P1-319 全前脳症を合併した13q-症候群の長期生存例

大分大

西田欣広, 川野由紀枝, 石井照和, 吉良尚子, 楢原久司

【緒言】13番染色体長腕の部分欠損は13q-症候群といわれ、非常にまれな染色体異常である。今回、全前脳症の合併を認めた13q-症候群の長期生存例を剖検所見と合わせて報告する。【症例】症例は33歳、4経妊2経産。家族歴、既往歴に特記事項なし。近医で妊婦健診を受けていたが、妊娠22週の健診時、胎児脳室拡大と頭囲拡大を認めたため当科を紹介された。超音波断層法、MRIで全前脳症、無頭葉型と診断された。羊水染色体検査で46,XY,del(13)(q13q31)と診断された。妊娠中、胎児の頭囲は拡大し続けたが胎児機能不全を呈することはなかった。妊娠37週3日に帝王切開術を行った。児は2,306gの男児、Apgar scoreは5点(1分)、7点(5分)であった。出生直後より啼泣あり、四肢を動かす様子が見られた。全前脳症のほか、overlapping fingers、内反足、口蓋裂を認めた。児は生後の状態もよく、経管栄養を行いながら退院した。生後8カ月に呼吸不全のため死亡した。剖検では前述の所見に加えて網膜芽細胞腫を認めた。【考察】13q-症候群で認める奇形は様々であるが、重度の奇形に關係する“critical region”は13q32である。Brownらは欠損部位によりGroup 1-3に分類している。全前脳症では約30~50%に染色体異常があるといわれており、最も頻度の高い異常は13トリソミーである。13q-症候群についての報告は現在までに約100症例程であるが、全前脳症、無頭葉型との合併症例はさらに少なく、Medlineで検索する限り2症例である。13q-症候群と全前脳症は共に流産や子宮内胎児死亡のリスクが高く、出生しても長期生存は困難と言われている。今回の症例は満期産後、比較的長期に生存した非常にまれなケースと考えられる。

P1-320 胎児14番染色体片親性ダイソミーの一例

名古屋市立大

水谷栄太, 鈴木伸宏, 金子さおり, 服部幸雄, 鈴木佳克, 杉浦真弓

【緒言】14番染色体片親性ダイソミー(Upd14)関連疾患は14q32.2領域に存在するインプリンティング遺伝子の発現異常により生じ、胎盤を有する哺乳類から認められ、胎盤の進化と関連があると考えられている。胎児期に羊水過多を認め、ベル型胸郭低形成を呈し、父性Upd14と診断された症例を報告する。【症例】41歳女性、初妊初産。近医にて羊水多く、妊娠24週当科紹介受診。妊娠25週に羊水過多、切迫早産で入院管理となった。胎児超音波所見にて胸郭の低形成を認めたものの、心奇形や四肢短縮を認めず、胎児尿量は基準範囲内であった。胎児の嚥下運動が認められなかった。羊水除去を施行、羊水染色体検査は希望されず、病歴および胎児超音波所見から14番染色体(父性)片親性ダイソミー関連疾患の可能性が示唆された。妊娠37週3日、帝王切開にて分娩され、児は2778g、Apgar score 5点/7点、啼泣なく気管挿管されNICUに入院管理となった。胎盤と臍帯血のFISH分析とメチル化解析(MEG3/IG-DMR)では、14q12-32に欠失なく、14q12-14q32.33にisodisomyがみられた。児は日齢6に抜管され、日齢45に退院となり、摂食は経鼻チューブによる補助をうけている。両親の採血では14q12-14q32.33の一部に父性isodisomyがみられた。文献的には父性Upd14の長期予後は不良である。【考察】原因不明の羊水過多で胎児発育がよく、ベル型胸郭、嚥下障害のある胎児をみた場合はUpd14を疑う必要があり、両親や胎盤を含めた精査により、次回妊娠時の再発率の推定、遺伝カウンセリング、児の予後判定に有用性があると考えられた。

P1-321 高度子宮内発育遅延を伴った性染色体異常46,X,der(Y)t(X;Y)de novoの一症例

大阪市立住吉市民病院

田原三枝, 中村博昭, 浜崎 新, 英久仁子, 中村哲生

性染色体異常の多くは出生児の表現型異常は軽度で、Cystic hygromaを合併するターナー症候群の一部を除き、特徴的所見を示すことは少ない。しかし転座を伴った性染色体異常では、X染色体の不活化や、Y染色体のSRY遺伝子の有無による性別決定に影響を及ぼし、慎重な対応が求められる。今回、高度子宮内胎児発育遅延を認め、出生後の染色体検査でXY染色体由来の派生染色体が判明した症例を経験したので報告する。(症例)33歳、2経妊1経産(第1子 正常男児)。合併症はなく、母体自身の妊娠経過に異常は認めなかった。31週6日、前医よりIUGRのため当科に紹介、精査目的にて入院管理とした。超音波所見では、-2.5SDのsymmetrical IUGR以外は特に異常を認めなかった。入院中、児のwell-beingは良好で、growthも認められたため、2週間の経過観察の後、外来管理とした。38週4日、自然経膈分娩にて1768g、男児、Apgar score 5/7を分娩した。児には揺り椅子様腫、高口蓋を認めるも、停留精巣、尿道下裂等の外生殖器異常は認めなかった。染色体検査にて、46,X,add(Y)(q11.2)(Gバンド分染法)、46,X,der(Y)t(X;Y)(mFISH法)であった。今後X染色体サブテロメア領域のFISH解析を行う予定である。両親由来の可能性を考え染色体検査を行ったが正常核型であった。児は、日齢30日のMRIで脳梁低形成が疑われているものの、明らかな臨床症状は認められず、日齢32に2300gで退院した。現在、外来にて経過観察中である。本症例はYp11.3にマップされるSRY遺伝子を持つことから表現型は男性であるが、性染色体異常とIUGRの関連や、Functional disomyの影響等は不明であり、文献的考察を加えて報告する。