

〔B. 胎児奇形の画像診断—スクリーニングと診断のポイント—〕

1. 頭頸部の奇形

北里大学医学部
産婦人科講師
吉原 一

座長：筑波大学医学専門学群
産婦人科教授
久保 武士

はじめに

胎児の頭部は全身の内に占める割合が大きいので、超音波で最も描写、観察しやすい部分である。このため早くから頭部の奇形は出生前診断の対象として研究されてきた。五味渕と住吉¹⁾の奇形発生率に関する調査でも、中枢神経系の奇形はトップ30位の中に無脳児、水頭症、髄膜瘤、脳ヘルニア、小頭症が含まれている。今回は産科外来で通常行われている妊婦検診の超音波検査の際に発見できる胎児の頭頸部の奇形について、診断のポイントを概説する。

妊娠期間の区分

まず 1st trimester は妊娠14週までをいい、この時期には通常頭殿長（以下 CRL）の計測が行われる。CRL の値から妊娠週数を確認するには妊娠 8～10週が最も適しているが、奇形発見のためには妊娠12週以降の方が胎児の形態を観察するには適している。2nd trimester は28週までで、この時期には主に大横径（以下 BPD）の計測が行われるようになる。3rd trimester は妊娠29～42週までで、BPD の計測に加え、大腿骨長、腹囲の計測によって胎児発育の評価が行われる時期である。

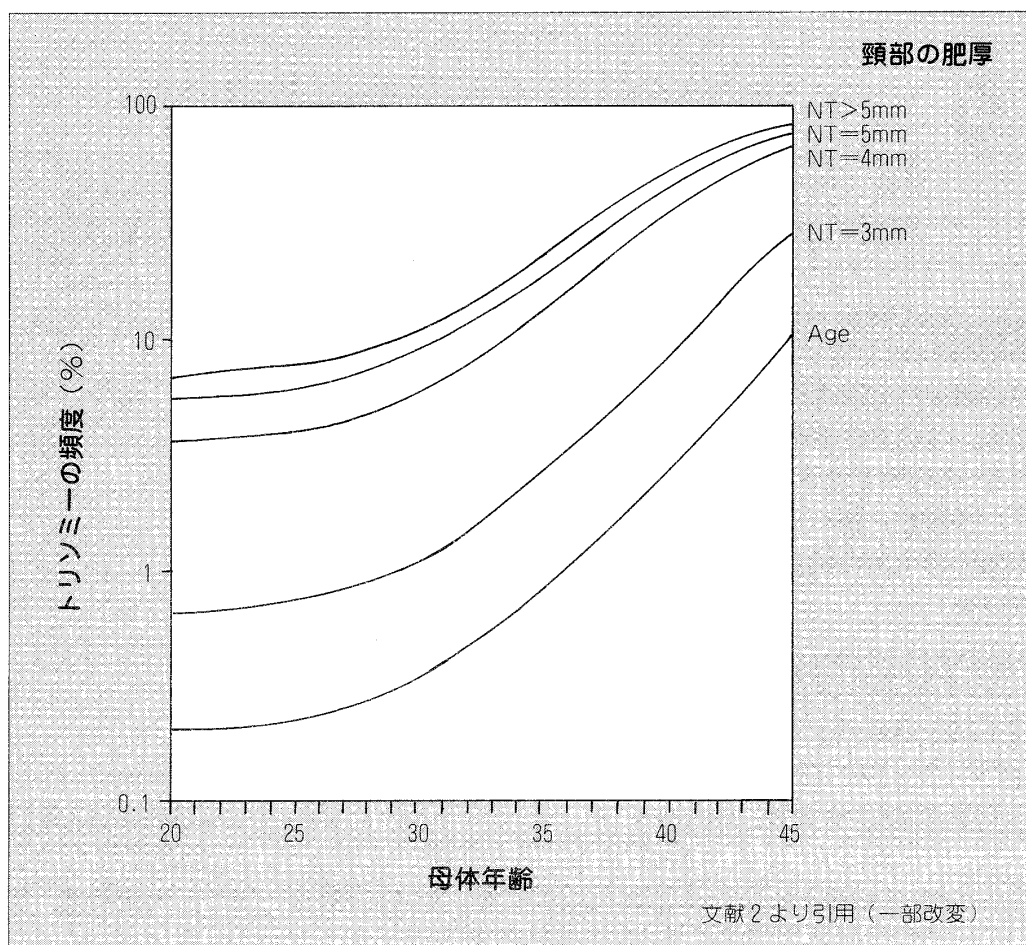
1st trimester で

超音波検査時にスクリーニングすべき項目

1. 頭蓋部の欠損→無脳児
2. 後頭部に突出する異常 mass→頭瘤、無頭蓋
3. 頸部後方の cystic mass→水滑液嚢腫
4. 頸部の肥厚→染色体異常の可能性

無脳児は中枢神経系の奇形の中では最も頻度が高く、妊娠 5 週までにおこる神経管の閉鎖不全が原因である。眼窩より上の骨構造と大脳組織が同定できないことによって診断できる。通常妊娠12～13週までに診断可能であるが、頭位の場合には母体の骨盤が邪魔になって見落とされることがあるので注意が必要である。

近年ダウン症のスクリーニングのためのトリプルマーカーが注目されているが、胎児の頸部の肥厚からもダウン症のスクリーニングができる。一般集団でのダウン症の頻度は 1/660 であるが、このうち35歳以上のハイリスク群の妊婦から出生するのは全体の20～30%である。すなわち残りの約70%はローリスクの妊婦から出生していることになる。このためこれらローリスク群からダウン症発生頻度の高い例を抽出することが重要になる。1st trimester の妊娠 9～14週での頸部の異常肥厚は 3 mm 以上とされている。この場合ダウン症の頻度は約10倍になり、また頸部の厚みが増すにつれて、リスクが高くなる。図1に母体年齢と胎児の頸部肥厚から想定されるトリソミーの頻度を示した²⁾。たとえば母体年齢が30歳で、頸部の厚さが 3 mm ではトリソミーの頻度は約 1%，5 mm 以上



(図1) 母体年齢と頸部の肥厚からみたトリソミーの頻度

では約10%になる。

頸部の肥厚部分に、cystic なスペースを認めた場合には水滑液嚢腫の可能性もある。本症は頸部リンパ嚢と頸静脈の接合部の閉塞によって発生する。大部分は頸部の後方に発生し、多胞性である。染色体異常を合併することが多く、胎児水腫を合併した場合は予後不良である。当科で経験された15例中染色体異常は38%に、胎児水腫は60%に認められた³⁾。

胎児の後頭部に soft tissue mass が認められた場合には頭瘤の可能性もある。本症は頭蓋骨の欠損が原因で、75%は後頭部に発生する。約80%に水頭症を合併する。前述の水滑液嚢腫との鑑別が大切である。また完全または部分的に頭蓋骨が欠損した場合は無頭蓋という。

2nd trimester で

超音波検査時にスクリーニングすべき項目

1. 脳室の拡大
2. 小頭症
3. 頭蓋骨癒合症

脳室の拡大は側脳室／大脳半球比で診るのが一般的である。BPD の計測画面より少し上方で側脳室の体部が描写されている画面で計測する。側脳室径はプローブから遠い方の大脳半球で、側脳室側壁と正中線エコーの距離を測り、大脳半球径は同じ画面で正中線エ

コー内側端と側頭骨の内側端の距離を計測する。妊娠15～17週では側脳室／大脳半球比は54%もあるが、18～20週では44%。21～24週では34%と急に減少し、以後は30～33%程度で推移する。このため側脳室／大脳半球比が妊娠24週以降で50%以上では水頭症の疑いがある。

水頭症の診断を下す場合、いくつか注意しなければならない点がある。まず第一に胎児脳が未熟で水分含量の多い場合は、音響特性によって無エコー域が出現し、脳室拡大のようにみえる場合がある。このため妊娠週数の早い時期では一度の検査で判断せずに、繰り返し検査を行う必要がある。また側脳室内に脈絡叢がみえる画面での計測は適していないので、プローブを動かして、正しい画面で計測する必要がある。また脳室の拡大があってもBPDの増大は妊娠27週以降にならないとおこらないことも留意する必要がある。

小頭症は頭囲が正常よりも小さいもので、通常は -3 SD以下の場合をいう。BPD単独での診断は正確さを欠くので、大腿骨や腹囲の値に比べてBPDの値が小さいときに疑うことができる。小頭症は脳の発育不良の結果であり、大脳皮質の量の低下のため脳室の拡大をとまなうことがある。

BPD計測の際に頭蓋の形に注意する必要がある。極くまれに骨縫合の早期癒合による頭蓋骨癒合症を発見することがある。その一つであるクローバーリーフ頭蓋は、冠状、ラムダ、矢状縫合の早期癒合によっておこる。

3rd trimester で

超音波検査時にスクリーニングすべき項目

大きく分けて水頭症と脳内構造の異常がある。

水頭症は過剰な脳脊髄液が頭蓋内に貯留した状態をいう。その結果として脳室の拡大を来すため、これを超音波検査で捕らえて診断できる。正常では脳脊髄液は側脳室の脈絡叢で産生され、モンロー孔を経て第3脳室へ行き、シルビウス水道を経て、第4脳室へ行き、ルシユカ、マジヤンディー孔を経て、クモ膜下腔へ入り、最終的にその90%は上矢状静脈に再吸収される。

水頭症の原因で一番多いのはこの経路のうちのシルビウス水道の狭窄でおこる中脳水道狭窄で、水頭症の43%を占める。病態としては側脳室と第3脳室が拡大し、第4脳室は正常なのが特徴である。側脳室の拡大は両側性と片側性の場合がある。次に多いのが脳脊髄液の上矢状静脈への再吸収が障害されておこる交通性水頭症で、全体の38%を占める。再吸収が障害される結果、クモ膜下腔が拡大し、脳圧が亢進し、主に中脳水道が圧迫されて脳室拡大をおこす。病因からいうとすべての脳室が拡大することになるが、第4脳室の拡大は軽度なことが多く、中脳水道狭窄との超音波による出生前の鑑別診断は困難である。

水頭症を発見した場合重要なことは他の奇形を合併することが多いことである。頭蓋内の奇形は約37%にみられ、頭瘤やクモ膜下嚢胞がある。頭蓋外の奇形は約63%にみられ、二分脊椎が最も多い。二分脊椎の70～80%は水頭症を合併しているといわれており、水頭症を手掛かりにして、本症の出生前診断に努める必要がある。ほかには腎臓の無形成、心奇形、兔唇、口蓋裂、消化管閉鎖などがある。また染色体異常も11%に認められることから、羊水カサ帯血による染色体分析が不可欠である。水頭症をもった児の予後は合併する奇形に大きく左右されるので、これらの奇形の検索が重要である。

ダンディーウォーカー奇形（以下DWM）は、後頭蓋窩の嚢腫、小脳虫部の欠損、水頭症を主徴とする疾患で、全水頭症の12%を占める。ルシユカ、マジヤンディー孔が閉鎖しているか否かで、水頭症を示すかどうか決まる。このため胎児期には水頭症を示さず、出生

後に水頭症を呈する場合もある。他の中枢神経の奇形を合併することが多く、水頭症の中では最も予後の悪いタイプである。

全前脳胞症は胎生期の原始脳の一つである前脳の不完全な分割によりおこる奇形である。前脳からは大脳半球、視床、第3脳室、眼球が発生するため、本症では単一の脳室、視床の融合、大脳半球の半球間裂の欠如が特徴である。また顔面奇形をともなうことが多いため、両眼球接近症、単眼、口唇、口蓋裂の存在が超音波診断の補助になる。本症は奇形の程度により、alobar, semi-lobar, lobar の三つのタイプに分類される。alobar type は最も重症で大脳半球裂孔がなく、側脳室も単一である。semi-lobar type は大脳半球は後方で二つにわかれている。lobar type は大脳半球は大部分で二つにわかれているが、一部に癒合した構造があるだけである。

滑脳症は脳回の欠如したもので、脳表面は平滑である。他の奇形を合併することが多く、致死性の疾患である。

孔脳症は脳内に脳脊髄液を含んだ嚢腫が発生したもので、真性のものと、外傷などによっておこる偽性のものがある。多くは大脳半球内に発生し、mid-line echo の偏位をともなう。片側性の水頭症との鑑別が重要である。

水無脳症は両側の頸動脈の閉塞によって大脳への血流が遮断されておこるもので、頭蓋内は大きな無工コ一部で占拠されている。脳幹部は正常に存在するため、超音波上無工コ一部に突出する像が特徴的である。

まとめ

以上頭頸部の異常について概説したが、中枢神経系の奇形は出生後の QOL に大きな影響を及ぼすことから、胎児期に診断できた場合の対応に苦慮することがある。これには出生後の治療効果を胎児期の所見から判定しにくいという点も大きな影響を与えている。今後は胎児診断のついた段階で産科医、小児科医、看護サイド、ソーシャルワーカーを含めたグループで、妊婦とその家族を支援していく体制作りが必要だと考えられる。

《参考文献》

- 1)五味淵政人, 住吉好雄. 我が国における外表奇形調査. 産婦人科の世界 1983; 35: 7—15
- 2)Pandya P P, Kondylis A, Hilbert L, Snijders R J M, Nicolaides K H. Chromosomal defects and outcome in 1015 fetuses with increased nuchal translucency. Ultrasound Obstet. Gynecol 1995; 5: 15—19
- 3)前田宗徳, 天野 完, 西島正博. Cystic hygroma の産科管理に関する検討. 日新生児誌 1994; 30: 361—366