



先天的な赤ちゃんの病気の原因について



赤ちゃんの健康を願うのは、今も昔も変わりありません。しかし、生まれてくる赤ちゃんの3～5%には何らかの先天的な病気があるとされます。なぜ、生まれる前から病気があるのでしょうか？この原因がわかれば、病気を持たない赤ちゃんだけを授かることも可能になるはずです。

我々の体は37兆個の細胞によって構成されています。この細胞はすべて同じ遺伝子で作られており、細胞の基本構造は同じです(図1)。先天異常の原因の内訳を図2に示しました。

①**染色体疾患**は遺伝子の入れ物である染色体の数や形の変化です。代表的な疾患は21番染色体が3本あるダウン症です。

②**コピー数多型**は通常は2本の染色体に遺伝子が1セットずつ収納されています。その2セットある遺伝子が1セットしかない、あるいは3セットある変化です。遺伝子の増減があることにより「病気」として現れることもあります。健康な人の中にも多くあることがわかってきました。

③**単一遺伝子の変化**は、ある一つの遺伝子の中で起こっている変異です。DNAの組み合わせが変化することにより出来るはずのアミノ酸がつかられなくなり、結果として必要なタンパク質が欠損したり減少したりすることにより病気がおこります。

④人の遺伝子配列は基本的には同じです。ところが少し変化があり、個性として現れます。この少しの変化と体が形成されときの周りの状況(環境)が相互に影響して起こってくる病気が**多因子遺伝疾患**です。生まれたときに気が付かれる疾患としては口唇口蓋裂があります。

これらの原因のうち、妊娠中に検査可能な変化は、あるのでしょうか？実際に行うかどうかは別にして、**検査可能な変化は染色体異常だけです**。コピー数多型も検査は可能ですが、病気の原因となるかどうかは別物です。したがって、希望された妊婦さんに、検査を受けるメリットとデメリットを十分に説明したうえで、妊婦さんのおかれた状況にあった検査(羊水検査、絨毛検査、NIPT、クアトロテスト、超音波NT計測等)が提供されています。

ダイバーシティ(多様性)という言葉をよく耳にします。いろいろな特徴を持った人がいるから変化に対応でき、人類は存続してくることができました。いろいろな特徴を持った人が気持ちよく生活していける、多様性に寛容な社会であり続けることを願っています。

遺伝診療科 診療部長 讃井 裕美

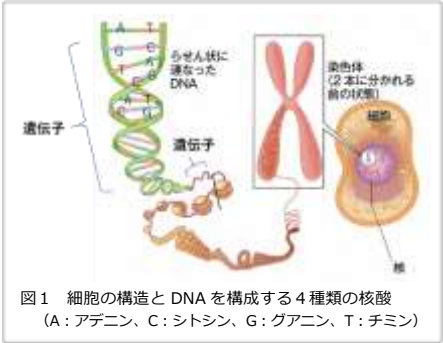


図1 細胞の構造とDNAを構成する4種類の核酸 (A: アデニン、C: シトシン、G: グアニン、T: チミン)

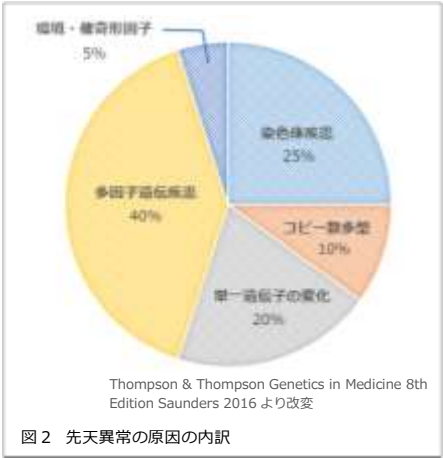


図2 先天異常の原因の内訳

マタニティレシゼ



冷や汁は宮崎県の郷土料理です。

本来は焼いた魚の身と味噌を合わせて焼き味噌を作り、それをだし汁で溶いて作るのですが、今回は火を使わない『さばの水煮缶』を使った簡単レシピをご紹介します。



『さば缶の冷や汁』



材料【2人分】

- ・さば水煮缶 1/2 缶 (90g)
- ・木綿豆腐 1/2 丁
- ・きゅうり 1/2 本
- ・みそ 大さじ 1 強
- ・すり白ごま 大さじ 1
- ・おろし生姜 少量
- ・水 200ml
- ・大葉 4 枚



作り方

- ① さば缶は身と汁を分け、身はスプーンの背で食感が残る程度につぶしておく。きゅうりは薄く小口切りにし、大葉は細切りにする。豆腐はペーパータオルで包み水気を取り、一口大にちぎる。
- ② ボウルに みそ、すりごま、おろし生姜を加え、混ぜ合わせる。そこに さば缶の汁、冷水★を加え、溶きのばす。
- ③ ②に①を加え、器に盛る。

★冷水は2、3回に分けると溶きやすいです



【レシピ提供】栄養管理部



センター稼働状況



分娩数	42件	緊急帝王切開	5件
母体搬送	4件	NICU稼働率	75.0%
新生児搬送	1件	MFICU稼働率	97.2%

(令和7年6月)

「海の中を探検しよう」



編集後記



by. お飾り隊

暑中お見舞い申し上げます

短い梅雨が明け、今年も連日の猛暑が続いています。今号のマタニティレシゼは、さば缶を利用した『冷や汁』を紹介しました。夏バテ予防にいかがですか？皆さま、無理はされませんようお過ごしください。(母子保健室)



周産期センター
キャラクター
マミー&メイ