

**P1-54-4 羊水染色体分析の動向と適切な出生前診断法の検討**杏林大<sup>1</sup>, ラボコーポジャパン検査課<sup>2</sup>, 慈恵医大<sup>3</sup>, ラボコーポジャパン日本本社代表<sup>4</sup>谷垣伸治<sup>1</sup>, 西山深雪<sup>2</sup>, 和田誠司<sup>3</sup>, 上原一朗<sup>1</sup>, 宮崎典子<sup>1</sup>, 松島実穂<sup>1</sup>, 上原彩子<sup>1</sup>, 橋本玲子<sup>1</sup>, 橋場剛士<sup>1</sup>, 岡嶋正治<sup>4</sup>, 田中忠夫<sup>3</sup>, 岩下光利<sup>1</sup>

【目的】本邦では、出生前診断に関するスクリーニング検査と確定診断の位置づけが明確でない。確定診断として行われる羊水染色体分析(以下羊水検査)の被検者の動向の推移につき当院と共同研究施設間で比較し、適切な出生前診断を模索することを目的とした。【方法】2007年から2010年に行われた羊水検査の年次推移及び染色体異常の検出における有用性を、高齢妊娠(以下AMA)、超音波異常、母体血清マーカー(以下MSS)高値、染色体異常の家族歴の4群について後方視的に比較した。【成績】今回の集団における羊水検査の受検理由は、AMAが最多であり、年々増加、近年は過半数を占めている。当院ではAMA例が分娩総数に占める割合以上に増加している。次に多い理由は超音波異常で、漸減傾向にある。当院では超音波異常例は増加するも、AMA例が妊娠22週以降に超音波異常を初めて指摘される例は減少している。超音波異常例の羊水検査受検率は、妊娠22週以降のAMA例で高く上昇しているのに対し、妊娠22週未満や母体年齢35歳未満例では下降している。MSS高値による羊水検査受検率は、20%弱から変化せず、年齢に関わらず減少している高次医療施設も認められた。染色体異常の検出からみると、超音波異常が最も高率であり、検出率も年々上昇し、2010年は29%に達している。【結論】今回の集団では、染色体異常のハイリスク妊婦を母体年齢より抽出している傾向が明らかになった。超音波検査の高い抽出率と、MSSの普及に変化がないことから超音波スクリーニングの重要性が高まっている。同時に、年齢のみに偏らない適切な遺伝カウンセリングが必須である。現在MSS施行による羊水検査受検率への影響を検討中である。

**P1-54-5 染色体異常を伴わないNuchal Translucency (NT)における先天異常に関する検討**大阪市立住吉市民病院<sup>1</sup>, 大阪市立総合医療センター<sup>2</sup>中村博昭<sup>1</sup>, 本久智賀<sup>2</sup>, 田中健太郎<sup>1</sup>, 田原三枝<sup>1</sup>, 浜崎 新<sup>1</sup>, 英久仁子<sup>1</sup>, 中村哲生<sup>1</sup>

【目的】妊娠11週0日より妊娠13週6日に認められるNuchal Translucency (NT)については、染色体検査が正常であっても心奇形等の関連が報告されている。しかし多くは海外からの報告で、日本人における頻度は殆どわかっていない。そこで今回NTの増大と染色体異常を伴わない先天異常について、後方視的に検討を行ったので報告する。【方法】平成12年1月より22年12月までに、NTを主訴に受診し、羊水検査を受けた単胎妊娠531例のうち、染色体検査結果が正常または均衡型異常であった463例を対象とした。NTを11週未満にNTを認めたが、11週から14週未満に認めなかった群(A群; 117例)、11週から14週未満にNTを認めた群(B群; 312例)、11週から14週未満にNTを認め、14週以降も持続した群(C群; 34例)に分けて、出生後の先天異常の有無について検討した。NTのcutoff値は2.5mm以上とし、統計学的検討にはFisher's exact testを用いた。【成績】1. 染色体正常例における先天異常率は、A群1.7%、B群6.1%、C群5.9%であった。2. 先天異常25例の内訳は、心奇形12例、中枢神経異常3例、多指、合指症3例、その他7例であった。3. NTの出現時期で見ると、B群では均衡型染色体異常では、NT6.5mm以上に有意に異常の割合が高いのに対し、C群では4.5mm以上で有意に異常の割合が高かった。4. 均衡型染色体異常の6例中2例に心奇形、1例に新生児死亡を認めた。【結論】染色体正常のNT症例では、浮腫が大きければ先天異常率も上昇し、特に妊娠14週以降もNTが残存する例では、詳細な超音波検査の必要性が示唆された。また均衡型染色体異常のNT症例では、超音波検査だけでなく、両親の染色体検査や微細欠失の精査も必要と考えられた。

**P1-54-6 cystic hygromaの原因と予後に関する検討**

広島大

佐川麻衣子, 兵頭麻希, 信實孝洋, 向井百合香, 平田英司, 坂下知久, 藤原久也, 工藤美樹

【目的】cystic hygromaは妊娠早期に診断される予後不良の病態で、原因不明のものも多い。そこで、cystic hygromaの原因と予後について検討した。【方法】2003年5月から2010年12月までに胎児異常を指摘されて紹介受診し、当科での超音波検査でcystic hygromaと診断した44例を対象とし、母体背景、原因、児の転帰について後方視的に検討を行った。【成績】母体の平均年齢は、31.9(20-43)歳であった。母体合併症は、心疾患1例、脊椎側弯1例、色素失調症疑い1例であった。妊娠分娩歴は、初妊婦14例、経妊婦30例で、胎児異常の可能性のある流・死産が13例(29.5%)、新生児死亡が1例(2.3%)、不育症が2例(4.5%)あった。初めて異常を指摘された妊娠週数は、平均12.2(8-19)週で、内容はNT増大17例、cystic hygroma 15例、胎児水腫12例であった。

原因検索のための染色体検査施行例は34例で、うち6例は児の剖検を施行した。その他の10例は検査非施行であった。染色体検査結果の内訳は、Turner症候群8例(23.5%)、21 trisomy 8例(23.5%)、18 trisomy 5例(14.7%)、13 trisomy 1例(2.9%)、検査不成功1例(2.9%)、正常核型11例(32.4%)であった。正常核型のうち2例は骨系統疾患と診断した。以上より、原因不明の症例は20例(45.5%)あったが、中には家族歴から遺伝性疾患が疑われる症例が4例あった。

児の転帰は、中絶26例(59.1%、妊娠11-21週)で、IUPD症例が18例(40.9%、妊娠12-25週)であった。【結論】中絶を選択しなかった18例は全例IUPDとなり、予後不良であった。cystic hygromaの原因として、染色体異常が22例(検査施行例の64.7%)、骨系統疾患が2例(4.5%)あった。今後もcystic hygromaの原因検索を積極的に行う必要があると考えられた。