

P-299 遺伝子診断を併用した胎児性四肢短縮症の鑑別診断の試み

兵庫医科大学，公立浜坂病院*

澤井英明，小森慎二，伊田昌功，村中純子*

小山伸夫，別所健史，香山浩二

〔目的〕胎児性四肢短縮症には、四肢短縮以外に特に合併症を認めず、精神発達にも問題のないアコンドロプラジアや、呼吸障害などの重度の合併症があり、ほとんどが生後まもなく死亡する致死性四肢短縮症まで、様々な病態が存在する。近年遺伝子異常がこれらの疾患で報告されており、出生前診断を含めて、こうした胎児性四肢短縮症の正確な診断に応用されてきている。我々はアコンドロプラジア症例での遺伝子異常を報告してきたが、今回新たに致死性四肢短縮症と診断された症例の遺伝子異常の検討を行なった。〔方法〕当科で妊娠分娩管理を行なった胎児性四肢短縮症の症例に対して、アコンドロプラジアや致死性四肢短縮症の遺伝子異常が報告されている、線維芽細胞成長因子受容体3（FGFR3）の遺伝子変異の検索を行なった。〔成績〕臨床的にアコンドロプラジアが疑われた症例では、報告のとおりFGFR3遺伝子の1138番目のcDNAで、2本の染色体アレルのうち1本で正常のGがAに変異していた。また、臨床的に致死性四肢短縮症と診断された症例では、同じ部位の遺伝子が、両方の染色体アレルについてGがAに変異していた。〔結論〕アコンドロプラジアの異常についてはこれまでの報告どおりであったが、致死性四肢短縮症については、本症例が正確には致死性四肢短縮症ではなく、ホモ接合体のアコンドロプラジアであることが判明した。この病態は両親がアコンドロプラジアである場合は理論的に25%に発症するが、本症例は健常者の両親より発症しており、確率的には極めて生じにくいものである。この遺伝子が特に突然変異を起こしやすい遺伝子であるとの報告もあり、非常に興味深い病態である。

P-300 3次元超音波法による胎児奇形の出生前診断

島根医大

青木昭和、秦 利之、中山健太郎、真鍋 敦、
秦 幸吉、宮崎康二

〔目的〕新しく開発された3次元超音波診断装置を用い、正常胎児の外表構造の描出率、胎児奇形の出生前診断への有用性について検討した。〔方法〕妊娠9週から40週までの正常胎児55例、胎児奇形5例（胎児腹水1例、右側脳室拡大1例、18トリソミー2例、十二指腸閉鎖1例）を対象とした。使用機器はAloka SSD-1700で、新しく開発された経腹用3次元超音波プローブ（Aloka ASU-1000B, 3.5 MHz）を用いた。データ取り込みのための走査時間は約4秒で、走査終了と同時に3次元超音波像が表示される。正常胎児では、顔面、上肢、手指、躯幹、臍輪部、外性器、下肢、足指の描出率について検討した。〔成績〕ファーストトライメスター（14週未満）（n=5）における描出率は、顔面40%、上肢60%、手指40%、躯幹100%、臍輪部80%、外性器0%、下肢60%、足指20%であった。セカンドトライメスター（14週から28週未満）（n=25）における描出率は顔面68%、上肢96%、手指72%、躯幹96%、臍輪部24%、外性器20%、下肢88%、足指56%で、サードトライメスター（28週以降）（n=25）におけるそれは、それぞれ80%、96%、72%、92%、24%、52%、96%、60%であった。胎児腹水では著明に拡張した腹部が明瞭に描出できた。脳室拡大、十二指腸閉鎖もそれぞれ空間的な認識が容易にできた。18トリソミーではoverlapping fingerが明瞭に同定できた。〔結論〕3次元超音波法は検者及び被検者に胎児を空間的に容易に認識させることができ、母児の絆においてより良好な関係を保つことができるのではないかと推察された。また出生前診断においてもより有用な診断法となりうる可能性が示された。