

## 妊娠中のダウン症のスクリーニング

このリーフレットは、赤ちゃんがダウン症であるかどうかを確認するために、妊娠中に受けることができる検査について説明しています。赤ちゃんがダウン症である確立が高いことが分かった女性は、診断検査を受けることができます。この検査は「羊水穿刺」と呼ばれます。この検査を受けるか受けないかは、自分で選択できます。

### ダウン症とは

ダウン症とは、余分な染色体が起因する遺伝子の状態の1つです。ダウン症の人には47個の染色体がありますが、通常は46個です。

ダウン症の人は、さまざまな方面で影響が出ます。ほとんどの場合に、学習障害があります。この障害が軽い人もいますが、重い人もいます。ほとんどの人がほぼ独立して社会生活を送れますが、他者よりも多く支援が必要な人もいます。また、心疾患などの症状がある人もいます。これらの症状の多くは、治療できます。

### ダウン症の赤ちゃんが生まれる確立はどれくらいですか？

ダウン症は、妊婦500人に1人の割合で発生します。この疾患は、通常家族で遺伝しません。すべての女性に、ダウン症の赤ちゃんを産む可能性があります。この確立は出産年齢が高くなるほど高くなりますが、若い女性にもダウン症児は産まれます。このため、すべての年齢の女性がスクリーニング検査の対象となります。

スクリーニング検査の結果で、今回の妊娠でダウン症の赤ちゃんが生まれる確立が分かります。

## スクリーニング検査で何がわかりますか？

ダウン症には数多くのスクリーニング検査があります。これらのどの検査でも、赤ちゃんがダウン症であるかどうかは決定的には分かりません。これらの検査では、赤ちゃんがダウン症である確立はどの程度あるかが分かります。

スクリーニング検査は、ダウン症の影響を受ける赤ちゃんをすべて拾い出すわけではありません。平均的に、10人のダウン症児に対して、スクリーニングで判明するのは7人だけです。つまり、10人のダウン症児のうち3人は、見落とされることになります。

## ダウン症のスクリーニングにリスクはありますか？

スクリーニングは簡単な血液検査です。唯一のリスクは、どのような血液検査でもそれを行う場合と同じものになります。

## ダウン症のスクリーニング検査を受けるメリットは何ですか？

赤ちゃんがダウン症である場合、出産するかどうかを決めることができます。

## ダウン症のスクリーニング検査を受けるデメリットは何ですか？

この検査を受けると、ダウン症児が産まれる確立が高いことを示す結果が出た場合、特に不安になります。ダウン症児が生まれる確立が1/2と1/150の間である場合、私たちがどのように説明するかで不安になる確立は高くなります。結果が1/2と1/150の間である場合、赤ちゃんが決定的にダウン症であるかどうかを確認するために検査を受けられます。この診断結果は流産の原因となる可能性があるため、多くの女性はこれが難しい決断であると考えます。決断が難しいため、スクリーニングを受けなければよかったと考える女性もいます。

## ダウン症の検査を受けるべきでしょうか？

この検査を受けるかどうかを決断できるのは、あなただけです。自分の赤ちゃんがダウン症であるかどうかを確認したいという女性も、したくないという女性もいます。ウェールズのすべての病院では、女性にダウン症のスクリーニング検査を提供しますが、受けるか受けないかの決断は、本人に任されます。どうしたいかを助産婦と話し合うことができます。助産婦はあなたがどんな決断をしても、あなたを支援してくれます。

## どんなスクリーニング検査を受けられるのですか？

血液検査の前に超音波検査があります。この検査は妊娠 15 週目から 18 週目の間に行うことができます。

ウェールズで受けられるこの検査は、あなたが多胎児を妊娠している場合は受けることができません。

スクリーニング検査は、妊娠 18 週目以降は通常受けられません。あなたが妊娠 18 週目を過ぎていて、ダウン症スクリーニング検査を受けたい場合は、助産婦または医師（産科医）に相談する必要があります。

## 検査はどこで受けることができますか？

担当の助産婦が検査を受ける場所をお知らせします。

## 結果

通常、2 週間以内に血液検査の結果が通知されます。

## 結果は秘密扱いにされますか？

NHS はすべての検査結果を秘密文書として保持します。病院の方針は、あなたの検査結果を閲覧する権利を持つ人数により異なります。担当の助産婦が現地のの対応についてあなたに説明します。

## スクリーニング検査の結果はどのように入手できますか？

担当の助産婦が検査結果の入手方法といつ入手できるかについてお伝えします。結果には、「確率が高い」または「確率が低い」のいずれかが表示されます。

### 「確率が低い」という結果が出た場合はどうすればよいでしょうか？

ダウン症児が産まれる確率が低いという結果が出た場合は、それ以上の検査は行われません。確率が低いという結果が出ても、ダウン症児が産まれる可能性がまったくないということではないことを忘れないでください。

### 「確率が高い」という結果が出た場合はどうすればよいでしょうか？

ダウン症児が産まれる確率が高いという結果が出た場合（ $1/2$  および  $1/150$  の確立）は、助産婦または医師の面談が受けられます。彼らは検査結果についてあなたに説明し、あなたは診断検査を受けたいかどうかを話し合うことができます。診断検査後に検査を受ける前に認識しておく必要のある難しい決断を迫られる場合があります。

数値が低ければ低いほど、この確立が高くなることを理解しておいてください。たとえば、 $1/80$  は、 $1/400$  よりも高い確率です。

スクリーニング検査を受ける女性の  $3\% \sim 5\%$ （つまり、100人中3~5人）に、ダウン症児が産まれる確率が高いという結果が出ます。

ウェールズで NHS により提供される血液検査の結果は、モニタリングされます。

費用を自己負担でダウン症スクリーニングを受ける女性もいます。民間の診療所で行われるスクリーニングは、NHS のモニタリングを受けません。つまり、担当の助産婦は民間の診療所で行われるスクリーニング検査の質と精度についてなんら情報を持ちません。NHS の検査と同じように、民間の診療所による検査では、あなたの赤ちゃんがダウン症児であるかどうかを伝えることはできません。

## ダウン症の診断検査

### 診断検査とは

ダウン症児が産まれる確率が高いという結果が出た場合、診断検査を受けられます。この資料では、スクリーニング検査を受けられた場合に受けることができる診断検査について基本的な情報を記載しています。

### 羊水穿刺とは

羊水穿刺は子宮内の赤ちゃんの周囲にある羊水を 15~20 ミリリットル ( 小さじ 3~4 杯分 ) ほど採取する方法です。この液体の中に浮遊している赤ちゃんの細胞を試験室で検査し、赤ちゃんの染色体を調べます。

妊娠 15 週以降であれば、この検査を行えます。

羊水穿刺には若干のリスクが伴います。100 人に 1 人の割合 ( 1% ) で流産する可能性があります。

### 診断検査の結果でわかること

診断検査の結果から、赤ちゃんがダウン症であるかがわかります。赤ちゃんがダウン症である場合、ダウン症を持つ赤ちゃんの出産に備えるか、妊娠を中止するか決断できます。

染色体検査では、他の染色体異常およびダウン症候群について検出できます。さらに羊水穿刺を受けた場合、この内容についても説明されます。

## その他の情報

担当の助産婦、主治医（産科医）、または [www.antenatalscreening.org](http://www.antenatalscreening.org) からダウン症候群に関する詳細な情報を入手できます。

### **Antenatal Results and Choices ( ARC : 出生前検査結果と選択 )**

73 Charlotte Street

London

W1T 4PN

ヘルプライン : 020 7631 0285

E-mail: [info@arc-uk.org](mailto:info@arc-uk.org)

ウェブサイト : [www.arc-uk.org](http://www.arc-uk.org)

### **Down's Syndrome Association ( DSA : ダウン症協会 )**

Langdon Down Centre

2a Langdon Park

Teddington

TW11 9PS

Phone: 0845 230 0372

ファックス : 0845 230 0373

電子メール : [info@downs-syndrome.org.uk](mailto:info@downs-syndrome.org.uk)

ウェブサイト : [www.downs-syndrome.org.uk](http://www.downs-syndrome.org.uk)

© Copyright 2010 Public Health Wales NHS Trust. All rights reserved. 著作権の所有者の許可なく本書の一部または全体を複製することを厳禁します。

[www.antenatalscreening.org](http://www.antenatalscreening.org)

2010年4月

DS 第9版