

P1-24-5 胎児期に脳室拡大・羊水過多をきたし、出生後に Sotos 症候群が疑われた 1 例東邦大医療センター大森病院¹, 東邦大医療センター大森病院新生児科²森山 梓¹, 宗 晶子¹, 大路斐子¹, 斉藤敬子², 吉田義弘¹, 谷口智子¹, 青木千津¹, 竹下直樹¹, 前村俊満¹, 与田仁志², 田中政信¹, 森田峰人¹

【背景】Sotos 症候群は、出生前からの成長促進、特異な顔貌、精神発達遅滞を特徴とする症候群で、5 番染色体長腕に存在する NSD1 遺伝子のハプロ不全が原因と考えられている。今回、胎児期に原因不明の脳室拡大・羊水過多をきたし、出生後に Sotos 症候群が疑われた 1 例を経験したので報告する。【症例】36 歳、2 経妊 1 経産。妊娠初期より当院にて妊婦健診をしていた。妊娠 26 週より胎児の BPD および脳室の拡大を認め、妊娠 29 週より羊水過多を認めた。34 週より羊水過多による腹部膨満が増強し呼吸困難も出現したため入院し、2 回の羊水除去を施行した。明らかな胎児奇形は認めず、羊水染色体検査でも正常核型であった。妊娠 36 週 4 日に帝王切開にて 3317g (+1.6SD) の女児を娩出、頭囲 38.2cm, Apgar score1 分值 8 点, 5 分值 9 点であった。明らかな外表奇形はなく、顔面は前額突出、眼斜下、先細りの下顎を認めた。活気はやや不良、四肢の筋緊張低下を認めた。哺乳はやや緩慢で頭部 MRI にて後角優位の脳室拡大を認めた。染色体検査では 5p35 領域 NSD1 遺伝子の欠損は認めなかったが、臨床的には Sotos 症候群が強く疑われた。【考察】本例は脳室拡大や HFD、顔貌、筋緊張低下などの所見から Sotos 症候群が強く疑われた。発達などを観察しながら精査していく。嚥下障害のため羊水過多を呈したと考えられる。Sotos 症候群で NSD1 遺伝子の欠損を認めるのは 50~60% で、この場合は FISH 法での確定診断が可能である。【結論】原因不明の脳室拡大、羊水過多および過成長を認めた場合、鑑別疾患として Sotos 症候群も念頭におき、胎児の体重推移を見守り切迫早産徴候に注意し、分娩様式を熟考するなど嚴重な周産期管理が必要である。

P1-24-6 当院における 18 trisomy 症例の周産期管理、出生後の予後の検討福岡大¹, 福岡大総合周産期母子医療センター²小濱大嗣¹, 大竹良子¹, 永川健太郎¹, 野尻剛志¹, 高橋庸子¹, 疋田祥子¹, 吉里俊幸², 宮本新吾¹

【目的】18 trisomy の生命予後は極めて不良であり、その対応は施設によって様々であり治療方針についてはどこまで積極的に行うべきなのか未だ賛否がある。当院で管理した 18 trisomy 症例の周産期管理と出生後の児の予後について検討した。【方法】2002 年から 2010 年に当院で管理した 18 trisomy の 17 症例について、出生前診断の有無、周産期管理、出生後の児の予後、医療介入の有無を後方視的に検討した。【成績】出生前診断されたものは、11 例が羊水染色体検査にて確定した。6 例は胎児超音波検査で染色体異常を疑うも羊水検査の希望が得られなかった。当院へ紹介となった平均週数は 28 週 (14~37 週)、管理入院を要したものは 14 例 (82.4%)、羊水過多に対して羊水除去を施行したものは 4 例 (23.5%) であった。2 例は 29 週、35 週で子宮内胎児死亡、1 例は 19 週で人工妊娠中絶に至った。生産となった 14 例の平均分娩週数は 36.1 週 (29~38 週)、平均出生体重は 1519g (882~1907g)、平均 Apgar 値は 1 分/5 分; 3.4 点/5.5 点、女児が 70% を占めた。分娩様式は帝王切開術 12 例 (70%)、そのうち分娩中の胎児機能不全による緊急帝王切開 4 例、経陰分娩 2 例であった。4 例が出生時の蘇生で気管挿管を要した。先天性心疾患は全例に認め (VSD; 6 例, ECD; 3 例, DORV; 3 例, TGA, CoA; 1 例) 心臓手術を施行した症例はなかった。消化器疾患のうち 1 例のみで根治術が施行された。NICU 入院中に 6 例が死亡しており、死亡日齢は 0~504 であった。1 年以上の生存率は 35.7% であり、3 例 (21.4%) が在宅医療へ移行できた。【結論】18 trisomy 症例の周産期管理、出生後の児の管理は様々であるが、出生前診断による産科医、新生児科医の早期の医療介入が必要と思われる。

P1-24-7 先天性肺嚢胞性疾患 (CCLD) の 5 症例

鹿児島市立病院

宮島千草, 切原奈美, 前田隆嗣, 上塘正人

先天性肺疾患 (CCLD) には肺分画症 (BPS)、先天性肺嚢胞性腺腫様奇形 (CCAM) が含まれる。2008~2010 年の過去 3 年間に 5 例の CCLD (BPS3 例, CCAM5 例) を経験したので報告する。(BPS) 3 例中 2 例は左側 CCAM, 1 例は胸腔内腫瘍疑いで当院へ紹介。胸部下行大動脈から直接分岐する栄養血管あり BPS と診断。全例縦隔偏位あるも胎児水腫、羊水過多なし。腫瘍径計測と栄養血管 PI 値測定施行。2 例は腫瘍の相対的な縮小, PI 値の上昇あり。1 例は腫瘍の相対的な縮小あり経過中に栄養血管を特定できなくなった。分娩週数は 37~38 週, 2 例が経陰分娩, 1 例が帝王切開術施行。児の推定体重は 2658~2968g, 全例 Aps8/9 点であった。UA-pH7.255~7.327。全例当院 NICU へ入院後呼吸障害なく待機的手術を施行する方針となり退院となる。(CCAM) 1 例は胎胞形成の診断で母体搬送後 Stocker 分類 2 型の CCAM と診断。2 例目は右側 CCAM 疑いで当科紹介。右肺動脈より直接分岐する栄養血管あり 3 型右側 CCAM と診断。2 例目は妊娠 37 週 1 日経陰分娩となる。児は 758g, Aps3/6 点, UA-pH7.517。出生 20 時間後に死亡した。2 例目は妊娠 37 週 1 日経陰分娩となる。児は 2362g, Aps8/9 点, UA-pH7.341。当院 NICU へ入院。経過中、腫瘍径縮小を認めず、超音波で計測した腫瘍体積と頭囲の比で求めた CVR (CCAM volume ratio) は 3.7 と高値であり、肺低形成にて ECMO 使用も考慮していたが出生直後は呼吸障害認めなかった。後に徐々に陥没呼吸認め日齢 10 に右下葉切除施行。(まとめ) BPS 症例に関して栄養血管の PI 値上昇と比例的に腫瘍縮小を認め相関関係が考えられた。CCAM に関して満期で出生した 1 例は CVR 高値にて予後不良と推測していたが予想以上に経過良好であった。