

P1-55-5 胎児診断された羊水過少を伴う先天性尿路通過障害の児の長期予後と親子の Quality of life

大阪府立母子保健総合医療センター¹、北見赤十字病院²

石井桂介¹、倉橋克典²、中川美生¹、渡辺正洋¹、嶋田真弓¹、川口晴菜¹、山本 亮¹、村田将春¹、笹原 淳¹、林 周作¹、日高庸博¹、光田信明¹

【目的】胎児診断された羊水過少を伴う尿路通過障害の児の腎機能と排尿機能を含む長期予後および親子の Quality of life (QOL) を評価する。【方法】1991年より19年間に出生前の超音波検査にて羊水過少を伴う腎尿路系の異常と診断された92例のうち、尿路通過障害であった22例を対象とした。胎児尿検査により適応と判断され、同意を得た場合は膀胱羊水腔シャント術を施行した。生命予後および2歳以降での腎機能と下部尿路機能を評価した。またWHOQOL26による親子のQOL評価とChild Behavior Check List (CBCL)による児の情動行動評価を行った。なお生後の観察期間は2年以上である。【成績】全22例のうち55%が生存であった。その内訳は、尿道閉鎖(低形成)9例中2例(22%)、後部尿道弁7例中4例(57%)、総排泄腔遺残2例(100%)、両側巨大尿管1例(100%)、および機能的単腎の2例(100%)が生存した。2歳以降の腎機能評価では、50%が正常、腎機能障害42%、そして末期腎不全が8%であった。また尿路機能として、自排尿は42%、間欠自己導尿は42%、膀胱皮膚瘻は17%であった。膀胱羊水腔シャント術の3例中3例は排尿障害、2例は腎機能障害であった。親のQOLは20%が平均以下であり、また20%がPTSDと判定された。児の10%がCBCLにて臨床域であった。【結論】約55%が生存したが、約6割で腎機能障害を、また約6割で自己導尿が尿路変更を要した。また胎児治療を行った全例でも機能障害を認めたため、腎・膀胱機能の保護を念頭に置いた新たな管理指針の確立が望まれた。また親の一部は心的外傷後ストレス障害と判定され、また一部の児では行動に問題があったため、親の精神的サポートと児の発達評価を含む長期的な支援が考慮される。

P1-55-6 過成長を伴う先天異常症例の胎児診断についての検討

神奈川県立こども医療センター

榎本紀美子、神保覚子、渡辺英樹、伊藤朋子、尾堀佐知子、三原卓志、石川浩史

【目的】胎児の先天異常のなかでも過成長を特徴とする症候群は、一般的に出生前診断が困難とされている。このため過成長が疑われる胎児に先天異常所見が発見された場合、過成長と関係する症候群なのか、過成長とは無関係な先天異常なのか、診断に苦慮することが多い。当院で経験した、過成長を伴った先天異常症例における胎児診断について検討した。【方法】2006年4月～2011年9月の間に当院で分娩となった、出生時体重4000g以上で先天異常疾患を伴った症例9例について、妊娠分娩経過および胎児超音波検査の所見などを後方視的に検討した。【成績】対象9例のうち過成長の原因となり得る母体因子としては、肥満(BMI24以上)1例、GDM合併は0例であった。出生後の確定診断は、過成長を特徴とする症候群4例(Simpson-Golabi-Behmel症候群2例、Beckwith-Wiedemann症候群1例、Sotos症候群1例)、症候群以外の先天異常5例(臍帯ヘルニアと胎便性腹膜炎、心奇形、胎児水腫、先天性サイトメガロ感染、口蓋裂・水腎症・正中間裂嚢胞・脳梁欠損を伴った多発奇形、各1例)であった。過成長を特徴とする症候群4例のうち、超音波所見から胎児期に診断ないし疑い得たものは2例にとどまった(臍帯ヘルニアと脳室拡大よりSimpson-Golabi-Behmel症候群、臍帯ヘルニアと巨舌よりBeckwith-Wiedemann症候群)。【結論】過成長を特徴とする症候群の胎児診断は依然として困難であるが、非特異的所見の組み合わせを注意深く検討することで、診断精度が向上する可能性があると考えられた。

P1-55-7 胎児骨系統疾患の検討

名古屋市立大¹、東京都立小児総合医療センター放射線科²

大林伸太郎¹、鈴木伸宏¹、水谷栄太¹、後藤志信¹、西村 玄²、杉浦真弓¹

【緒言】先天性骨系統疾患は骨や軟骨の発生発達不全により発症し、200種類以上の疾患が存在する。正確な診断と生命予後、それに基づく両親に対する十分な遺伝カウンセリングが大切である。【対象】2004年から2011年に当科で出生前に骨系統疾患を疑われた10例の両親の年齢、疾患名、分娩様式、予後、遺伝子解析などを後方視的に検討した。【結果】母体平均年齢は32.4歳、父親平均年齢は36.7歳。疾患はThanatophoric dysplasia type 1が3例、Osteogenesis Imperfecta IIが2例、Osteogenesis Imperfecta IIIが2例、Achondroplasiaが2例、Hypophosphatasiaが1例であった。胎児超音波検査による胎児大腿骨長(FL)はThanatophoric dysplasia type 1で-9.01SDと他の疾患に比べて低値であった。出生前診断と出生後診断の一致例は7例であり、分娩様式は選択的産3例、帝王切開術6例、経膈分娩4例であった。生児7例中、3例は出生直後に気管挿管され、全てThanatophoric dysplasia type 1であった。生児7例のうち、6例は現在まで生存している。出生児の遺伝子解析は4例施行され、内訳はThanatophoric dysplasia type 1でFGFR3 Arg248Cys変異、AchondroplasiaでFGFR3 G380R変異、Osteogenesis Imperfecta IIでCOL1A1にG476R変異、HypophosphatasiaでTNSALP 1559 del Tを認めた。再発率を考慮して両親の遺伝子解析を施行された症例は2例あった。【結語】胎児骨系統疾患の出生前診断の正診率は70%である一方、Thanatophoric dysplasia type 1では全例人工呼吸管理が必要になるなど症例により予後に差があり、出生前後の正確な診断と遺伝カウンセリングが重要であることが示唆された。