

## 絨毛採取による出生前診断

これは1989年から11年間の絨毛採取(chorionic villi sampling; CVS)57例をまとめたものです。もう10年以上の前の2001年に発表されていますが、その後も年に数例ずつの施行実績があります。2010年から絨毛採取は宮城県立こども病院で行っています。

-----  
日本臨床遺伝学会第24回大会一般演題

東北大学産婦人科 室月淳, 八重樫伸生, 上原茂樹, 岡村州博

臨床遺伝研究 2001;22(1):120

### 抄録

絨毛採取は出生前診断のために妊娠の比較的早期に検体を採取できる方法である。しかし羊水穿刺に比べ歴史が浅く、診断の信頼性や検査手技のもつ危険性については十分に検討する必要がある。

そこで1989年から11年間に当院遺伝相談外来を受診し、出生前診断のために絨毛採取を行った57例をレトロスペクティブに検討した。適応は、遺伝性疾患が31例(54%)、母児のウイルス感染が22例(39%)、染色体検査が3例(5%)、その他が1例であった。施行した妊娠週数は、妊娠12週未満が38例(67%)、12～15週が8例(14%)、16～19週が8例(14%)、20週以降が3例(5%)であった。採取方法は、経腹的穿刺が46例(81%)、経膈的穿刺が11例(19%)であった。解析方法は、遺伝子診断が41例(72%)、生化学的分析が13例(23%)、染色体分析が3例(5%)であった。

検査結果は、54例(95%)で正確な情報が得られたが、3例(5%)で診断不能であった。絨毛採取施行後の異常としては、流産が2例(4%:経腹的および経膈的穿刺が各1例)あった。子宮内感染や、四肢欠損などの胎児新生児異常は認められなかった。経膈的採取に比べ経腹的採取の方がやや安全である印象をもった。絨毛採取によるものと推定される流産が4%あったことや、絨毛採取に成功しても5%で検査結果を得られないことなどは、絨毛採取の適応を決定する場合、および施行前の遺伝カウンセリングにおいて十分に考慮されなければならない情報と考えられる。

# 当院における絨毛採取による出生前診断

東北大学産婦人科

室月 淳, 八重樫伸生, 上原茂樹, 岡村州博

## 目 的

絨毛採取の診断法としての信頼性や検査手技の持つ危険性について検討する

## 対 象

東北大学産婦人科遺伝相談外来において出生前診断のために絨毛採取を施行した57例  
1989～1999年までの11年間

## 方法

経腹的採取：46例（81%）

18G PTC針により超音波  
ガイド下で穿刺

経頸管的採取：11例（19%）

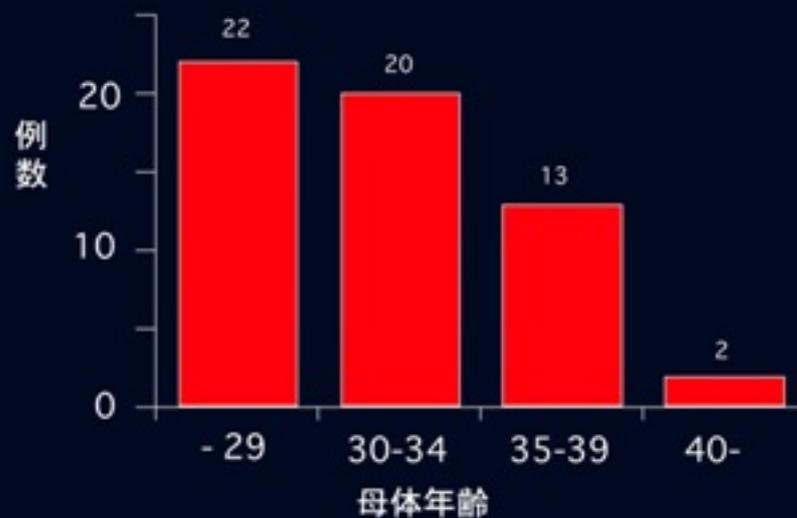
CookのCVSカニューラ針

穿刺は2回まで

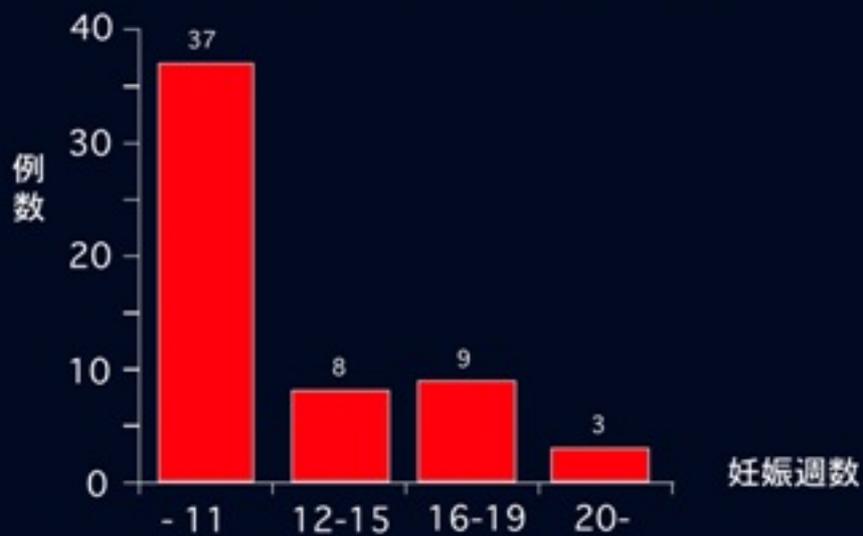
実体顕微鏡下に絨毛を確認

ヘパリン加生食で2回洗浄し検体として使用

## 絨毛採取を受けた母体年齢



## 絨毛採取を施行した妊娠週数



## 適 応

遺伝性疾患：31例（54%）

常染色体劣性遺伝：15例

伴性劣性遺伝：14例

常染色体優性遺伝：2例

ウイルス母子感染：22例（39%）

風疹：18例

サイトメガロウイルス：1例

パルボウイルス：2例

水痘：1例

染色体異常児出産既往：4例（7%）

## 診断方法

遺伝子診断：40例（70%）

PCR法: 33例

サザンブロット法: 4例

RFLP: 2例

生化学的分析：13例

染色体分析：4例

## 検査結果の信頼性

コンサルトに必要な情報が得られた：  
54例（95%）

診断不能：3例（5%）

検体量の不足

培養の失敗

解析の失敗

## 副作用

流産：2例（4%）

1) メチルマロン酸血症（AR）

10週で施行、4週後胎児死亡判明。

酵素活性は正常

2) Wiscot-Aldrich 症候群（XR）

13週で施行、翌日IUFD。

SRY(+)/男児

四肢の欠損：0

胎盤血腫形成：0

感染：0

## まとめ

絨毛採取施行によるものと考えられる流産が4%

絨毛採取に成功しても検査結果が得られない場合が5%

---

胎児診断についてにもどる

室月研究室トップにもどる

カウンタ 273 (2012年5月21日より)