

P2-44-4 当院における羊水検査をはじめとする出生前診断の現状、及び染色体異常児に関する検討

市立福知山市民病院

奥田知宏, 山下貞雄, 荻野嘉夫

【目的】近年、高齢出産の増加、超音波機器等の飛躍的な進化等により、出生前診断が社会的にクローズアップされている。一地方病院である当院も年々高齢出産が増加しているためか、羊水検査件数も増加している。今回当院での羊水検査をはじめとする出生前診断の現状、及び染色体異常児出産につき後方視的に検討した【方法】2007年1月1日から2013年8月31日までの3336件の分娩を対象とした。【成績】3336件中35歳以上の高齢出産は663件であった。内訳は2007年度高齢出産は12.7%であったが、年々上昇し、2013年は25%に倍増していた。羊水検査施行件数は31例施行。施行理由は高齢妊娠による患者希望が例21例、クアトロテストによる正常逸脱4症例、その他同胞に異常あり2例、超音波異常4例であった。31例中2例に染色体異常を認めた。(21trisomy, Y染色体逆位)。分娩後判明した染色体異常については21trisomyは4例(母体年齢20歳2人、高齢妊娠2人:前述羊水検査症例除)、18trisomyは1例(高齢妊娠)、13trisomyは1例(母体年齢20歳台)またその他、出生後5p-症候群(母体年齢20歳台)、46XY and (5)(p15, 1)(高齢妊娠)が判明。【結論】母体年齢の上昇とともに、染色体異常児も増加すると予想されたが、当院にて出生後判明した全染色体異常8例中高齢妊娠の割合はわずか50%であった。昨年施行された新型出生前診断でも8例中2例は陰性になることが予想された。

P2-44-5 当院における出生前遺伝学的検査についての遺伝カウンセリング

名古屋市立大

熊谷恭子, 鈴森伸宏, 大瀬戸久美子, 後藤志信, 杉浦真弓

【目的】当院では出生前遺伝カウンセリングを施行し出生前診断として羊水検査やトリプルマーカー検査に対応してきた。今回母体血胎児染色体検査(NIPT)が開始となり、当院におけるNIPT施行症例を含めて検討した。【方法】2013年4月から8月までに出生前検査を希望し当科初診を受診した人に対しアンケートを実施した。またNIPTを希望した妊婦について本人、夫の年齢、適応、検査時妊娠週数などについて検討した。【成績】出生前検査を希望し当科を受診した妊婦は482名であった。このうち遺伝カウンセリングを施行し、NIPTを実施したのは447名であった。母体平均年齢は 38.0 ± 2.5 歳(26-45歳)、平均検査実施週数は 13 ± 3 週(10週6日-16週2日)であった。夫の平均年齢 39.1 ± 4.8 歳(24-63歳)であり、結婚年齢の平均は 32.4 ± 4.3 歳(20-42歳)であった。結婚後平均 3.2 ± 3.4 年で初回妊娠に至っていた。生殖補助医療施行例は約36.0%であった。NIPT検査の適応は高齢妊娠(分娩時35歳以上)が429名(96.0%)、高齢妊娠と超音波検査にてNT肥厚は1.1%、高齢妊娠と前児に染色体疾患に罹患した児の分娩既往は1.3%、NT肥厚のみは2名であった。遺伝カウンセリング施行後、羊水検査へ変更したのは6名であった。【結論】NIPT開始後まだ検査希望者はまだ増えており、NIPTの検査費用は他の出生前検査と比べ高額だが、ニーズはかなり高いと考えられる。結婚年齢の平均は32.4歳であり、結婚後初回妊娠までの期間は平均3年以上と長く、高齢妊娠の適応での施行も約96%と高かった。遺伝カウンセリングによりNIPTから羊水検査へ変更したり、検査を中止する症例もあり、十分な遺伝カウンセリングに基づく実施が重要と考えられる。

P2-44-6 当院における出生前診断の現状(外来の開設からNIPT開始まで)

北海道大

赤石理奈, 山田崇弘, 小島崇史, 小山貴弘, 河口 哲, 水上尚典

【目的】当院の遺伝出生前診断外来は2007年1月に開設し、臨床遺伝専門医が中心となり運営している。本外来の現状と特徴を明らかにすることを目的とした。【方法】2013年8月までに出生前診断を希望して来院した819名(高齢妊娠646名、35歳未満妊婦173名)を後方視的に検討した。全例に遺伝カウンセリング行ない、情報提供と自律的な意思決定をサポートした。本研究は施設の自主臨床研究審査会において承認された。【成績】受診理由は、高齢妊娠では高齢のみ(84.1%)、胎児水腫(3.1%)、胎児奇形(4.2%)、非確定検査陽性(2.3%)、染色体異常既往(2.5%)、その他(3.2%)であり、35歳未満では不安(28.9%)、胎児水腫(27.2%)、胎児奇形(20.8%)、非確定検査陽性(11.6%)、染色体異常既往(7.5%)、その他(5.8%)であった。年間受診者は2007年43名から年々増加し2012年174名に達したが、2013年は既に263名と4月から開始されたNIPT(129名)の影響が大きい。確定検査は35歳以上で191例、35歳未満で60例行われ、それぞれ染色体異常が35例、16例検出された。【結論】高齢のみが理由の確定検査は非確定検査のオプションが増えるに従い減少したが、至適妊娠週数以降の受診者には提供できる選択肢が限られ、侵襲的検査を回避できない場合があった。急速に需要が増加する出生前診断に対して均質な遺伝カウンセリングを提供する為には継続的な遺伝カウンセリング実施者の養成と遺伝リテラシー向上への取り組みなど地域への啓蒙が今後の課題である。