



細胞フリー ADN による高度染色体 異数性スクリーン

出生前検査へのガイド

University of Washington Medical Centerは、医療ケアに関する意思決定において、患者さんとご家族と一緒に取り組みます。

こちらの配布資料には、高度染色体異数性スクリーン検査を行うかどうか決断するのに役立つ情報が記載されています。検査を行うのは、あなた次第です。このような検査が役に立つと思わない方もいます。いつでも検査を拒否しても構いません。

こちらの配布資料には、スクリーン検査および一部の医療用語についての説明が記載されています。詳細については、医療サービス提供者にご相談下さい。

細胞フリーDNAによる高度染色体異数性スクリーンとは何ですか？

細胞フリーDNAによる高度染色体異数性スクリーンは腕から採血して検査します。妊娠の10週目から検査できます。赤ちゃんに染色体に関連する特定の疾患があるかどうか調べます。染色体は細胞に含まれるDNAの”構造体”です。

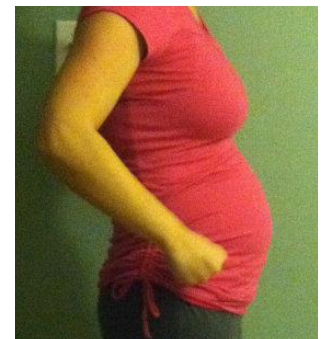
DNAはデオキシリボ核酸で、遺伝情報のある世代から次の世代へと伝送する分子です。DNAのほとんどは私達の体の細胞内に蓄積されています。細胞フリーのDNAは細胞内に留まっています。誰もが血液中に細胞フリーDNAを持っています。妊娠中は、血中内の細胞フリーDNAのほとんどは母体から由来するものですが、一部は胎児から由来します。

この実験室検査では、血中内の21、18、13およびX染色体から由来する細胞フリーDNAの総量が測定されます。血中内にこれらの染色体の1つからくるDNAに異常量がみられると、赤ちゃんの染色体に異数性がある可能性が高くなります。

染色体異数性とは何ですか？

染色体異数性とはある人に特定の染色体が過剰にあるまたは欠けている状態を示します。

ほとんどの人は、それぞれ異なる23本の染色体にコピーが2つあり、合計46本あります。体内の細胞の全ての中で、ある特定の染色体のコピーが3つある場合がトリソミーです。体内の細胞の全ての中で、ある特定の染色体のコピーが1つだけある場合がモノソミーです。



染色体異数体スクリーンは、妊娠10週目から行うことができます。

- 全ての細胞の中で、染色体番号21のコピーが3つある場合が**21トリソミー**です。これは、**ダウン症候群**と呼ばれる遺伝的疾患の最も一般的な由来源です。
- 全ての細胞の中で、染色体番号18のコピーが3つある場合が**18トリソミー**です。この疾患はまた、**エドワード症候群**と呼ばれます。
- 全ての細胞の中で、染色体番号13のコピーが3つある場合が**13トリソミー**です。この疾患はまた、**パトー症候群**と呼ばれます。
- X染色体のコピーが1つしかない場合が**Xモノソミー**です。これは、**ターナー症候群**と呼ばれる遺伝的疾患の最も一般的な由来源です。

この検査をする利点は何ですか？

- 現在ある染色体異数性スクリーン検査の中で、最も正確な検査です。
- この検査を受けることによって、胎児に与えるリスクは**ありません**。
- 正常結果を得ると、安心できることと、赤ちゃんの健康についての心配も軽減されます。

この検査の不利な点は何ですか？

- 高度染色体異数性スクリーンはダウン症候群、18、13、およびXモノソミーの**ほぼすべての症例を検出しますが、赤ちゃんがこれらの疾患のいずれかを確実に持っているかどうかはわかりません**。
- 稀に、胎児に染色体異数性がなくても、結果が異常になる場合があります。
- 稀に、胎児に染色体異数性があっても、結果が正常になる場合があります。
- 血液試料の**1%程(100件のうち1件)**は解釈することができません。このような場合は、結果を得る事が出来ません。
- 高度染色体異数性スクリーンでは、その他の染色体疾患、先天的障害、または遺伝的疾患についてはわかりません。

正常結果とはどういう意味ですか？

正常結果とは、あなたの赤ちゃんが染色体異数性を持つ可能性が非常に低いことを意味します。

検査が異常と出た場合、どのように結果を確認することができますか？

赤ちゃんに染色体異数性があることを確認したい場合は次の方法があります：

- 出産前に、**絨毛採取(CVS)**または**羊水穿刺**による検査をすることができます。これらの検査についての詳細資料をお申出ください。
- 出産後、赤ちゃんから微量の採血を行うことにより、赤ちゃんの染色体を検査することができます。

質問はございますか？

あなたの質問は重要です。質問や懸念事項等ございましたら、医師または医療サービス提供者までお電話下さい。

出生前診断クリニック：
206-598-8130

Advanced Aneuploidy Screening with Cell-Free DNA

A guide to prenatal testing

At University of Washington Medical Center, we partner with our patients and families in making decisions about their health care.

This handout gives information to help you decide if you want to have an advanced aneuploidy screening test. Having this test is up to you. Some people do not find this type of test to be helpful. You may refuse testing at any time.

This handout explains the screening test and some medical terms. Talk with your health care provider to learn more.

What is advanced aneuploidy screening with cell-free DNA?

*Advanced aneuploidy screening with cell-free DNA is done using blood drawn from your arm. It can be done starting at 10 weeks of pregnancy. The test screens for specific disorders in your baby that are related to **chromosomes**. Chromosomes are the “packages” of DNA contained in our cells.*

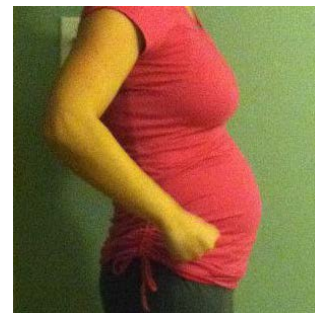
*DNA is **deoxyribonucleic acid**, a molecule that carries genetic information from one generation to the next. Most of our DNA is stored inside the cells of our body. **Cell-free DNA** is not contained within a cell. Everyone has some cell-free DNA in their blood. When you are pregnant, most of the cell-free DNA in your blood is from you, but some is from your fetus.*

In this test, the lab measures the total amount of cell-free DNA from chromosomes 21, 18, 13, and X in your blood. If there is an abnormal amount of DNA from one of these chromosomes in your blood, there is a high chance that your baby has aneuploidy for that chromosome.

What is aneuploidy?

***Aneuploidy** is when a person has extra copies or missing copies of certain chromosomes.*

*Most people have 2 copies each of 23 different chromosomes, for a total of 46. **Trisomy** is when there are 3 copies of a certain chromosome in all of the cells in the body. **Monosomy** is when there is only 1 copy of a certain chromosome in all of the cells in the body.*



Aneuploidy screening can start in the 10th week of pregnancy.

- **Trisomy 21** is when there are 3 copies of the chromosome number 21 in all cells. It is the most common cause of a genetic condition called *Down syndrome*.
- **Trisomy 18** is when there are 3 copies of chromosome 18 in all cells. This condition is also called *Edward syndrome*.
- **Trisomy 13** is when there are 3 copies of chromosome 13 in all cells. This condition is also called *Patau syndrome*.
- **Monosomy X** is when there is only 1 copy of the X chromosome. It is the most common cause of a genetic condition called *Turner syndrome*.

What are the benefits of this test?

- It is the most accurate screening test for aneuploidy available today.
- Taking this test does **not** pose any risk to your fetus.
- Normal results may be reassuring and help lower anxiety you may have about your baby's health.

What are the limitations of this test?

- Advanced aneuploidy screening detects **nearly** all cases of Down syndrome, trisomy 18, trisomy 13, and monosomy X. **But, it will not tell you for sure whether or not your baby has any of these disorders.**
- Rarely, the result will be abnormal, even though the fetus **does not** have aneuploidy.
- Rarely, the result will be normal, even though the fetus **does** have aneuploidy.
- About 1% of blood samples (1 out of 100) cannot be interpreted. If this happens, you will not get a result.
- Advanced aneuploidy screening does not test for any other chromosome disorders, other birth defects, or other genetic conditions.

What does a normal result mean?

A normal result means that the chances of your baby having aneuploidy are very **low**.

If the test is abnormal, how can I confirm the results?

If you want to confirm that your baby has aneuploidy:

- Before you deliver, you can have a *chorionic villus sampling (CVS)* or an *amniocentesis* test. Please ask for handouts that describe these tests.
- After delivery, a small blood sample can be taken from your baby to test your baby's chromosomes.

Questions?

Your questions are important. Call your doctor or health care provider if you have questions or concerns.

Prenatal Diagnosis Clinic:
206-598-8130