

〈9〉母体血を用いた無侵襲的な出生前遺伝子診断法の開発

関沢 明彦

昭和大学医学部産婦人科学

母体血漿中には胎児由来のDNAが浮遊して大量に存在(母体血清中DNAの約5%)している。母体血漿はどこの医療機関でも採取可能であり、特殊な分離装置が必要な母体血中胎児細胞の分離に比べ、メリットがある。我々は、妊娠7週以降の妊婦血漿中に確実に胎児由来DNAが循環しており、その量はreal-time PCRを用いた定量的解析で1mlあたり平均38細胞相当存在していることを示した。この母体血漿を用いた胎児性別診断の確立は、Duchenne型筋ジストロフィーなどのX染色体性疾患の妊娠管理、遺伝相談に有用である。その保因者が妊娠した場合、胎児が男子であれば患児である可能性があるが、女児の場合は患児の可能性はない。胎児性別診断を行うメリットは、このような背景をもつ夫婦が侵襲的なリスクを伴う羊水検査を受けるかどうかをきめる前段階の検査として妊婦・胎児に安全に検査を行うことが可能であり、その診断精度は97%以上であり、臨床上、利用可能な段階まで技術的に達成できたと考えている。

また、この胎児DNA濃度が妊娠中毒症、癒着胎盤の妊婦血漿中で有意に高値を示すことも明らかにした。妊娠中毒症や癒着胎盤は胎盤における絨毛細胞が機能的、器質的に傷害される病態と考えられ、その病態を反映して母体血中で増加することから、その診断や病態の把握に有用な検査法になるのではないかと考えられる。さらに、妊娠悪阻の症例においても胎児DNA濃度は上昇していることから、妊娠悪阻の病態に、母体の免疫寛容の成立過程での絨毛細胞傷害が関与している可能性が考えられ、妊娠悪阻の病態解明にも重要な知見となった。

参考文献

1. Kondo T., Sekizawa A., et al. Fate of Fetal Nucleated Erythrocytes Circulating in Maternal Blood: Apoptosis Is Induced by Maternal Oxygen Concentration. *Clinical Chemistry*, 48(9): 1618 ~ 1620, 2002.