



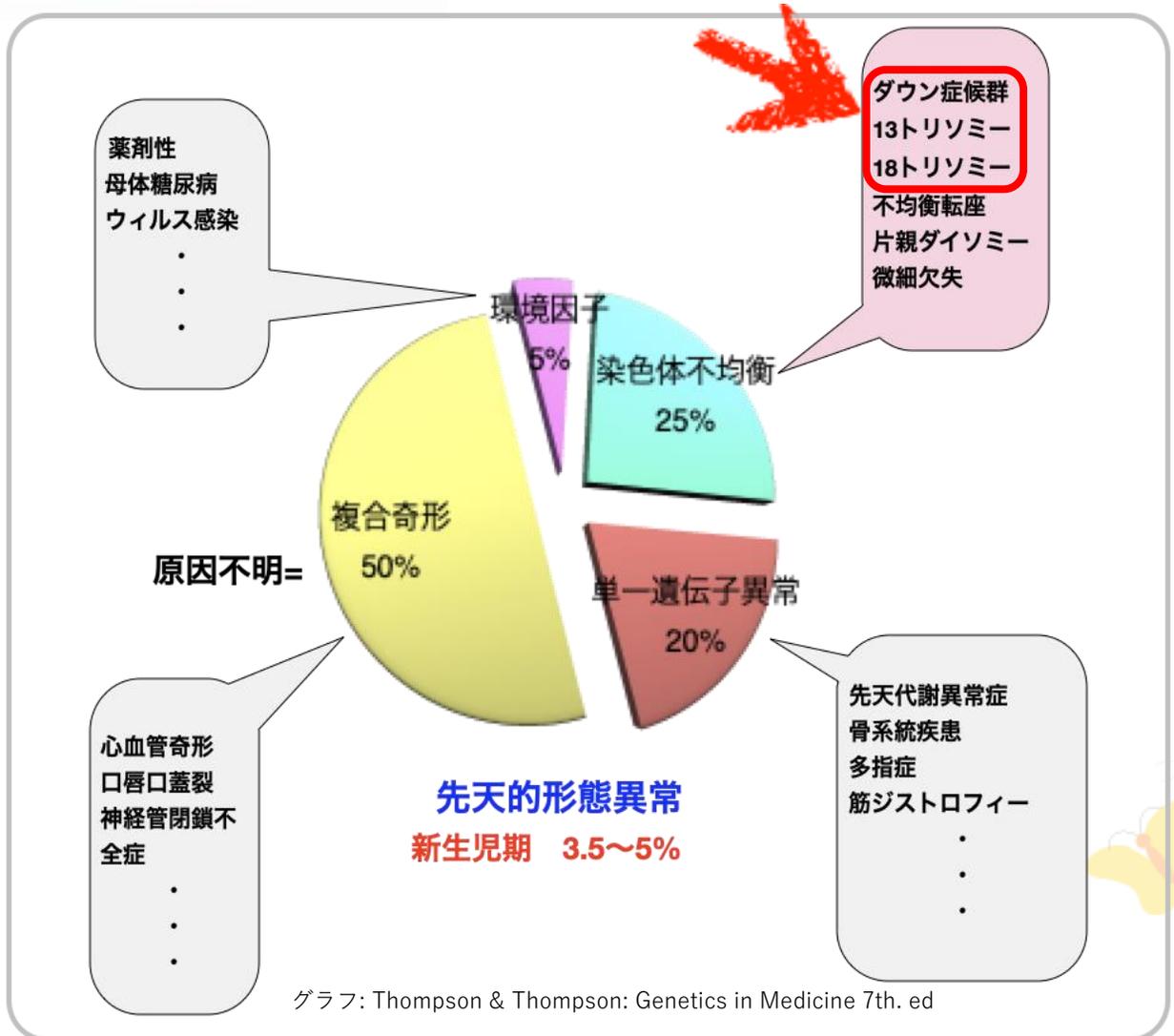
参考資料

ダウン症・18トリソミー・13トリソミーについて



赤ちゃんの先天異常って？ 障害や偏りの意味は？

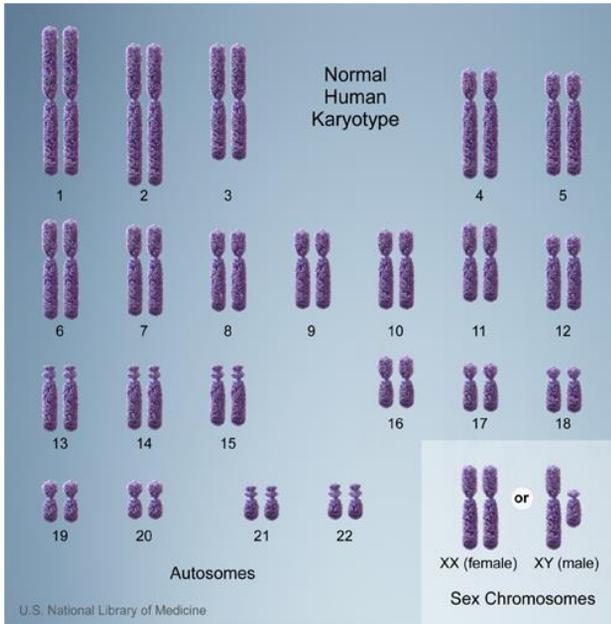
CRITO-NIPTはそのうち何の検査？



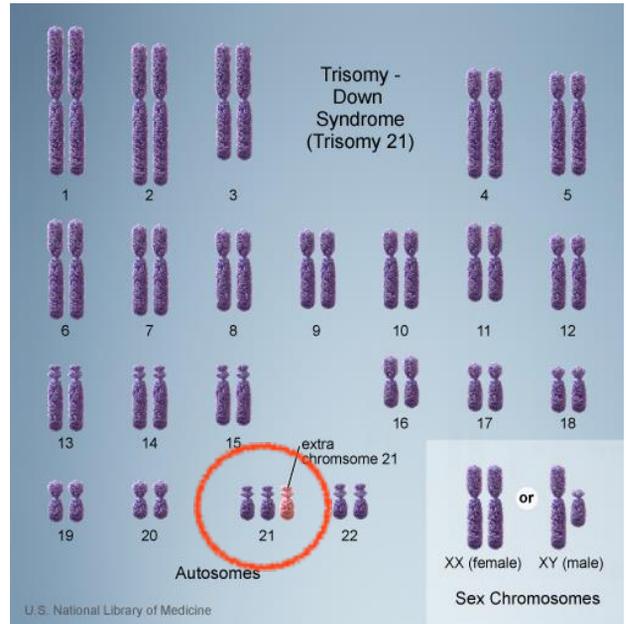
生まれてくる子供は誰でも先天異常などの障害を持つ可能性があり、その可能性はさまざまです。赤ちゃんの先天性形態異常にはこのグラフのようにいろいろな種類があります。障害は全人的にみた場合の一側面ではなく、障害という側面だけから子どもをみるのはまちがっています。また、障害や偏りをもって生まれても、その成長発達は個人差が大きく一様ではありません。また生まれる前からの先天異常だけでなく、後天的な障害が出てくることもあります。障害の有無やその程度と、本人・家族が幸か不幸かということの間にはほとんど関連はありません。

先天異常の中で、CRITO-NIPTによって調べることができるのは染色体数異常(ダウン症・18トリソミー・13トリソミー)で、先天異常の中の一部です(図の赤丸の部分)。また、CRITO-NIPTによって染色体数すべてがわかるわけでもありませんし、CRITO-NIPTはあくまでもスクリーニング検査で、確定診断をする検査ではありません。

染色体の数が異常ってどういう意味？

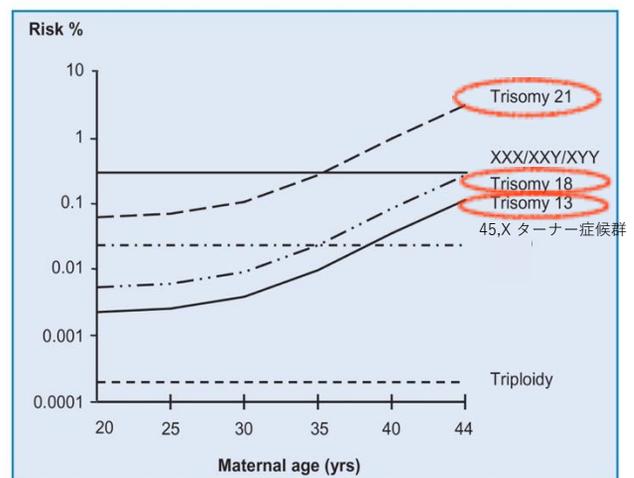


正常染色体



21トリソミー(ダウン症)

ヒトの染色体は46本あり、1番、2番・・・と番号がついている常染色体が44本と性染色体と呼ばれるX,Yです。染色体数異常のなかで最も多いのはトリソミーと呼ばれる異常で、染色体数が2本ではなく3本あるものです。このうち、産まれてくる事ができるトリソミーは、21トリソミー(ダウン症候群)、18トリソミー(エドワーズ症候群)、13トリソミー(パトゥ症候群)で、ママの年齢が高くなるにつれてその頻度が上がっていきます。これら以外のトリソミーもありますが、ほとんどは妊娠初期に流産してしまいます。性染色体数異常や、すべての染色体が3本ずつあるような三倍体などはママの年齢には関係なく一定の頻度があります。またママの年齢が上がるとママ自身の性染色体がモザイクとなることも報告されています。



染色体異常の種類と症状、サポートなどについてもおしえてください。

染色体異常には、染色体の数や構造の変異などいろいろなタイプがあります。ここではもっとも多い染色体の数の変異である、21トリソミー(ダウン症)、18トリソミー、13トリソミーについてお話しします。

染色体の変異部位が同じでも、症状や重症度、出生後の経過は多種多様で、個人差がかなりあります。

これらの染色体の変異に伴う合併症の治療は、いろいろなセンターで行われており、また支援団体のサポートもあります。

21トリソミー(ダウン症)

染色体異常	頻度	合併症	予後	サポート
21トリソミー	1/691人 (K.B.Sheets,2011)	先天性心疾患(50%) 先天性消化管疾患(10%)、 甲状腺疾患、耳鼻科系疾患、 眼科系疾患、軽度～中等度の知的障害	平均寿命 40代～50代	財団法人日本ダウン症協会 日本ダウン症ネットワーク 大阪ダウン症親の会(各都道府県にある)

21トリソミーの児とその家族への支援

21トリソミー(ダウン症)は、障害の程度が個人によって大きく差が有りますが、出生後の筋緊張低下や、それによる哺乳不良、運動発達がゆっくりです。体が柔らかく、筋肉がつきにくいので、体に刺激を与えて筋力をつける効果のある赤ちゃん体操が推奨されています。また就学前頃には地域の療育を受ける児が増えてきます。療育によって、どのように子どもと関わることを学ぶことができます。

出生後児の疾患を知った両親は、ほとんどの方が精神的な落ち込みや不安も経験しております。そういった方への支援として、大学病院や、小児専門病院などでは、出生後の児と両親に対して、疾患について学んだり、同じダウン症の家族と交流することを目的とした親子教室を開催しているところがいくつかあります。こういった取り組みが親の精神安定につながり、良好な親子関係や児の発達に効果が出ていることがわかってきております。



18トリソミー・13トリソミーについて

染色体異常	頻度	合併症	予後	サポート
18トリソミー	1/3500~8500人 男：女=1:3	成長障害、重度の発達遅滞、身体的特徴、先天性心疾患、肺高血圧症、呼吸器系合併症、泌尿器系合併症、骨格系合併症、難聴、悪性腫瘍	1年生存率 20~30% 長期生存例 10~21歳まで15名 (古庄,2010) 主な死亡原因： 先天性心疾患、 肺高血圧	18トリソミーの会 SOFT(米国)
13トリソミー	1/5000人	口唇口蓋裂、多指趾症、先天性心疾患、全前脳胞症	平均寿命 3~4ヶ月 長期生存例 19歳(日本) 30歳台(欧米)	13トリソミーの子どもを 支援する親の会

18トリソミー、13トリソミーの出生後の医療について

18トリソミー、13トリソミーに関して、かつては予後の見込みのない疾患と考えられ、出生後の侵襲的な治療は、家族や児にとって苦痛になるのではないかとという考え方で治療を積極的にしないというのが一般的でしたが、18トリソミーでは、5~10%の児が特別な治療を要せずに1歳を迎えることがわかっており、また18,13トリソミーの生存児はゆっくりではあるが確実に発達を遂げるといった情報もあり、致死的な疾患ではないという認識に変化しています。日本においても、積極的治療を考慮する施設があり、またそれによる効果を認める症例も出てきております。医療者の中にはこういった治療方針について悩まれる方は多く、その1つの解決策として、仁志田(1987)らによる「新生児医療における倫理的観点からの意思決定」が作成されました。

しかし、その医療者側の視点による分類というパターンリズムの反省点から、2005年に「重篤な疾患を持つ新生児の家族と医療スタッフの話し合いのガイドライン」が作成され、現在ではこのガイドラインに基づき、医療スタッフと両親が児の最善の利益を考慮して個別に対応を話し合っていくことが重要であると考えられています。

18トリソミー、13トリソミーの発達について

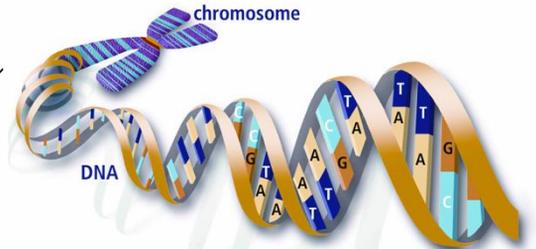
18トリソミー、13トリソミーは出生後、知的運動発達の遅れは重度ですが、発達が進んでくれば理解度はあり笑顔を見せたり、反応をする児もいらっしゃいます。

DNAって何?

ママの血液の中に赤ちゃんのDNA??

DNAとは

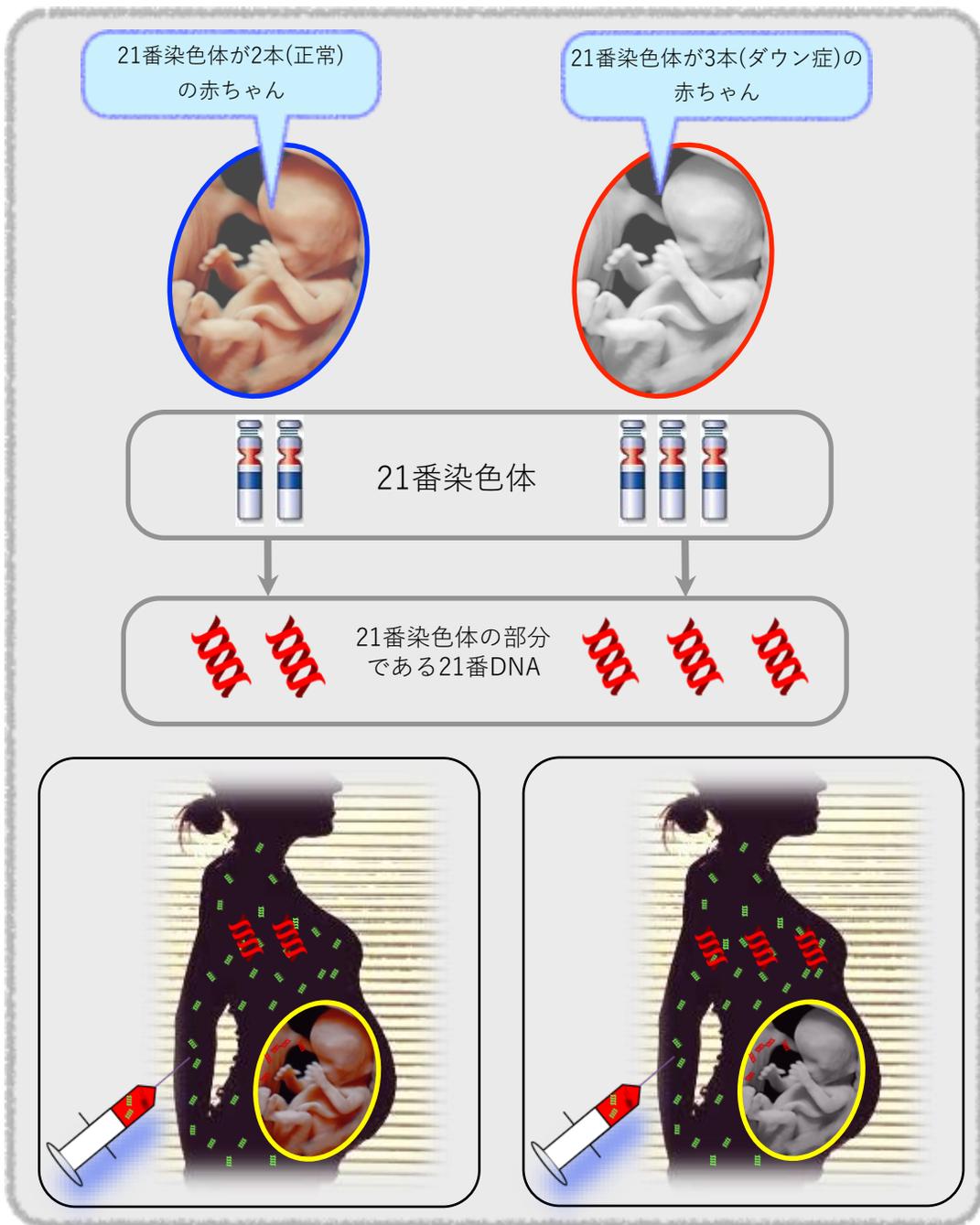
デオキシリボース（五炭糖）とリン酸、塩基から構成される核酸です。塩基はアデニン、グアニン、シトシン、チミンの四種類あり、それぞれA, G, C, Tと略す。デオキシリボースの1'位に塩基が結合したものをデオキシヌクレオシド、このヌクレオシドのデオキシリボースの5'位にリン酸が結合したものをデオキシヌクレオチドと呼びます。



赤ちゃんのDNAがママの血漿中にあることは1997年にDennis Loらにより、初めて報告されました。図のように、ママの血液中には、赤ちゃんのDNAが妊娠初期から含まれています。

ママ血漿中のDNAはいろいろな染色体の小さい断片ということになりますので、21番染色体やその他の染色体からでてくるたくさんの胎児DNAがママの血中にあることとなります。DNAはその構造により、どの染色体からやってきたものかわかるのです。

ママの血液からどうしておなかの赤ちゃんの染色体数の異常がわかるの？



ダウン症の赤ちゃんがママのおなかのなかにいる場合、正常の1.5倍の21番DNA量がママの血中に存在する事になります。しかし、赤ちゃんのDNAはママの血中に少ししかないので、21番DNA量の差はごくわずかです。CRITO-NIPTでは、このごくわずかな胎児DNA量の違いを検出できるのです。