Japan Society of Obstetrics and Gynecology

P2-178 Nuchal translucency 症例における予後因子の検討

新潟大
土谷美和，菊池　朗，高桑好一，田中憲一

【目的】Nuchal translucency（NT）増大は染色体異常や胎児異常との関連が報告されているが，一方で生理的変化であることが多い．NT 増大例における予後因子について検討した．【方法】妊娠 12 週～14 週に NT≧3mm 以上で妊娠転帰が判明した予後良好群 13 例，予後不良群 33 例(染色体異常 8 例，形態異常 19 例，子宮内胎児死亡 5 例，胎児水腫 1 例)を対象とした．NT と同時に計測した Biometry（CRL，BPD，FL），静脈管（DV）及び臍帯動脈の pulsatility index（PI）を比較検討した．週数の影響を考慮して CRL，BPD，FL は Z スコアとして検討した．計測項目の基準値は当科で作成した．本研究は当院の倫理委員会の承認のもと行った．【成績】母体年齢及び UAPI には有意差を認めなかったが，NT（中央値）は予後不良群 8.0mm であり，予後良好群の 3.7mm より有意に厚かった．また予後不良群の CRL，BPD，FL の Z スコアは有意に小さく，DVPI は有意に高かった．ROC 解析では NT 単独（cut off 値 3.7mm，オッズ比 37，感度 97%，特異度 54%）よりも NT/BPD（cut off 値 1.8，オッズ比 145，感度 97%，特異度 83%）など Biometry を加味したパラメーターが NT 単独よりも有用な予後因子であった．【結論】予後不良例では初期より発育遅延を認め，NT に Biometry を組み合わせることでより有効な指標になる可能性が示唆された．

P2-179 絨毛採取による出生前診断の検討

名古屋市立大[1]，種村ウィメンズクリニック[2]，胎児生命科学センター[3]
鈴森伸宏[1]，金子さおり[1]，大林伸太郎[1]，種村光代[2]，杉浦真弓[1]，鈴森　薫[3]

【目的】1985 年から 2008 年の間に当科で絨毛採取による出生前診断を試みた症例 611 例の適応，解析結果を後方視的に検討し，検査の結果や有用性などを比較した．【方法】出生前遺伝カウンセリング後，絨毛採取による出生前診断を希望された妊婦を対象とし，日本遺伝関連十学会の分類のもとに検査の適応別に，A 群（本人または夫が染色体異常保因者），B 群（染色体異常児分娩の既往），C 群（高齢妊娠），D 群（本人が重篤な X 連鎖遺伝病のヘテロ接合体），E 群（両親が重篤な常染色体劣性遺伝病のヘテロ接合体），F 群（重篤な常染色体優性遺伝病のヘテロ接合体），G 群（その他）の 7 群に分けた．採取された絨毛は染色体分析，酵素活性など生化学的分析，及び遺伝子解析により罹患の有無の診断を行った．【成績】A 群 79 例，B 群 104 例，C 群 91 例，D 群 109 例，E 群 115 例，F 群 23 例，G 群 90 例であった．X 連鎖遺伝性疾患は性別判定して男児であったもののみ遺伝子解析した．C 群の年齢別ヒストグラムでは平均 39 歳であった．D 群には Duchenne 型筋ジストロフィー，X 連鎖水頭症 L1CAM 欠損などがあった．E 群には福山型筋ジストロフィー，脊椎性筋萎縮症，Tay-Sachs 病，Gaucher 病などがあり，F 群には筋強直性ジストロフィーなどがあり，G 群には NT(Nuchal Translucency)，胎児水腫，風疹感染などがあった．【結論】欧米に比べ国内では絨毛診断が実施されている施設は少なく限られている．遺伝形式が明らかで重篤な先天異常の罹患児出産の既往がある妊婦は，カウンセリングや保因者診断のちに希望があれば本検査の適応となる症例があり，出生前遺伝カウンセリングに有用性があると考えられる．

P2-180 帝王切開術前検査にて発見された，遺伝性コリンエステラーゼ欠損症の 1 例その遺伝子診断の結果

総合病院南生協病院
西川直美，堀江典克，鈴木明彦，石井景子

【緒言】コリンエステラーゼ（以下 ChE）欠損症は，全身麻酔下で脱分極性筋弛緩薬が投与された際に筋弛緩効果の遷延，遷延性無呼吸が惹起されることで報告されている．また，硬膜外麻酔での副作用の報告もあり，全身麻酔以外でも術前の ChE 測定は必要であると思われる．今回我々は帝王切開術の術前検査で偶然発見された遺伝性 ChE 欠損症を経験したので報告する．【症例】患者は 31 歳，第一子は骨盤位のため 2005 年に帝王切開にて娩出されている．今回，瘢痕子宮のため帝王切開が選択された．術前検査では ChE は 0 U/l(正常値 180～350 U/l) と異常低値を示した．肝機能は正常であることから遺伝性 ChE 欠損症が疑われた．手術は腰椎麻酔，硬膜外麻酔下で行われ，特に問題なく経過した．児の ChE 値は 142 U/l と基準値を下回っていた．当院の倫理委員会の承認と患者及び家族の同意を得た後，遺伝子解析の結果，コドン 119 の CAA が TAA に変換したナンセンス変異（グルタミンからナンセンスコドンに置換）とコドン 330 の TTA が ATA に変換したミスセンス変異（ロイシンからイソロイシンに置換)のコンパウンドヘテロ接合体であり，そのため ChE 活性の欠損となったと考えられた．また，発端者の両親，姉妹，第 1，2 子を解析したところ，いずれもヘテロ結合体であった．【結語】ChE を測定することは，術前のリスク評価として有用である．さらに遺伝形式が明らかになれば，その血縁者が将来，何らかの疾患で手術が必要になった場合，そのリスクを前もって知ることができるということや，肝機能障害が疑われ，無駄な，CT 検査，肝生検が避けられるというメリットがあると考えられた．

NII-Electronic Library Service