

219 極めて稀な mos 47, XX, + 13/47, XX, + 18 の児の出生症例

社会保険徳山中央病院

平川 修、河崎恵子、志磨のぶ、眞野隆文、伊東武久

昨年、我々は、世界にも極めて稀な 47, XX, + 13/47, XX, + 18 の児の出生症例を経験したので報告する。〔症例〕母親；36歳、経妊3経産2、父親；41歳、患児；平成6年3月8日出生（在胎37週5日、経膈分娩、出生体重2,680g、Apgar Score 5/5）。小頭、眼間開離、斜視、耳介変形・低位、口蓋・口唇裂、猿線を認め、外表奇形は13トリソミー症候群に類似していた。超音波検査にて心奇形（DORV, d-MGA, PS, PDA）を認めた。児は、生後8か月で心不全にて死亡した。〔検査〕妊娠29週5日でルーチンの母体超音波検査時、羊水過多を疑った。妊娠32週0日に初回の羊水染色体検査を施行。その後、両親の末梢血・臍帯血・絨毛・新生児皮膚の各染色体検査を実施。別に、QFQ 異形マーカー（3, 4, 13, 14, 15, 21, 22 番染色体）を用いて、この mixoploidy の発生起源を追求した。〔成績〕初回の羊水染色体分析の結果、47, XX, + 13（18%）と 47, XX, + 18（82%）の2種類の cell line が観察された。両親の染色体分析の結果は正常。臍帯血リンパ球・絨毛の染色体分析の結果は 47, XX, + 18 の cell line のみであった。一方、新生児皮膚の線維芽細胞では13トリソミーの cell line が96~98%を占めていた。QFQ異形マーカーにて、親から子への伝達に矛盾を認めず、13トリソミー及び18トリソミー cell line の異形マーカーが完全に一致（一致率99.99%）した為、キメラの可能性は否定され、モザイクと同定した。〔結論〕今回の症例は、46, XX核型が全く観察されなかった事より、正常の配偶子同士による受精後、2細胞から4細胞に分裂する際各々不分離を生じ trisomy 細胞と monosomy 細胞に分裂、monosomy 細胞は致死のために淘汰されたと考えられる。

220 頭蓋内出血が原因であることが確定された胎児期水頭症の本邦第一例

高知医大

久保隆彦、篠原康一、相良祐輔

（目的）胎児期水頭症の多くは原発性の奇形のため、胎内治療の効果は少ないと考えられている我々は胎児期水頭症の死産児に病理学的検討を行い頭蓋内出血が原因と判明した本邦第一例を経験したので報告する。（症例）母体は21才の初産婦、家族歴・既往歴に特記すべき事はない。近医にて妊娠管理を受けていたが、28週2日に超音波で水頭症を指摘され、紹介・入院となった。血液学的検査で胎内感染症は否定、羊水染色体は46XY正常核型であった。超音波検査では、大横径は83mmと+3SDであり、側脳室は対称性に拡張し単脳室様、脳梁を明らかに認め、大横径測定断面での脳実質は2mmと萎縮していた。脊椎奇形・外表奇形も認めなかった。以上の所見から、水無脳症が最も疑われた。妊娠30週3日に早産となり経膈分娩中に死産となった。男児1582gのAFDで、外表奇形は認めなかった。解剖での脳の肉眼所見は、側脳室と第四脳室は著明に拡大し、大脳皮質・白質はひ薄化し、透明中隔は欠損していたが脳梁欠損は認めなかった顕微鏡所見では脳室上衣下層に鉄染色で陽性に染まる広範なヘモジデリン沈着を認め、発生学的異常は認めなかった。以上の所見から、本症例の胎児期水頭症の原因は脳室上衣下出血と判明した。（結論）妊娠早期の頭蓋内出血が原因の胎児期水頭症の報告は未だなく、本例は本邦第一例である。新生児期発症の頭蓋内出血に引き続く水頭症はシャント術で予後を改善できることから本例は胎内治療としてのシャント術の適応が考えられる一例であった。今後胎児期水頭症であっても本例のごとく脳梁が存在し対称性であれば原因が頭蓋内出血である可能性があり、この所見に注目して胎内診断し、胎内治療の可能性を求めることが重要と考えられた。