

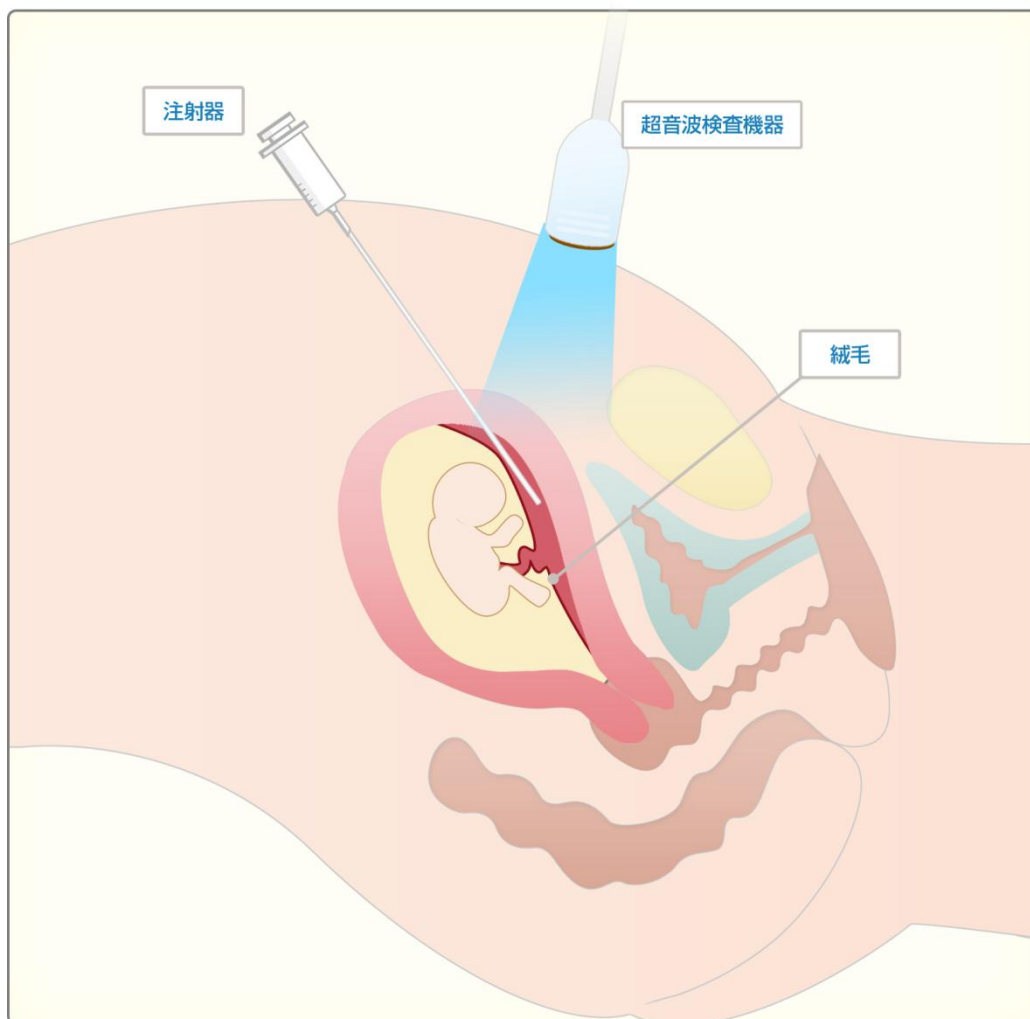
染色体検査についての説明文書 2

胎児の染色体検査の方法

胎児の染色体を検査する方法には、

1. 妊娠初期の絨毛採取
 2. 妊娠中期の羊水穿刺
- の 2 種類の方法があります。

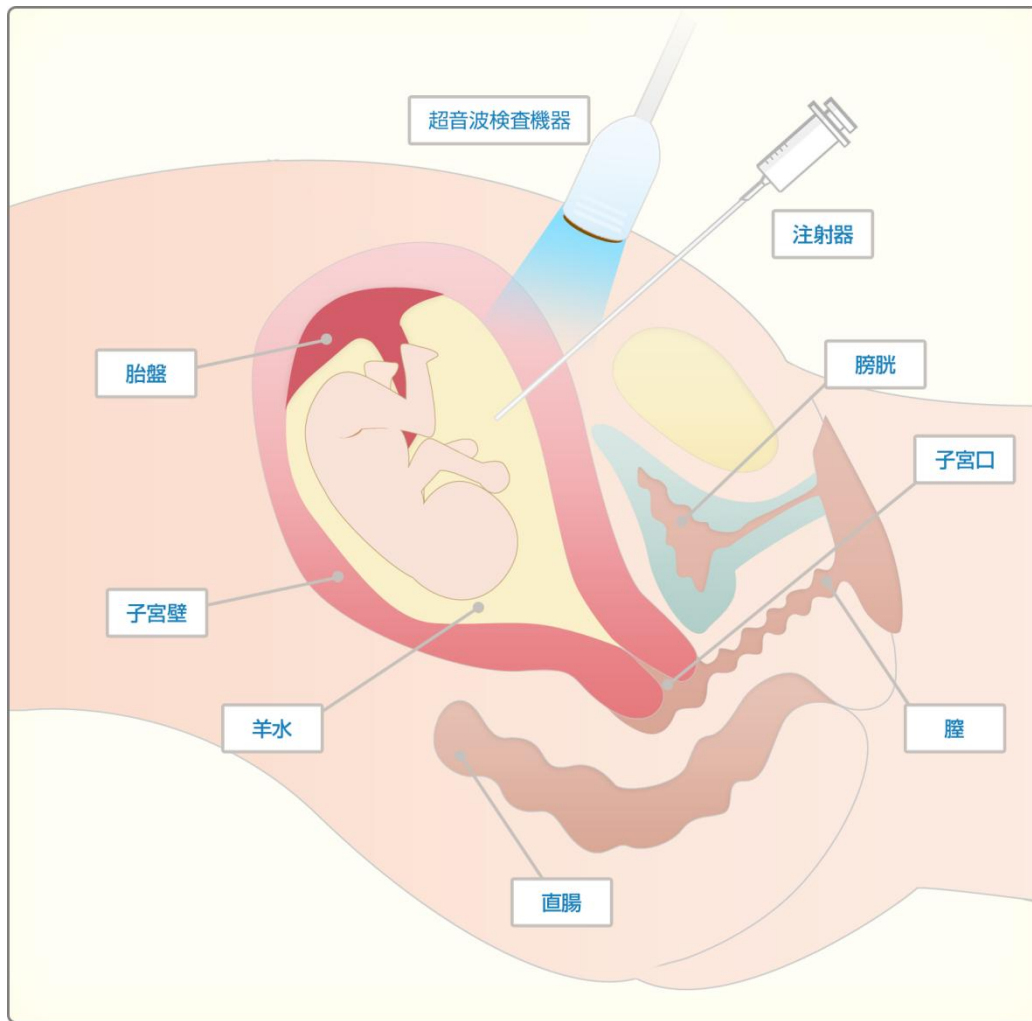
絨毛採取(CVS: chorionic villus sampling)



妊娠 11 週から 14 週に行う検査です。

妊婦さんのお腹の上から超音波をあてて観察しながら、細い針（外径約 1.3mm）を刺して、子宮の壁を貫通して絨毛の厚い部分（胎盤の部分）まで進め、絨毛を注射器で吸引して採取します。針をさす場所の皮膚に局所麻酔薬を注射してからおこないます。

羊水穿刺



妊娠 15 週以降に行う検査です。

妊婦さんのお腹の上から超音波をあてて観察しながら、細い針（外径約 0.5mm）を刺して、子宮の壁を貫通して胎児の周囲まで進め、羊水を注射器で吸引して採取します。麻酔は原則的におこないません。

針をさす検査は危険ではないのですか？

考えられる合併症としては、感染、出血、破水などがあります。これらの問題は流産につながります。妊娠 15 週以降に羊水穿刺を行った後に流産が起こる確率は、1.9%～4%弱とされています。これは、羊水穿刺による影響のみではなく、もともとある異常などで自然に流産するものも含んだ数字です。絨毛採取の後に流産が起こる確率は、3%～8%弱とされています。この数字が羊水穿刺よりもやや高いわけは、絨毛採取はより早い週数で行われるため、自然に流産するものがより多く含まれているからです。

何も処置をおこなわない場合に比べて、これらの処置をすることによって流産する確率が上昇する程度は、少し前の最も信頼性の高い調査で約 1%とされていました。近年おこなわれているいくつかの調査では、おそらくこれは 0.3～0.5%程度であろうと考えられています。この可能性は、11 週以降におこなう絨毛採取と 15 週以降におこなう羊水穿刺とでは、差がないと考えられています。

妊娠 10 週よりも前に絨毛採取を行った結果、胎児の腕や脚の異常、小顎症といった異常が生じた報告があり、現在はこの時期にはこの検査は行われていません。

妊娠 14 週よりも前に羊水穿刺を行うと、流産率は約 2%上昇し、胎児に内反尖足（足の形の異常）が生じるリスクが 1.6%上昇することが指摘されています。

当院で絨毛採取の実施時期を 11 週以降、羊水穿刺のそれを 15 週以降としているのは、このためです。

胎児染色体検査（絨毛採取、羊水穿刺）には、入院が必要ですか？

いいえ。これらの検査は、外来でおこなうことができます。ただし、検査後は 30 分ほど外来の一角で安静にいただき、安全を確認したうえでお帰りいただくことになります。検査の日程については、外来診療の際に相談の上、決定いたします。

結果はいつ知ることができますか？

一般的な胎児染色体検査には、FISH 法という方法と、G 分染法という方法との 2 種類の方法を用います。

FISH 法では、比較的頻度の高い染色体異常である、21 トリソミー（ダウン症）、18 トリソミー（Edward 症候群）、13 トリソミー（Patau 症候群）、ターナー症候群、および性染色体（X,Y 染色体）の数の異常などについて、5 日ほどで結果を知ることができます。

G 分染法では、ほぼすべての染色体の数の異常および形の異常について約 2 週間で知ることができます。

ただし、ごくわずかな範囲の変形や遺伝子の異常については、その頻度は低いものの、検出できないことがあります。またごく稀ではありますが、検査時の条件によっては、結果が得られないことがあります。

注) 一般的な染色体検査で異常が見つからない場合にも、ごくわずかな染色体の異常が原因となってさまざまな胎児の問題が起こるケースが存在します。その頻度は非常に低いものの、まだはっきりと原因のわかっていない症候群について、今後の検査技術の進歩によって原因が特定される可能性があります。このため、通常の検査では原因のわからない問題などが疑われる場合には、より詳しい分析（特定疾患を対象とした FISH 法やアレイ CGH 法）を行ったり、研究目的で胎児の細胞を使用するお願いをしたりする場合があります。

診断名	妊娠 週
検査名	<input type="checkbox"/> 絨毛採取による胎児染色体検査 <input type="checkbox"/> 羊水穿刺による胎児染色体検査
検査法	超音波ガイド下に、腹壁から子宮内へ 針を穿刺して、(絨毛・羊水)を採取します。

私は、上記検査につき、別紙（染色体検査についての説明文書 1,2）を用いて説明いたしました。

_____年____月____日
徳洲会胎児科 茅ヶ崎徳洲会病院胎児クリニック

医師

同意書

茅ヶ崎徳洲会病院 院長殿

私は、 絨毛採取による胎児染色体検査

羊水穿刺による胎児染色体検査 につき、

胎児科_____医師より十分な説明をうけ、

上記検査を受けることに同意いたします。

_____年____月____日

胎児の母

住所 _____

氏名 _____

胎児の父

住所 _____

氏名 _____

診断名	妊娠 週
検査名	<input type="checkbox"/> 絨毛採取による胎児染色体検査 <input type="checkbox"/> 羊水穿刺による胎児染色体検査
検査法	超音波ガイド下に、腹壁から子宮内へ 針を穿刺して、(絨毛・羊水)を採取します。

私は、上記検査につき、別紙（染色体検査についての説明文書 1,2）を用いて説明いたしました。

_____年____月____日
徳洲会胎児科 茅ヶ崎徳洲会病院胎児クリニック

医師

同意書

茅ヶ崎徳洲会病院 院長殿

私は、 絨毛採取による胎児染色体検査

羊水穿刺による胎児染色体検査 につき、

胎児科_____医師より十分な説明をうけ、

上記検査を受けることに同意いたします。

_____年____月____日

胎児の母

住所 _____

氏名 _____

胎児の父

住所 _____

氏名 _____