

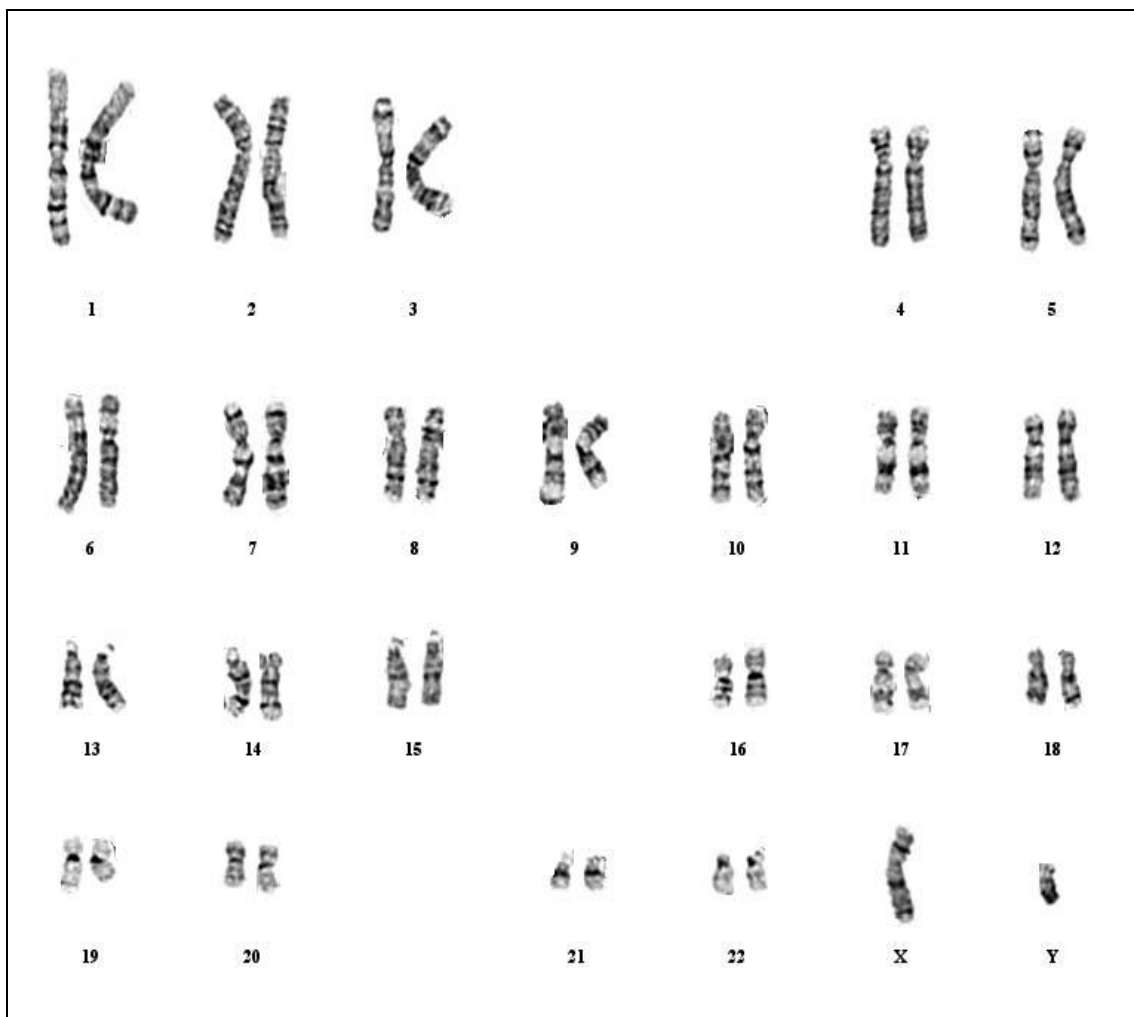
染色体検査についての説明文書 1

染色体とは

人間の体の各部分は細胞という単位から構成されていて、一人の人間における細胞の数は約 60 兆個です。これらは、もともとは一つの受精卵が分裂を繰り返した結果で、一つ一つの細胞に、受精卵から受け継がれた遺伝情報をのせた、染色体という棒状の物質が備わっています。

染色体はいわば人間の体の“設計図”のようなもので、この設計図に基づいて人間の体の各部分がつくられていくわけです。一人の人のすべての細胞は、通常みな同じ設計図を持っています。

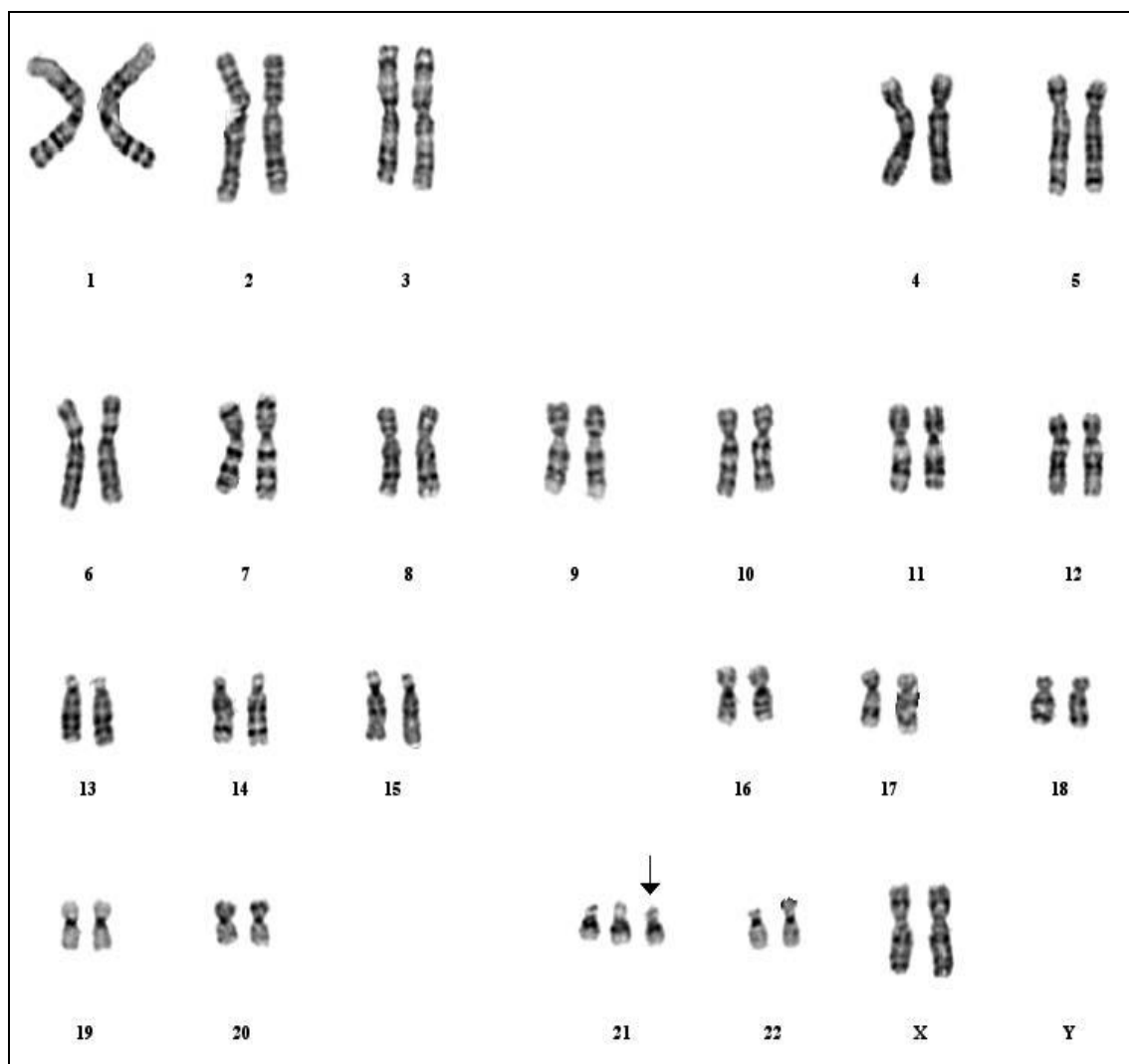
人間の染色体は 46 本あり、これらは 22 対の常染色体と 1 対の性染色体から構成されています。(22×2+1×2=46)



染色体異常って何？

染色体の数に異常（多い、少ない）があったり、染色体の一部が欠けていたり、また余計にあったりすると、遺伝の情報が正しく伝わらず、体がつくられていく途中で間違った形につくられてしまったり、正常に機能しない臓器ができてしまったりします。一つの受精卵から分裂するすべての細胞に誤った情報が伝えられるため、体のいろいろな部分に間違いが生じ、生まれてくることができなかつたり（流産や子宮内胎児死亡）、生まれつき体に何らかの特徴や障がいを持っていたりする原因になります。

最もよく知られている染色体異常症（染色体異常によっておこる症状）は、ダウン症というもので、21番目の染色体が1本多く、染色体の数が47本あるために起こります。



染色体異常は治療できるのでしょうか？

現在の医学では染色体異常そのものを治す技術はありませんので、治療はこれによって生じた症状を一つ一つ改善したり、これによっておこる不具合に対処する方法を検討したりといった方法になります。

染色体異常はいつわかるの？

染色体異常のあるものにはいくつかの特徴があったり、また体の各部分に同時にいろいろな症状が現れたりしますので、そういったことをきっかけに検査をおこなって確認することになります。胎児の場合は、超音波検査で染色体異常が疑われる場合に検査を検討することになります。

染色体はどうやって調べるの？

染色体異常は体からいくつかの細胞をとって、調べる必要があります。血液中にある細胞などの分裂が活発な細胞が検査に適しています。発育中の胎児の細胞は多くの場合活発ですので、血液をとらなくても、胎児のまわりの羊水の中に浮かんでいる細胞などを使って調べることができます。

現在一般的に行われている胎児の染色体検査は、妊娠初期に行われる絨毛採取と妊娠中期に行われる羊水穿刺という方法です。