

P2-379 胎児骨系統疾患の出生前超音波による診断アルゴリズムの提案

岩手医大

林 理紗, 室月 淳, 賀来宏維, 金杉知宣, 小山理恵, 福島明宗, 杉山 徹

【目的】骨系統疾患の一部では遺伝子診断が可能となったが、われわれが胎児期に遭遇する疾患は散発的に発症することが多いため実際の診断には苦慮することが多い。本研究は過去に経験した胎児骨系統疾患の症例をまとめ、特徴的な超音波所見から診断に至るための診断アルゴリズムを作成することを目標とした。【方法】1990年からの16年間に胎児骨系統疾患が疑われ、かつ出生後に精査可能であった51例を検討対象とした。出生後のX線所見や臨床像により確定診断を行い、超音波所見と照合した。【成績】内訳はthanatophoric dysplasia 9例, osteogenesis imperfecta type II 6例, achondroplasia 3例, achondrogenesis 3例, asphyxiating thoracic dysplasia 3例, dyssegmental dysplasia 3例, Larsen syndrome 2例, その他10例, 診断不能12例であった。四肢長管骨短縮をmesomelic (中間肢節短縮型), rhizomelic (近位肢節短縮型), micromelic (全肢節短縮型)の3型に分類し, micromelicをさらに重症度によって3つに分けた。Mesomelic, rhizomelicを示す疾患の数は多くないが、特徴的な超音波所見を呈するため診断は可能と考えられた。Micromelicでは、長管骨の短縮の程度、彎曲や骨折の有無によって3分類し、頭部・胸郭の所見、肢位、羊水量などの項目をチェックして鑑別診断を行った。【結論】胎児骨系統疾患は多くの種類が存在し、われわれが一生で一度遭遇するかもしれないという疾患も珍しくない。その診断と予後の推定のために骨系統疾患の個々の特徴を踏まえた診断アルゴリズムを提案する。また全国的な症例の集積を行い、各施設における貴重な経験を今後に生かすような体制をつくる必要がある。

P2-380 リアルタイム3次元超音波による胎児心奇形の診断

香川大母子科

金西賢治, 犬走英介, 花岡有為子, 山城千珠, 田中宏和, 柳原敏宏, 秦 利之

【目的】3次元超音波法の発達により、matrixプローベを用いたreal-time 3Dが登場し、2次元超音波法との併用により、正確な胎児先天性心奇形などの診断精度の向上が期待されている。今回、real-time 3Dを用い先天性心疾患を有する胎児における心臓構造を評価し、その有用性について検討した。【方法】先天性心疾患4例(TOF, cardiac rhabdomyoma, DORV, HLHS)を対象とし、十分にインフォームドコンセントを得たうえで経腹real-time 3D超音波断層装置(SONOS 7500, 2-4 Mhz, iE33, Philips Medical Systems, Andover, MA, USA)を用い観察を行った。【成績】Real-time 3DによるTOFでは心室中隔欠損部の動態が明瞭に描出でき、cardiac rhabdomyomaでは心室、心室中隔および心房内の腫瘍の正確な位置および動きをリアルタイムで立体的に観察できた。DORVでは右室より平行に起始する2本の大血管が明瞭に描出され、HLHSでは2D colorでは認められなかったsmall tricuspid regurgitant flowが明瞭に描出され、また三尖弁の特長的な弁の開閉が認められた。【結論】Real-time 3Dは従来の2D超音波法と組み合わせる事で、胎児先天性心疾患の診断において、より有用な情報を得ることが可能であった。

P2-381 出生前に心房内臓錯位症候群を疑った4例

順天堂大静岡病院

長田久夫, 窪麻由美, 奥石太郎, 卜部麻子, 秦奈峰子, 幡 亮人, 幡 優子, 古堅善亮, 三橋直樹

心房内臓錯位症候群は発生初期に左右軸決定過程が障害されて生じた内部臓器の位置・構造異常で、高率に心奇形を合併し出生後の可及的な処置を必要とする。今回我々は、胎児エコーにて本症を疑った4症例を経験したので報告する。[症例1]妊娠24週の検診で胃泡が右に心臓が左にあることが判明、他に下大静脈が脊柱の左側に位置し、心構造では極めて小さい左心室と細い肺動脈を認めた。外来通院にて経過観察し妊娠38週に2308gの男児を分娩、出生後診断は内臓逆位、房室交叉、両大血管右室起始、肺動脈弁狭窄であった。[症例2]妊娠31週に徐脈にて紹介、心臓は右方に扁位し心尖は右方向、下大静脈は描出されず半奇静脈を大動脈の斜め後方に、小さい左心室と細い上行大動脈を認めた。洞性徐脈のため入院管理とし妊娠38週に2228gの男児を分娩、多脾症候群、左心室低形成、僧帽弁狭窄、大動脈弁閉鎖であった。[症例3]妊娠25週にIUGRにて紹介、胃泡と心臓は左側に位置したが心尖は右方向で、下大静脈と大動脈が脊柱の同側、小さい右心室と細い肺動脈を認めた。IUGR進行のため入院管理とし妊娠38週に1538gの男児を分娩、三尖弁閉鎖、両大血管右室起始、肺動脈狭窄であった。[症例4]妊娠22週に横隔膜ヘルニア疑いにて紹介、心臓は右方に扁位し心尖は右方向、下大静脈と大動脈が同側、単一の心室と細い肺動脈を認めた。出生後診断は無脾症候群、単心房単心室、肺動脈狭窄、総肺静脈還流異常であった。胃泡心臓の位置、心尖の向き、下大静脈の走行等から心房内臓錯位症候群を疑った4例中2例が無脾・多脾症候群であったが、全例とも重度の心奇形を合併しており小児循環器科と胎児エコー情報を共有する必要性が示された。