ちゃんを観察して評価することが重要だと考えております。

- **NIPT が陽性であれば、染色体異常の診断は確定ですか？**

→ NIPT が陽性であっても赤ちゃんに染色体異常があるとは限りません。21 トリソミー陽性の場合には 90%以上で赤ちゃんに 21 トリソミーが見つかりますが、18 トリソミーでは 85%程度、13 トリソミーでは 50%強の赤ちゃんにしか染色体異常は見つかりません。診断を確定するためには羊水検査や絨毛検査を受ける必要があります。