**染色体SNPマイクロアレイ検査について**

**・染色体SNPマイクロアレイ検査でわかること**

これまで、絨毛検査や羊水検査で採取した細胞を用いた胎児の染色体検査は、スライドガラス上に固定した染色体をギムザ染色液で白黒の縞模様が見えるように染めて顕微鏡下で観察するG分染と呼ばれる方法を用いて行ってきました。この方法は今でも標準的な検査方法ですが、染色体の一部分の欠失や過剰に関しては、顕微鏡で見分けがつく大きさのものしか検出できず、微細な欠失や過剰の検出には限界があります。そこで近年、染色体の微細な欠失や過剰を検出することができる、染色体SNPマイクロアレイ解析（SNPはスニップと読みます）という方法が開発されました。染色体SNPマイクロアレイ検査では一般的に、G分染で見つけられる限界の大きさの10～100分の1あるいはそれよりさらに小さな染色体断片の欠失や過剰を検出することができます。

また、染色体SNPマイクロアレイ検査では、まれに生じる片親性ダイソミー（染色体の特定の領域において、本来両親から受け継がれるはずのところ、どちらか片方の親からのみ受け継がれている状態）も検出可能です（確認のため追加の検査が必要になることがあります）。片親性ダイソミーの状況によって、様々な症状が見られる疾患がいくつか知られています。

**・染色体SNPマイクロアレイ検査を行うことを考慮する状況**

1. 胎児になんらかの症状があると思われる場合、通常の染色体異常（21, 18, 13トリソミーなど）が疑われるときにはG分染法を行いますが、典型的なトリソミー以外の状況が疑われるときは、この染色体SNPマイクロアレイ検査を行うことで、微細な染色体異常も見つけることができます。欧米のガイドラインでは、妊娠中の胎児に何らかの異常がある疑いがある場合には、通常のG分染より得られる情報量の多い、染色体SNPマイクロアレイ検査を行うことを推奨しています。
2. 胎児において、わずかに染色体異常細胞が混在する可能性が疑われる場合にも、本解析が用いられることがあります。通常のG分染では細胞をひとつひとつ顕微鏡下でチェックしていますので、たくさんの細胞の中に少数まぎれている染色体異常細胞を見逃すことがあります（一般的に、約20%より少ない率で混在する染色体異常細胞は見つけられないことが多いとされています）。一方、染色体SNPマイクロアレイ検査では、入手できるすべての細胞を一緒にまとめてDNAを抽出して解析しますので、5％程度の混在率で微量に存在する染色体異常細胞も検出することができるとされています。
3. 母体血を用いた新型出生前遺伝学的検査（NIPT）により、G分染で検出不可能な異常が疑われた際にも、確定診断目的に本解析を行うことがあります。ただし、2020年3月現在染色体異数性（21, 18, 13トリソミー）以外のNIPTは無認可施設でしか行われていません。

いずれの状況においても、本検査は臨床遺伝専門医ないしは認定遺伝カウンセラーの遺伝カウンセリングを受けていただいた上で、検査の必要性を医療者および御夫婦と相互に確認したうえで実施するものであり、単に胎児異常のスクリーニングを目的として行うことは原則ありません。

**・染色体SNPマイクロアレイ検査の問題点**

染色体SNPマイクロアレイ検査の欠点としては、全染色体について細かく調べることで、今回の胎児の症状とは関係のない欠失や重複などの染色体の問題が見つかってしまうことが挙げられます。欠失や重複の中には大きな症状を引き起こさないものや、症状が出たりでなかったりするものがあったり、解釈が難しく現在の医学でわかっていないことが多い場合もあります。こうした結果が見つかった場合は、解釈の限界も含めて御説明させていただきます。また、解釈が難しい場合には、胎児の両親にあたる方々の検査が必要になる場合があります。健康な御両親に同じような欠失や重複があれば、この欠失や重複は臨床症状を起こさないことが多いと解釈できるからです。御両親の検査は採血によって行います。

意義不明な欠失や重複の精査目的に御両親の解析が必要な場合には、追加検査費用は発生いたしません（受診費および採血手技費用は発生いたします）。ただし、疾患が判明した場合に御両親についても念のために罹患の有無を調べるような場合には、別途料金が発生いたします。

**・染色体SNPマイクロアレイ検査の限界**

染色体SNPマイクロアレイ検査は、通常のG分染より細かい染色体の過不足を見つけることができますが、遺伝子の異常までは分かりません。

第一版　2020年3月　作成