

診 療

妊娠中期に hyperechoic bowel を認めた Down syndrome の症例

筑波大学臨床医学系産婦人科

奥野 鈴鹿 濱田 洋実 藤木 豊
山田 直樹 宗田 聡 久保 武士

Down Syndrome with Hyperechoic Bowel Finding in the Second Trimester :
A Case Report

Suzuka OKUNO, Hiromi HAMADA, Yutaka FUJIKI, Naoki YAMADA,
Satoshi SOHDA and Takeshi KUBO
*Department of Obstetrics and Gynecology, Institute of Clinical Medicine,
University of Tsukuba, Ibaraki*

Key words: Hyperechoic bowel • Ultrasonography • Down syndrome • Chromosome aberration •
Prenatal diagnosis

緒 言

妊娠中期の超音波断層法検査において、胎児腹腔内に高輝度の信号が観察されることがある。この所見は hyperechoic bowel とよばれ、従来の報告では正常変異とされてきた¹⁾²⁾。しかし、1990年に Nyberg et al.³⁾が、この hyperechoic bowel と Down syndrome との関連を報告して以来、Down syndrome を含めて染色体の aneuploidy との関連についての報告がなされている^{4)~11)}。

今回我々は、妊娠中期に hyperechoic bowel が認められた Down syndrome の症例を経験したので報告する。

症 例

母親は23歳の1回経妊1回経産婦で、既往歴・家族歴に特記すべき点はなかった。前回妊娠は妊娠37週の正常分娩で、児は3,150gの男児であり、特に異常は認められなかった。

今回妊娠し、最終月経より妊娠8週6日に当科を初診した。初診時、産科的異常は認められず、超音波断層法検査にてCRLは19mmと妊娠8週6日相当であり、最終月経と一致していた。妊娠19週6日の検診時、超音波断層法検査にて児の腹腔内に high echoic region (hyperechoic bowel)

が認められた(写真1)。しかし、本所見は正常胎児にも認められる所見であり、この時点で他に項部皮膚厚の増加をはじめ児の異常所見は全く同定されなかったため、そのまま経過観察されることとなった。なお、胎児発育も週数相当であり、羊水量にも異常は認められなかった。妊娠23週6日の検診時より、-1.5SD以内の軽度発育遅延が認められた。妊娠19週時に認められた hyperechoic bowel は不明瞭となっていた。妊娠32週6日より35週5日までの間、切迫早産管理目的で当科に入院した。入院中も、-1.5SD以内の発育遅延が認められていたが、NSTはreactive patternであり、羊水量にも著変はなかった。また、以上の妊娠期間を通じて、胎児の心臓をはじめとした形態異常は全く指摘されなかった。

児は妊娠37週4日に正常分娩にて出生した。2,610gの女児で、Apgar scoreは1分値7点、5分値8点で、臍帯動脈血のpHは7.42であった。出生直後より、軽度の筋緊張低下および全縫合離開・腹直筋離開が認められた。また、外表奇形として、耳介低位、鼻根部平坦化、内眼角贅皮、高口蓋、右手猿線、左手第5指短指症が認められ、心エコーにて心房中隔欠損とII型の心室中隔欠

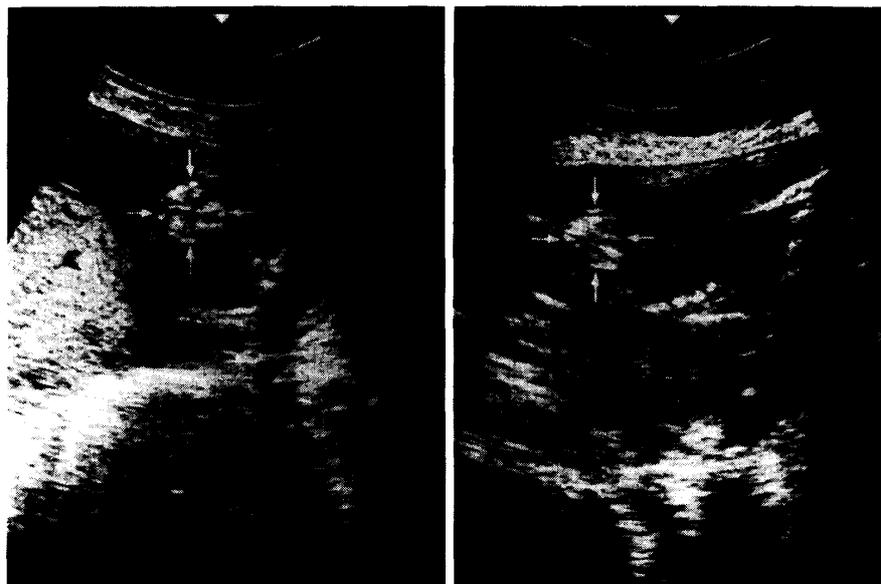


写真1 妊娠19週6日の超音波断層法検査所見. hyperechoic bowel が認められる (矢印).

損および軽度の動脈管開存が認められた。末梢血を用いた染色体分析結果は47,XX,+21を示し、児は Down syndrome と診断された。

考 察

今回我々は、妊娠中期に hyperechoic bowel が認められた Down syndrome の症例を報告した。我々の知る限り我が国では同様の報告はなく、貴重な症例と考えられた。

hyperechoic bowel は、妊娠中期のルーチンの超音波検査で全胎児の0.2~0.6%⁵⁾⁹⁾¹²⁾で観察されると報告されている。従来、この所見は正常変異の所見と考えられていた¹²⁾。これに対して、1990年 Nyberg et al.³⁾は、妊娠中期に hyperechoic bowel を呈した胎児のうち約7%に Down syndrome が認められたと初めて報告した。この報告以降、Scioscia et al.¹⁰⁾、Bromley et al.⁵⁾をはじめ、hyperechoic bowel と染色体異常の関係に関する報告^{4)6)~9)11)12)}がなされ、注目されてきている。Scioscia et al.¹⁰⁾は、hyperechoic bowel が認められた症例のうち、27%に trisomy (Down syndrome に限ると23%) を認めたと報告している。Bromley et al.⁵⁾は、同症例の16%に aneuploidy (Down syndrome : 11.5%, trisomy 13 : 2%, Turner syndrome : 2%) が存在したと報

告している。しかも、Nyberg et al.³⁾の報告によれば、hyperechoic bowel を呈した Down syndrome の5例のうち4例では hyperechoic bowel のみしか異常所見が得られなかったとしている。今回我々が経験した症例でも、Down syndrome との相関関係が指摘されている項部皮膚厚の増加、大腿骨や上腕骨の短縮、小さい耳介、十二指腸閉鎖等の超音波所見は認められず、hyperechoic bowel のみが生前に所見として得られた。

Down syndrome において hyperechoic bowel を呈する機序については、いまだ不明な点が多い。Nyberg et al.¹²⁾は、染色体異常の胎児においては羊水嚥下量の減少、腸管蠕動運動の低下、消化管通過障害、胎便の細胞密度の上昇等が、本超音波所見と関係しているのではないかと推測している。

一方、本超音波所見を呈する病態としては、cystic fibrosis, meconium ileus, ウイルス感染 (cytomegalo, toxoplasma 等), 新生物 (奇形腫, 神経芽細胞腫, 血管腫等), 消化管閉鎖, 門脈の梗塞, 羊水中への血液混入等も指摘されている^{6)13)~18)}。したがって、妊娠中期に hyperechoic bowel が認められた症例では、これらの病態につ

いても検索を行うべきであろう。

以上より、本症例の経験から、妊娠中期に超音波断層法検査において胎児に hyperechoic bowel が認められた症例では、上述したその他の原因についても考慮しながら、たとえそれが単独の異常所見であっても染色体異常の可能性について十分な遺伝相談を行い、胎児の染色体分析を考慮すべきであると考えられた。

文 献

1. *Fakhry J, Reiser M, Shapiro LR, Schechter A, Pait LP, Glennon A.* Increased echogenicity in the lower fetal abdomen: A common normal variant in the second trimester. *J Ultrasound Med* 1986; 5: 489-492
2. *Manco LG, Nunan FA Jr, Sohmen H, Jacobs EJ.* Fetal small bowel simulating an abdominal mass at sonography. *J Clin Ultrasound* 1986; 14: 404-407
3. *Nyberg DA, Resta RG, Luthy DA, Hickok DE, Mahony BS, Hirsch JH.* Prenatal sonographic findings of Down syndrome: Review of 94 cases. *Obstet Gynecol* 1990; 76: 370-377
4. *Vintzileos AM, Egan JFX.* Adjusting the risk for trisomy 21 on the basis of second-trimester ultrasonography. *Am J Obstet Gynecol* 1995; 172: 837-844
5. *Bromley B, Doubilet P, Frigoletto FD Jr, Krauss C, Estroff JA, Benacerraf BR.* Is fetal hyperechoic bowel on second-trimester sonogram an indication for amniocentesis? *Obstet Gynecol* 1994; 83: 647-651
6. *Hill LM, Fries J, Hecker J, Grzybek P.* Second-trimester echogenic small bowel: An increased risk for adverse perinatal outcome. *Prenat Diagn* 1994; 14: 845-850
7. *Benacerraf BR, Nadel A, Bromley B.* Identification of second-trimester fetuses with autosomal trisomy by use of a sonographic scoring index. *Radiology* 1994; 193: 135-140
8. *Sipes SL, Weiner CP, Wenstrom KD, Williamson RA, Grant SS, Mueller GM.* Fetal echogenic bowel on ultrasound: Is there clinical significance? *Fetal Diagn Ther* 1994; 9: 38-43
9. *Dicke JM, Crane JP.* Sonographically detected hyperechoic fetal bowel: Significance and implications for pregnancy management. *Obstet Gynecol* 1992; 80: 778-782
10. *Scioscia AL, Pretorius DH, Budorick NE, Cahill TC, Axelrod FT, Leopold GR.* Second-trimester echogenic bowel and chromosomal abnormalities. *Am J Obstet Gynecol* 1992; 167: 889-894
11. *Persutte WH.* Second trimester hyperechogenicity in the lower abdomen of two fetuses with trisomy 21: Is there a correlation? *J Clin Ultrasound* 1990; 18: 425-428
12. *Nyberg DA, Dubinsky T, Resta RG, Mahony BS, Hickok DE, Luthy DA.* Echogenic fetal bowel during the second trimester: Clinical importance. *Radiology* 1993; 188: 527-531
13. *Muller F, Dommergues M, Aubry MC, Simon-Bouy B, Gautier E, Oury JF, Narcy F.* Hyperechogenic fetal bowel: An ultrasonographic marker for adverse fetal and neonatal outcome. *Am J Obstet Gynecol* 1995; 173: 508-513
14. *Sepulveda W, Hollingsworth J, Bower S, Vaughan JJ, Fisk NM.* Fetal hyperechogenic bowel following intra-amniotic bleeding. *Obstet Gynecol* 1994; 83: 947-950
15. *MacGregor SN, Tamura R, Sabbagha R, Brenhofer JK, Kambich MP, Pergament E.* Isolated hyperechoic fetal bowel: Significance and implications for management. *Am J Obstet Gynecol* 1995; 173: 1254-1258
16. *Forouzan I.* Fetal abdominal echogenic mass: An early sign of intrauterine cytomegalovirus infection. *Obstet Gynecol* 1992; 80: 535-537
17. *Peters MT, Lowe TW, Carpenter A, Kole S.* Prenatal diagnosis of congenital cytomegalovirus infection with abnormal triple-screen results and hyperechoic fetal bowel. *Am J Obstet Gynecol* 1995; 173: 953-954
18. *Lince DM, Pretorius DH, Manco-Johnson ML, Manchester D, Clewell WH.* The clinical significance of increased echogenicity in the fetal abdomen. *AJR* 1985; 145: 683-686

(No. 7764 平8・4・19受付)