

染色体検査説明書

染色体検査の種類

- 一般的染色体検査
- 特殊染色体検査 (FISH 等)

染色体検査を行う理由

I. 染色体とは？

染色体はヒトの設計図の百科事典のようなものです。人間の体を作る設計図である遺伝子は約3万個ありますが、これらが23対(計46本)の染色体に整然と組み込まれています。遺伝子は染色体とともに細胞の分裂を通して子孫の細胞へと受け継がれてその役割を果たしていきます。

II. 染色体検査とは？

遺伝子は顕微鏡では見えませんが、多くの遺伝子が組み込まれている染色体は顕微鏡で観察することができます。染色体検査は顕微鏡でその数の増減(数的染色体異常)や形の変化(構造異常)を調べる検査です。体のどの細胞も同じ染色体(遺伝子)がありますが、採取の負担が少ない血液(2~3ml)を用いて検査します。結果が出るまでには通常数週間かかります。結果は原則としてご両親そろってお話しさせていただきます。

III. 染色体検査の目的と意義は？

先天性疾患の頻度は約20人に1人ですが、その内染色体の異常が約1割を占めます。症状の様子から染色体異常の臨床診断がある程度できる場合とそうでない場合がありますので、原因がよくわからない先天性疾患がある場合にも染色体異常症の可能性を考えておく必要があります。染色体異常の診断がなされた場合、染色体異常そのものを治すことはできませんが、その診断に基づいて、合併症の予防や早期治療など、お子さんの支援に役立てていけるメリットがあります。

IV. 染色体検査を受ける場合の心配点は？

病気と関係ない染色体の変化(保因者)が予期せずに判明したり、本人にみられた変化が血縁者(両親や兄弟、親戚)にも関連する場合があります、本人一人にとどまらない情報となる可能性があります。

V. プライバシーの保護

染色体検査結果はプライベートな個人の遺伝情報ですので、病院外へ検査を委託する場合には、個人が特定されないように匿名化して提出します。

染色体検査同意書

私(私共)は、私たちの子供に対して染色体検査を行う理由、方法、留意点について説明を受け、その内容を理解しましたので、染色体検査を行うことに同意します。

令和 年 月 日

説明医 _____ (_____ 科)

お子様の氏名 _____

代諾者氏名 _____ (続柄 _____)