

P2-373 Beckwith-Wiedemann 症候群 (BWS) の出生前診断

東邦大医療センター大森病院

石原優子, 竹下直樹, 花上まゆ, 蓬田奈保子, 関根貴子, 松江陽一, 宗 晶子, 斉藤 一, 青木千津, 片桐由起子, 田中政信, 森田峰人

Beckwith-Wiedemann 症候群 (BWS) は、臍帯ヘルニア、巨舌症、巨人症を主症状とする症候群で、原因遺伝子 *IGF-2* は 11p15.5 に局在しており、ゲノム刷り込み修飾を受ける遺伝子の1つである。最近では、生殖補助医療との関連も注目されている。新生児期に、巨舌による呼吸障害、哺乳障害、低血糖発作による痙攣などの症状が出現するため、出生前の詳細な情報提供は非常に有用である。今回、妊娠超音波検査で BWS を強く疑った症例を経験したので、遺伝相談の問題も含め考察する。【症例】37 歳、1 回経産婦。妊娠 14 週時の超音波検査で臍帯ヘルニアを認めたため、両親に対して十分な説明を行い、胎児染色体検査を行った。結果は、正常核型であった。その後、ヘルニアの大きさ、脱出臓器に注意し経過観察していた。妊娠 30 週時の超音波検査で、舌が常に口腔より脱出していることから、巨舌症と診断、羊水過多も認め BWS を疑った。妊娠 32 週に前期破水を発症し、前回帝王切開術を施行していることを考慮して、緊急帝王切開術を施行した。児は、2839g, Ap8/8 で、上記症状から BWS と診断された。ヘルニア完納術を緊急で施行し経過観察となった。現在、日齢 33 日で、呼吸障害はなく、哺乳力も良好である。【考察】臍帯ヘルニアは、染色体異常の合併が高率であるが、今回のように数的、構造変化を認めないケースもある。この場合、画像検査で BWS の検索を行う事は、分娩後の治療計画、両親に対しての遺伝相談において、極めて重要であると考えられる。現在、両親及び当院倫理委員会の承認を得て児の遺伝子解析と胎盤における *IGF-2* 遺伝子発現の解析中である。

P2-374 Severe IUGR を呈し、出生前に診断し得た Wolf-Hirschhorn syndrome (WHS) の 1 例

三重大

杉原 拓, 杉山 隆, 村林奈緒, 佐川典正

WHS は 50,000 出生に 1 例という極めて稀な疾患であり、出生前に診断される例はさらに稀である。今回我々は、出生前に severe IUGR を認め、明らかな構造異常を認めなかったが、染色体検査により WHS と診断し得た症例を経験したので報告する。症例は 31 歳、初妊婦。妊娠 28 週 2 日、子宮内胎児発育制限 (IUGR) にて精査・管理目的で当センターに紹介された。初診時の胎児超音波検査では、推定体重は 760g (-3.4SD) で symmetrical IUGR を呈し、随伴異常として単一臍帯動脈 (SUA) のみ認められた。入院後、児の発育と well-being を評価したところ、BPS は良好で、発育も認め、羊水量も正常、カラードプラでは中大脳動脈と臍帯動脈の RI 値の逆転も認めなかった。妊娠 38 週に入り、推定体重は -3.8SD, CST は陰性であったが、39 週に羊水過少を認めたため、40 週 0 日、誘発分娩にて出産に至った。児は 1426g で Apgar 値は 5/8 点であった。WHS は重度の IUGR を呈し、てんかん、精神遅延、頭蓋や顔部の発育不全などを特徴とする症候群であり、4 番染色体短腕の部分欠損によることが知られている。過去に報告された出生前診断例を検討すると、本症候群は平均 27 週に診断されており、全例で IUGR を認め、随伴異常として小頭症や口唇裂、顔面形成不全や SUA が認められることが報告されている。予後の決定因子として痙攣発作が重要であるが、精神遅延も比較的高率に生じる。本症例のように severe IUGR で形態異常を認めず羊水量も正常の場合、本症候群も念頭に入れるべきである。ただし、予後については染色体の欠損の程度によって異なる可能性が指摘されており、今後の症例の蓄積が必要である。

P2-375 Ex Utero Intrapartum Treatment (EXIT) Procedure により救命し得た胎児上顎体の一症例

旭川医大

北 香, 金井麻子, 安達かおり, 日高康弘, 伊藤秀行, 田熊直之, 千石一雄

Ex Utero Intrapartum Treatment (EXIT) Procedure は帝王切開時に胎児・胎盤循環を維持したまま胎児治療を行う方法で、近年先天性上気道閉塞や胎児口腔内占拠性病変に対して施行された報告が増加している。今回我々は、上顎・咽頭から発生する奇形腫 (上顎体) に対し EXIT により救命し得た症例を経験したので報告する。症例は 34 歳の初産婦。妊娠 23 週、切迫早産にて前医入院。妊娠 25 週、胎児顔面腫瘍を指摘。妊娠 26 週 4 日、切迫早産管理及び胎児顔面腫瘍精査目的に当科へ母体搬送。入院時超音波検査及び MRI 検査で胎児の咽頭から口腔内を占拠する 40mm×40mm の不正型の多房性腫瘍を認め、胎児上顎体が疑われた。画像所見上、出生時に気管切開が必要となる可能性が高く EXIT の適応と判断し、本人・家族への十分なインフォームド・コンセントの上院内倫理委員会の承認を得た。妊娠 30 週 1 日、腫瘍は 54cm×30mm に増大し、AFI45cm と急激な羊水過多を呈したため羊水穿刺 1600ml 施行。妊娠 30 週 6 日、前期破水・陣痛発来し、緊急帝王切開となった。EXIT 中の胎児循環状態は良好で、気管内挿管を試みたが不可能のため直ちに気管切開を行った。EXIT 時間は 15 分、気切に要した時間は 8 分、術中出血量は 3690ml (羊水含む)、輸血は行わなかった。児は 1406g 女児で APS4 点であった。腫瘍は成熟嚢胞奇形腫で、蝶形骨洞からの発生であった。日齢 0、日齢 48 に腫瘍切除術を施行、現在眼窩・上顎、硬口蓋に腫瘍が一部残存しているが、全身状態良好で経過している。