

## 母年齢と染色体異常の頻度

表1. 母年齢5歳階級別の Down 症候群の頻度<sup>a</sup>

母年齢階級 (5歳)	Down 症候群小児 1人当たりの出生数
< 20	1,667
20~24	1,587
25~29	1,087
30~34	763
35~39	248
40~44	79
45~49	24

<sup>a</sup> Hook (1976)

表2. 2009年のわが国の Down 症候群小児の出生数の推定(理論値)

母年齢の 階級	各階級の 出生数	Down 症候群小児 1人当たりの出生 <sup>a</sup>	Down 症候群の子 の数(理論値)
< 20	14,687	1,667	8.8
20~24	116,808	1,587	73.6
25~29	307,765	1,087	283.1
30~34	389,793	763	510.9
35~39	209,706	248	845.6
40~44	30,566	79	386.9
45~49	684	24	28.5
50~	20		
計	1,070,035 <sup>b</sup>	501	2,137

<sup>a</sup> Hook (1976)<sup>b</sup> 母年齢不明の出生を含む。

母年齢5歳階級別の Down 症候群 新生児の頻度 (Down 症候群小児1人当たりの小児の出生数) の計算には、Hook (1976) の値を使います (表1)。母年齢50歳以上の出産は代理母などの可能性が高いので、除外します。この表を使っていろいろなことができますが、その例として2009年度のわが国の Down 症候群の小児の出生数の推定値 (2,137人) を示します (表2)。この値から選択的流産の数を引いたものが本当の推定値ですが、その数は不明です。母年齢35~39歳の階級が一位で845.6人 (39.6%) を占め、40~44歳が386.9人 (18.1%)、45~49歳が28.5人です。三階級を併せて、高齢出産 (35歳以上) による Down 症候群が全体の59%を占めます。

わが国の高齢出産による出生が全出生中に占める割合は1975年には3.8%でしたが、その後は緩やかに上昇を続け2000年には11.9%でした。2003年以降は急激な増加に転じて、2009年には22.5%に達しました。今後も増加するものと思われます。高齢出産の増加は Down 症候群の増加のみならず、トリソミー18、13、不妊、子宮外妊娠、死産などの増加も意味します。母年齢階級別の Down 症候群小児の出生率から出発して、さまざまな分析ができることを示しました。

## 文献

Hook EB: Estimates of Down syndrome specific risk of a Down syndrome birth in women aged 34-41. Lancet 2: 33-34, 1976.

表 3. 母年齢と出生時の Down 症候群の頻度<sup>a</sup>

母年齢	出生時の頻度		母年齢	出生時の頻度	
	‰	1/		‰	1/
15	0.51	1/1,960	33	1.87	1/535
16	0.54	1/1,852	34	2.27	1/441
17	0.57	1/1,754	35	2.81	1/356
18	0.60	1/1,667	36	3.56	1/281
19	0.63	1/1,587	37	4.60	1/217
20	0.65	1/1,538	38	6.03	1/166
21	0.68	1/1,471	39	8.00	1/125
22	0.70	1/1,429	40	10.68	1/94
23	0.73	1/1,370	41	14.29	1/70
24	0.76	1/1,316	42	19.06	1/52
25	0.80	1/1,250	43	25.21	1/40
26	0.84	1/1,190	44	32.86	1/30
27	0.90	1/1,111	45	41.93	1/24
28	0.97	1/1,031	46	52.03	1/19
29	1.07	1/935	47	62.32	1/16
30	1.19	1/840	48	71.35	1/14
31	1.35	1/741	49	78.03	1/13
32	1.57	1/637			

<sup>a</sup> Hecht and Hook (1996)

15~49歳の母年齢1年ごとに1,000人の出生あたりのDown症候群の頻度(‰)、Down症候群1例あたりの出生数(1/ )で表示してあります。ヨーロッパ各地の漏れの少ない報告を選んで集計し、若年・高齢で例数の少ない部分は推計学的処理によって補いました。母年齢35歳のときのDown症候群の子の頻度は2.81‰(0.281%)で、356人の出生あたり1人(1/356)に相当します。

#### 文献

Hecht CA, Hook EB: Rates of Down syndrome at livebirth by one-year maternal age intervals in studies with apparent close to complete ascertainment in populations of European origin: A proposed revised rate schedule for use in genetic and prenatal screening. *Am J Med Genet* 62:376-385, 1996.

表4. 母年齢と染色体異常の頻度

母年齢 (歳)	新生児 <sup>a</sup>		羊水診断 <sup>b</sup>		絨毛診断 <sup>c</sup>	
	47,+21 (%)	全染色体異常 (%)	47,+21 (%)	全染色体異常 (%)	47,+21 (%)	全染色体異常 (%)
33	0.16	0.29	0.24	0.48	0.27	4.56
34	0.20	0.36	0.30	0.66	0.75	5.37
35	0.26	0.49	0.40	0.76	0.45	3.10
36	0.33	0.60	0.52	0.95	0.45	3.46
37	0.44	0.77	0.67	1.20	0.58	4.24
38	0.57	0.97	0.87	1.54	0.89	4.31
39	0.73	1.23	1.12	1.89	1.13	4.35
40	0.94	1.59	1.45	2.50	1.26	4.89
41	1.23	2.00	1.89	3.23	1.89	6.01
42	1.56	2.56	2.44	4.00	1.69	5.46
43	2.00	3.33	3.23	5.26	1.01	5.03
44	2.63	4.17	4.00	6.67	1.91	3.82
45	3.33	5.26	5.26	8.33	6.25	14.29

<sup>a</sup> Schreinemachers et al. (1982)

<sup>b</sup> 羊水診断 20,000 例の成績 (Schreinemachers et al., 1982)。

<sup>c</sup> 絨毛診断 15,873 例の成績 (Dr. Laird Jackson)。

#### 文献

Schreinemachers DM, Cross PK, Hook EB: Rates of 47,+21, 47,+18, 47,+13, XXY and XXX genotype detected in about 20,000 prenatal cytogenetic diagnoses by one year maternal age interval. Hum Genet 61:318-324, 1982.

表5. 絨毛診断<sup>a</sup>・羊水診断<sup>a</sup>・新生児の母年齢と染色体異常の頻度

母年齢	絨毛診断 <sup>b</sup>		羊水診断 <sup>b</sup>		新生児 <sup>c</sup>
	トリソミー21	全染色体異常 <sup>d</sup>	トリソミー21	全染色体異常 <sup>e</sup>	トリソミー21
35	1/240	1/115	1/250	1/120	1/356
36	1/175	1/85	1/190	1/100	1/281
37	1/135	1/65	1/150	1/80	1/217
38	1/100	1/50	1/115	1/65	1/166
39	1/75	1/46	1/89	1/50	1/125
40	1/56	1/30	1/69	1/40	1/94
41	1/42	1/22	1/53	1/33	1/70
42	1/32	1/17	1/41	1/25	1/52
43	1/24	1/13	1/32	1/20	1/40
44	1/18	1/10	1/25	1/17	1/30
45	1/13	1/8	1/19	1/14	1/24
46	1/10	1/6	1/15	1/11	1/19
47	1/8	1/4	1/12	1/10	1/16
48	1/6	1/3	1/9	1/10	1/14
49	—	—	1/7	1/10	1/13

<sup>a</sup>採取時の母年齢<sup>b</sup>Gardner and Sutherland (1996)<sup>c</sup>Hecht and Hook (1996)<sup>d</sup>絨毛診断：均衡型構造異常を除く各種の染色体異常（各種のトリソミー；45,X；三倍体；その他）。<sup>e</sup>羊水診断：均衡型構造異常を除く各種の染色体異常（トリソミー21、13、18；XXX；XXY；その他）。

絨毛診断（9~11週）、羊水診断（16週）、新生児、の各時期で、それまでの染色体異常の淘汰を反映して頻度が異なります。

#### 文献

Gardner RJ, Sutherland GR: Chromosome abnormalities and genetic counseling, 2<sup>nd</sup> ed. New York: Oxford University Press, 1996. 1-478 p.

Hecht CA, Hook EB: Rates of Down syndrome at livebirth by one-year maternal age intervals in studies with apparent close to complete ascertainment in populations of European origin: A proposed revised rate schedule for use in genetic and prenatal screening. Am J Med Genet 62:376-385, 1996.

梶井 [2011年3月31日：改訂]