

2-2. 胎児診断技術の現状と問題点

「羊水診断と絨毛診断の比較・検討」

—平成4年に当科で行われた症例を中心に—

鈴木 薫*

緒 言

遺伝性疾患の出生前診断は羊水検査が中心的な役割を果たしながら進展してきたが、最近、妊娠初期に実施できる絨毛検査が登場し、わが国でも少施設で臨床応用されるようになっていく。1985年以来、当科では遺伝性疾患の胎児診断に両検査法を併用しているが、平成4年の症例およびその成績を比較検討した。

検査対象

平成4年の1年間に実施された胎児診断総症例数は565妊娠である。その内、羊水穿刺法によるものが511例(90.4%)、絨毛採取法が54例(9.6%)であった。

羊水穿刺と絨毛採取の臨床成績

羊水穿刺は妊娠15週以後、通常のごとく超音波ガイド下で行ったが、採取不能例はなかった。一方、検査絨毛は、妊娠8～12週に超音波下で経頸管的に挿入された生検鉗子によって採取された。しかし、絨毛膜有毛部が内子宮口から遠く子宮底に位置していたり、子宮前壁付着で鉗子が到達できないような場合には、経腹壁法を

採用した(54例中7例)。いずれの方法でも採取できなかった症例は1例であった。

羊水診断と絨毛診断の適応と結果

表1に羊水診断と絨毛診断の適応と受診者数、検出された異常数とその頻度を示した。羊水診断の適応をみるとC群：高齢妊娠が76.7%(392/511)と最大の理由であり、ついでB群の染色体異常児分娩既往の11.1%となっており、その他の適応群の占める割合はわずかであった。各適応症例のうちハイリスクに属するA群：染色体異常保因者、D群：先天代謝異常、E群：伴性遺伝性疾患の構成比についてみると、絨毛診断ではA群、D群、E群は7.4%、16.7%、20.4%であるのに比し、羊水診断では各々2.9%、0.8%、0.8%に過ぎなかった。妊娠の早い時期に来院したハイリスク適応を有する妊婦にはできる限り絨毛検査を受けるように勧めているが、その結果がこの数値になって現れたものと思われる。また、羊水診断と絨毛診断における異常の検出頻度が5倍の差になって現れたものこのことが影響したものと思われる。

D群：先天代謝異常症の種類、症例数および異常頻度などの詳細は表2に示した。羊水、絨

*名古屋市立大学医学部産科婦人科

表1 平成4年度に行われた羊水診断と絨毛診断の結果の検討(名古屋市大)

適 応	羊 水 診 断		絨 毛 診 断	
	例 数	異 常(%)	例 数	異 常(%)
A群:染色体異常保因者	15	1(6.7)	4	0
妻:相互転座	4	1(25.0)	3	0
ロバートソン転座	4	0	1	0
逆 位	2	0		
XXXモザイク	1	0		
夫:逆 位	2	0		
XYY	2	0		
B群:染色体異常児分娩既往	57	1(1.8)	14	0
21-トリソミー	37	1(2.7)	13	0
18-トリソミー	7	0	1	0
13-トリソミー	2	0		
その他	11	0		
C群:高齢妊娠	392	7(1.8)	11	0
35-39歳	310	2(0.6)	10	0
40歳以上	82	5(6.1)	1	0
D群:先天代謝異常症	4	1(25.0)	9	2(22.2)
E群:伴性遺伝性疾患	4	0	11	3(27.3)
F群:その他	39	2(5.1)	4	1(25.0)
計	511	12(2.3)	54	6(11.1)

表2 先天代謝異常症保因者の出生前診断(羊水と絨毛)

疾 患 名	羊 水 診 断		絨 毛 診 断	
	例 数	異 常(%)	例 数	異 常(%)
Pompe病			1	0
メチルマロン酸尿症			2	1(50.0)
Tay-Sachs病			2	1(50.0)
ホモシスチン尿症			1	0
シトルリン血症	1	0	1	0
グルタル酸血症	1	0	1	0
ピルビン酸血症			1	0
アルギノコハク酸尿症	1	0		
異染性脳白質ジストロフィー	1	0		
計	4	0	9	2(22.2)

毛における検査数は各々4例、9例であり、実数においても後者の方が多くなっている。異常検出頻度についてみると、絨毛ではほぼ22.2%と期待値に近いものであった。

F群:伴性遺伝性疾患の成績は表3に示した。

X染色体はDNAレベルでもよく理解されている染色体で、各疾患の病因遺伝子DNA解析による診断も可能になっている。したがって、現在では、性別判定のみで胎児診断が終わるのではなく、男児であった場合には引き続いて遺伝

表3 伴性劣性遺伝性疾患保因者の出生前診断（羊水と絨毛）

疾患名	羊水診断		絨毛診断	
	例数	異常(%)	例数	異常(%)
DMD/BMD	2	0 (XX:2)	7 (DNA)	0 (male:4)
血友病A	1	0 (XY) (胎児血分析)	1 (DNA)	0
Menkes病			1	1 (100)
脆弱X症候群			1 (DNA)	1 (100)
オルニチンカルバミルトランスフェラーゼ			1 (DNA)	1 (100)
外胚葉形成不全	1	0 (XX)		
計	4	0	11	3 (27.3)

DMD：Duchenne型筋ジストロフィー

BMD：Becker型筋ジストロフィー

子DNA解析によって確定診断できる疾患も少なくない。当科でも表3のようにいくつかの疾患でDNA解析が行われている。

検査後の妊娠経過

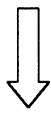
出生前診断手技によるおもな副作用は流産など胎児死亡である。今回行われた511例の羊水検査はもちろんのこと54例の絨毛検査においても手技が直接原因と思われる流産、胎児死亡はみられなかった。

結 語

平成4年度の胎児診断の現状について述べたが、絨毛診断は妊娠早期に実施できることから妊婦の精神的負担の軽減につながるのみならず、遺伝子DNA解析による胎児診断もできるという特色を備えている。今回の成績でみる限り絨毛採取法の安全性、確実性も高いことが証明され、わが国でもそろそろ胎児診断手技の選択肢の一つとして積極的に取り上げていってよいのではないかと考えている。



検索用テキスト OCR(光学的文字認識)ソフト使用
論文の一部ですが、認識率の関係で誤字が含まれる場合があります



緒言

遺伝性疾患の出生前診断は羊水検査が中心的な役割を果たしながら進展してきたが、最近、妊娠初期に実施できる絨毛検査が登場し、わが国でも少施設で臨床応用されるようになっている。1985年以來、当科では遺伝性疾患の胎児診断に両検査法を併用しているが、平成4年の症例およびその成績を比較検討した。