

「性染色体スクリーニング」という誤解

(室月 淳 2014 年

2 月 16 日)

今年の 4 月から NIPT コンソーシアムが、NIPT の適応を拡大して性染色体のスクリーニングをはじめるとの予定というあやまったうわさが広まっているようです。わたしも複数の人間より問合せ(詰問?)を受けました。また知人の記者のかたからも、「クラインフェルターやターナーを日本でも始めるんじゃないか」という誤解は、確かに広がっています。複数のルートで聞きました」というメールをいただきました。この点はあきらかな誤解があるようなので説明をします。

性染色体異常(ターナー症候群やクラインフェルター症候群など)は選択的中絶の対象とはならないというのは、国内における臨床遺伝専門医のコンセンサスだろうと思います。ですから NIPT で性染色体をスクリーニングすることはあり得ません。

参考 出生前診断におけるご夫婦の「明らかに好ましくない選択」について考える

性染色体を NIPT でチェックすることを検討しているのは、厳密に以下のふたつの場合に限った場合です。

- ・ (1) 21 水酸化酵素欠損症の児出生の既往がある妊婦

この先天異常は出生後に治療可能な疾患ですが、もし胎児が女兒の場合、胎内で性器が男性化してしまいます。しかし母体にステロイドを投与することにより、その男性化を予防することができます(胎児治療)。もちろん男児ではこの母体ステロイド投与は不要ですので、胎児治療のために妊娠早期に男女を判定することが必要になります。いままでは CVS を行っていましたが、NIPT によって CVS の合併症のリスクがなくなることになります。

- ・ (2) デュシャンヌ型筋ジスなど伴性劣性遺伝病の出生前診断

伴性劣性遺伝病は女兒には発症しないので、CVS による遺伝子診断では、最初に判別を判定し、もし女兒とわかればそこで検査を終了します。もし男児であれば原因遺伝子の検索に進むことになります。NIPT で性別判定ができれば、CVS の施行数を半分にすることができることとなります。

こういった場合に NIPT を行うことにより、不必要な CVS をなくし、流産などの合併症を減らすことが可能と考えられるということです。ただかなり特殊なケースですので、全国でもこの適応によって行われる NIPT はせいぜい年間 10 数件ということになるでしょう。こういったことを NIPT コンソーシアムとしてきちんと説明しているはずなのですが、それがうまく理解されず、中途半端な形で伝わっているようです。

無侵襲的出生前遺伝学的検査 (NIPT) (いわゆる新型出生前診断) にもどる

[室月研究室トップ](#) [にもどる](#)

[フロントページ](#) [にもどる](#)

カウンタ 254 (2014 年 2 月 16 日より)