

## 診 療

妊娠12週から異常を指摘され、妊娠33週に Body stalk anomaly と  
判明した 1 症例—limb-body wall complex の鑑別診断—

愛仁会高槻病院産婦人科

高島 正樹 辻本 大治 大石 哲也  
早川 陽子 古結 一郎 望月 真人

## A Case of Body Stalk Anomaly

Masaki TAKASHIMA, Daiji TSUJIMOTO, Tetsuya OHISHI, Yoko HAYAKAWA,  
Ichiro KOKETSU and Matsuto MOCHIZUKI*Department of Obstetrics and Gynecology, Takatsuki General Hospital, Osaka*

**Abstract** Body stalk anomaly (BSA), a subtype of an anterior abdominal wall defects, is extremely rare. We reported a case of BSA which abnormal exteriorization of abdominal contents was pointed out in 12 gestational weeks. Because the ultrasound examination and magnetic resonance imaging (MRI) revealed that the amniotic membrane attached to the placenta and short umbilical cord was existed, we most suspected BSA at 33 gestational weeks. After cesarean delivery, multiple anomalies compatible with BSA were existed and the baby was died after 6 hours at delivery. Amniotic epithelium covered on side of the umbilical cord, so there was a persistence of the extra-embryonic coelomic space.

**Key words** : Abdominal wall defect · Body stalk anomaly · Limb-body wall complex (LBWC) ·  
Ultrasonography · MRI (Magnetic resonance imaging)

## 緒 言

胎児における出生前診断の進歩により、妊娠早期から胎児異常・奇形等が診断できるようになってきた<sup>1)</sup>。今回我々は、妊娠12週の段階で胎児腹壁に腫瘤を認め、結果的には肺低形成を合併し、臍帯が正常に形成されないため前腹壁欠損を来す重篤な疾患である body stalk anomaly (BSA) の 1 症例を経験した。そこで、その臨床経過とともに若干の文献的考察を加えて報告する。

## 症 例

患者：Y.S. 28歳，経妊 0，経産 0。

家族歴：特記すべきことなし。

既往歴：27歳不全流産(妊娠 9 週，原因不明)。

現病歴：平成11年12月31日から 1 週間を最終月経として妊娠した。平成12年 2 月 7 日当院初診し妊娠 5 週と診断される。超音波検査では gestational sac (GS) および yolk sac のみ認めた。2 月 21

日(妊娠 7 週 3 日)超音波検査にて胎芽像を確認し、頭殿長(crown rump length : CRL) = 12.8mm より分娩予定日を平成12年10月 6 日と決定した。3 月 28 日(妊娠 12 週 4 日)超音波検査で胎児腹部に臓器の脱出を強く示唆する不整形の突出物を認めた(Fig. 1a)。妊娠 13 週に胎児腹部の突出物の変化を観察する目的で再度超音波検査を実施したところ、胎児腹壁より充実性の腹部臓器および腸管の脱出が認められた(Fig. 1b)。またヘルニア囊の所見は不明であった。妊娠 17 週に胎児胸郭の発育を評価する目的で行った超音波検査では、胸郭から上腹部にかけて発育が極端に不良であり、脱出臓器の全体の大きさは 21.1mm × 33.4mm に達していた。妊娠 23 週に胎児外表奇形の検索を目的とした超音波検査では脊椎側彎の所見が認められた。しかし、腰椎から仙骨に至る範囲で画像が不鮮明でヘルニア囊と脱出臓器との関係、また臍帯異常

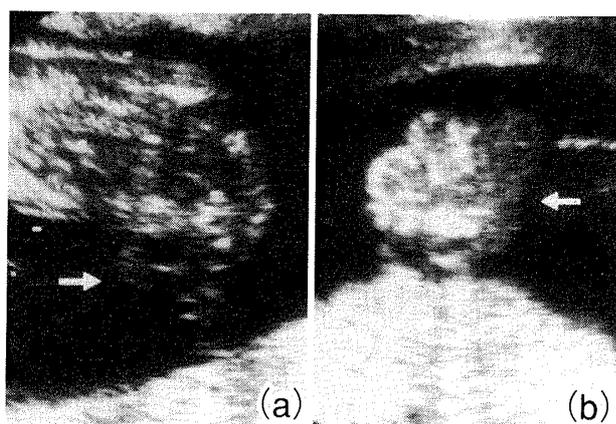


Fig. 1 Ultrasonographic findings of fetal anterior abdominal wall at 12 weeks gestation (a) and at 13 weeks gestation (b) (arrows show fetal abdominal viscera)

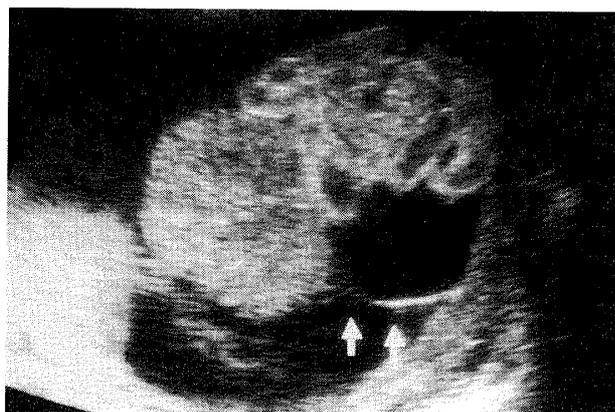


Fig. 2 A transverse view of the fetal abdomen demonstrating a bag of herniation attached to the surface of the placenta (arrows) by the ultrasonography.

の所見は不明であった。妊娠25週に胎児発育の評価の目的で行った超音波検査では、胎児軀幹前後径×胎児軀幹横径=10.9cm<sup>2</sup>(-4.9SD: standard deviation)で胎児腹部の発育は不良であった。また胸郭形成不全とともに、肺実質が胸郭内で圧排され胎児心胸郭断面比が0.77と極度の肺低形成を示唆する所見が得られた。妊娠31週に脱出臓器の評価をする目的で行った超音波検査で、ヘルニア嚢が脱出臓器である肝臓の表面を覆いながら胎盤に向かっていく超音波像が得られた(Fig. 2)。妊娠32週には脱出臓器のうち腸管部分の大きさは53.8mm×51.9mm、肝臓を主とした充実部分の大きさは58.0mm×36.7mmに達した。妊娠33週に胎児・

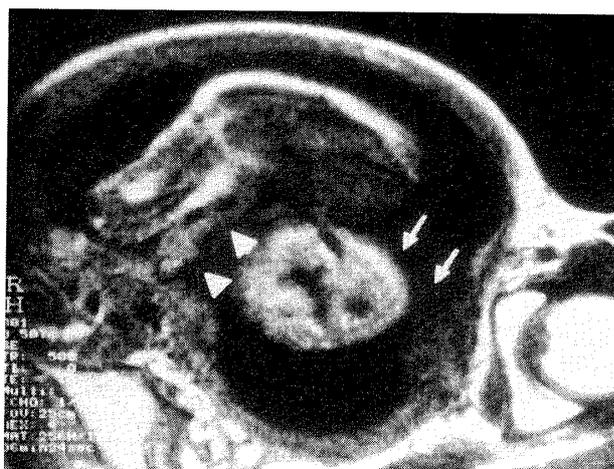


Fig. 3 MRI findings of a transverse view of the fetal abdomen show a short umbilical cord (arrow heads) and an attachment of a bag of herniation to the placenta (arrows) on T1 weighted images (TR : 500, TE : 15).

脱出臓器・臍帯・胎盤の関係を調べる目的で胎児MRI(magnetic resonance imaging)撮影を実施したところ、T1強調像にて胎児腹部臍帯附着部横断面で臍帯が胎児腹部より約5cmの長さで直線的に胎盤に附着し、胎児腹壁よりヘルニア嚢と思われる膜が胎盤表面に癒着している像が得られた(Fig. 3)。これら超音波およびMRI所見より、臍帯が正常に形成されず前腹壁欠損を来し、肺低形成をはじめとする重篤な奇形が合併するBSAと診断した。妊娠34週3日子宮収縮が増強してきたため、家族の希望にて緊急帝王切開にて児娩出となった。

母体の術後経過は良好で、術後9日目に退院となった。

#### 新生児所見

児は出生児体重1,890gで、身長:42cm、頭囲:32cm、胸囲:21cm、心拍数:120/min、Apgar scoreは1分後1点、5分後2点であった。腹壁は大きく欠損しており胃・腸管ならびに肝臓・脾臓の実質臓器の脱出を認め、腹壁欠損部にはヘルニア嚢と思われる膜様物の附着があった。また両足関節拘縮を認めるとともに外生殖器不明で膀胱外反・鎖肛も認められた。臍帯はWharton's Jellyに覆われた一見すると正常な臍帯であるが長さが5cmと極端に短く途中からは索状を呈しており臍

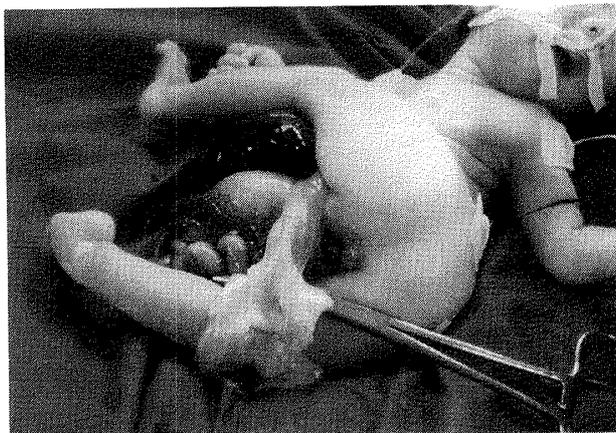


Fig. 4 A case of body stalk anomaly demonstrating scoliosis, abdominal defect, malformation of limbs, cloacal exstrophy and imperforate anus.

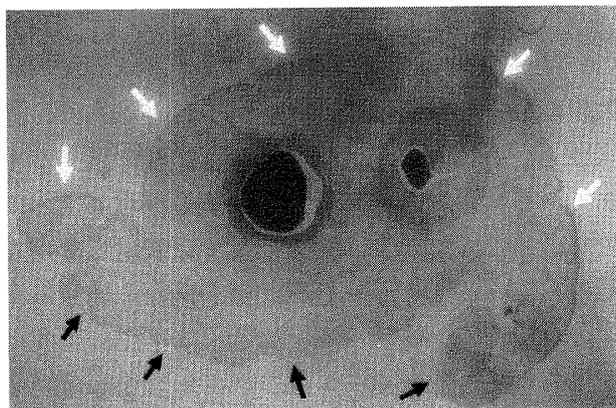


Fig. 5 The umbilical cord was covered on one side by the amniotic sac (white arrows) and, on the other, amniotic epithelium was not exsited (black arrows) (H-E dyeing,  $\times 10$ ).

帯形成不全であり、また単一臍帯動脈であった (Fig. 4)。出生後吸引、刺激に対して反応なくただちに挿管したが、bagging にも胸郭の動きは悪く、皮膚色の改善は認められなかった。NICU 入院するも、外科的修復は困難と判断され積極的な治療せず、人工換気のみ実施した。生後 3 時間 30 分で徐脈が出現し、生後 6 時間で死亡に至った。なお、染色体検査では 46XY であった。

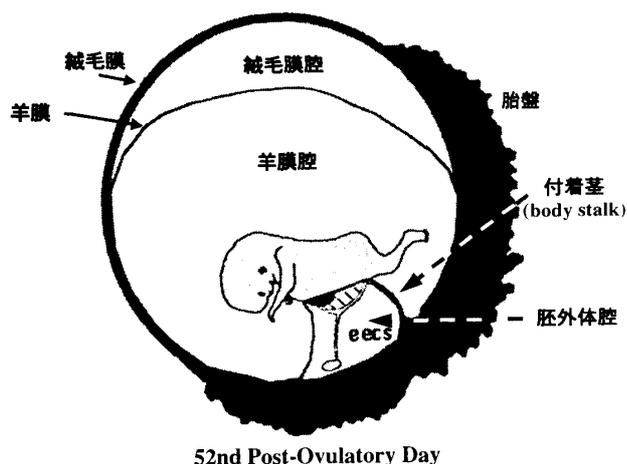
#### 病理解剖所見

剖検時の所見は、両側肺低形成 (右: 3.8g, 左: 4.7g)、腹腔内臓器ヘルニア (胃・小腸・肝臓・脾臓)、腹壁欠損 (臍正中部に  $\phi 4.5\text{cm}$ )、左側彎、両足関節拘縮 (右内反足位, 左外反足位)、臍帯形成

不全、総排泄腔外反、鎖肛、腹腔内精巣等を認めた。また、胎盤病理では、単一臍帯動脈であり羊膜上皮は臍帯の片側のみ存在しており、羊膜上皮が欠損している側は胚外体腔と考えられた (Fig. 5)。胎盤梗塞や絨毛羊膜炎は認められなかった。

#### 考 察

出生前診断とりわけ超音波検査の飛躍的な進歩により胎児期に、外科的に治療可能な臍帯ヘルニアや腹壁破裂などの症例と異なり、重症の前腹壁欠損症例がみつかるようになってきた。これらの症例は、脱出臓器も腸管および実質臓器にいたり、臍帯形成異常・脊椎側彎・四肢欠損・肺低形成をはじめとする重篤な奇形を合併することがあり、また胎盤と羊膜の癒着や羊膜索が見受けられることもある<sup>2)</sup>。これらの疾患は従来 limb-body wall complex (LBWC) と呼ばれ、amniotic band syndrome (ABS), BSA, lower celosomia などの疾患を含んだ疾患群であるために、その分類や診断において混乱を来している<sup>3)</sup>。ところで、1997年に Craven et al. は臍帯無形成を伴った limb-body wall defect の 5 症例を報告し、そのなかで BSA を LBWC の亜型として位置付けた<sup>4)</sup>。そして、広範な腹壁欠損とともに羊膜と皮膚との癒着、四肢形成異常、臍帯形成不全を伴い、報告全症例に側彎、胸郭変形、肺低形成ならびに泌尿生殖器の奇形が存在することや胚外体腔を認めたことから、発生初期の受胎 1 カ月に羊膜が絨毛膜、卵黄囊、附着基 (body stalk) に癒着しないために広範な腹壁欠損とともに臍帯形成不全や尾部の奇形が生じ、胃や腸管は卵黄囊に癒着したままとり胚外体腔に残存するとしている (Fig. 6)。今回報告した BSA 症例について、当初は腹壁破裂もしくは臍帯ヘルニア囊の破裂を疑っていたが、妊娠 31 週での超音波検査にてヘルニア囊が胎盤表面に癒着している像が得られたこと、妊娠 33 週での胎児 MRI 撮影にて、胎児側から胎盤に向かって長さが約 5 cm の臍帯が描出されるとともに、ヘルニア囊が胎盤表面に癒着している像が得られた。これらのことから、広範な腹壁欠損・脊椎側彎・四肢形成異常・最低形成異常・肺低形成を伴った BSA を



52nd Post-Ovulatory Day

Fig. 6 Illustration of abnormal body wall closure. Premature fusion of the amnion to the chorion would allow the abdominal viscera to develop in the extra-embryonic coelomic space (eecs). A normal cord would not form. (Craven CM, et al. Am J Med Genet 1997; 71: 97—105)

最も強く疑った。児娩出後の臍帯の病理学的診断では、臍帯の胎児面は全く羊膜上皮を欠いていたことなどから、ヘルニア囊と思われた部分は胚外体腔に相当することが判明した。これらのことから今回我々が経験した症例は Craven et al. の仮説と合致する所見であり、剖検所見や胎盤病理検査の結果から BSA と診断した。

BSA は発症頻度14,000分の1と報告されている非常に稀な疾患でもある<sup>5)</sup>。臍帯ヘルニアや腹壁破裂とは異なり、外科的な治療方法が困難であるため、早期に診断できれば手術的侵襲を回避し termination することが望ましいとされる<sup>6)</sup>。しかし、今回の症例では当初腹壁破裂または臍帯ヘルニアの破裂を疑い、BSA を疑ったのは妊娠31週の時点からであり、患者家族に出生後の予後は不良であることの説明を行っている。しかし、妊娠継続を希望され、また分娩方法についても児に負担のかからない帝王切開術を希望された。以上のことから、正確な出生前診断が非常に重要となってくるが、前腹壁欠損症例自身が極めて稀であり、わずかに3分の2が出生前に超音波検査により診断されているにすぎないことより<sup>7)</sup>、Emanuel et al.<sup>8)</sup>は超音波検査による全腹壁欠損症の出生前鑑別診断の手順を実に明解にアルゴリズムにて示し

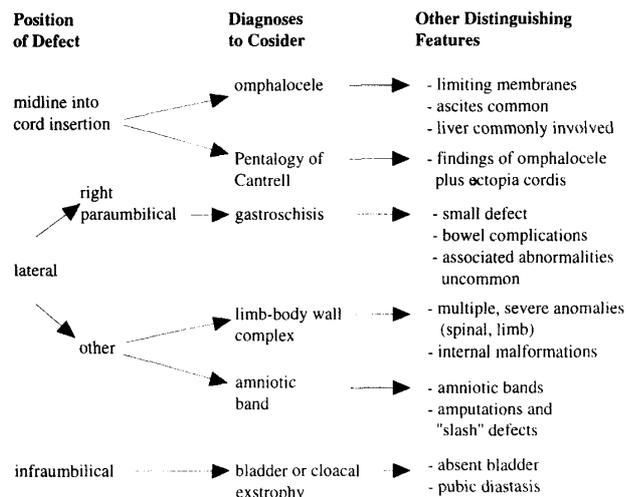


Fig. 7 Algorithm for the differential diagnosis of anterior abdominal wall defects. (Emanuel PG, et al. Radiographics. 1995; 15: 517—530)

ている (Fig. 7)。本症例との対比を行うと、腹壁の欠損部分は妊娠初期では正中線上付近にあり、妊娠12週から13週にかけてはヘルニア囊の所見が不明であったため腹壁破裂または臍帯ヘルニアの破裂を疑った。しかし、腹壁破裂では脱出臓器が腸管のみであることや、妊娠23週から妊娠33週にかけて脊椎側彎・肺低形成・臍帯形成不全等の所見が得られてきたためアルゴリズムのなかの付随する特異的な特徴から BSA と確定診断できた。このように確定診断が妊娠33週となった背景には当初 BSA を鑑別診断に考えておらず、脊椎側彎・肺低形成は腹壁破裂あるいは臍帯ヘルニアの重症型で重度の臓器脱出からの二次的な所見と推察していたためである。これらのことから、胎児腹壁異常の場合は少なくともアルゴリズムに含まれている疾患を念頭において鑑別診断することにより、より早期に超音波検査においても病態が把握できるのではないかとと思われる。

今回我々は、前腹壁欠損症のなかでも非常に稀な BSA を経験した。超音波検査が進歩するなかで、産婦人科医にとってより早期に正確な出生前診断が可能となれば、母児管理も飛躍的に向上すると期待される。

## 文 献

1. Souka AP, Snijders RJ, Novakov A, Soares W, Nicolaidis KH. Defects and syndromes in chromo-

- somally normal fetuses with increased nuchal translucency thickness at 10—14 weeks of gestation. *Ultrasound Obstet Gynecol* 1998 ; 11 : 391—400
2. *Brun M, Maugey-Laulom B, Rauch-Chabrol F, Grignon A, Diard F.* Diagnostic prenatal ultrasonography of malformations of the fetal anterior abdominal wall. *J Radiol* 1998 ; 79 : 1461—1468
  3. *Van Allen MI, Curry C, Gallagher L.* Limb body wall complex : 1. Pathogenesis. *Am J Med Genet* 1987 ; 28 : 529—548
  4. *Craven CM, Carey JC, Ward K.* Umbilical cord agenesis in limb body wall defect. *Am J Med Genet* 1997 ; 71 : 97—105
  5. *Baird PA, MacDonald EC.* An epidemiologic study of congenital malformations of the anterior abdominal wall in more than half a million consecutive live births. *Am J Hum Genet* 1981 ; 33 : 470—478
  6. *Giacchia GP.* Body stalk anomaly : congenital absence of the umbilical cord. *Obstet Gynecol* 1992 ; 80 : 527—529
  7. *Morrow RJ, Whittle MJ, McNay MB, Raine PAM, Gibson AAM, Crossley J.* Prenatal diagnosis and management of anterior abdominal wall defects in the west of Scotland. *Prenat Diag* 1993 ; 13 : 111—115
  8. *Emanuel PG, Garcia GI, Angtuaco TL.* Prenatal detection of anterior abdominal wall defects with US. *Radiographics* 1995 ; 15 : 517—530  
(No. 8189 平13・3・23受付, 平13・6・18採用)
-