

P2-36-9 出生前に腹腔内臍帯静脈瘤および肝腫大を呈し、一過性骨髄増殖症 (TAM) と診断された 21 トリソミーの一例

富山大

津田さやか, 津田さやか, 塩崎有宏, 鹿見山浩, 伊藤実香, 齋藤 滋

【緒言】胎児腹腔内臍帯静脈瘤は臍帯静脈に限局的拡張を生じた異常であり、他の胎児奇形を有する場合は、染色体異常の頻度が高くなるとされている。心奇形・胸水の合併が多いが、肝腫大や一過性骨髄増殖症 (transient abnormal myelopoiesis; TAM) を合併した報告はない。TAM は通常自然寛解するとされているが、肝腫大を伴い致死的経過を辿る症例もある。今回我々は、胎児腹腔内臍帯静脈瘤と肝腫大を認め、出生後 TAM と診断された一例を経験したので報告する。【症例】32 歳、1 回経産婦、妊娠 34 週 5 日帰省分娩目的に当科紹介受診した。頻回の子宮収縮を認め切迫早産の診断にて入院とした。経腹超音波で胎児腹腔内の臍帯静脈に直径 19mm 大の限局的拡張を認め、腹腔内臍帯静脈瘤と診断した。胸腹水は存在しなかったが肝腫大を認めた。妊娠 36 週 0 日 CTG 上基線細変動が消失し、緊急帝王切開術を施行した。児は 2701g の男児で Apgar score 1 分 5 点、5 分 7 点、新生児呼吸障害のため NICU に入院となった。入院時に白血球数 11.5 万/μl と著明な上昇を認め、遺伝子検査にて GATA1 遺伝子変異、染色体検査にて 21 trisomy が確認され、TAM と診断された。交換輸血と 7 日間の少量 Ara-C 療法を施行され、芽球は 2.5% まで減少し、著しい肝機能障害なく日齢 58 退院となった。【結語】TAM では肝にて巨核芽球が産生するサイトカイン (TGF-β, PDGF) により肝小葉内線維化が生じ、胆汁うっ滞・肝腫大を呈すると考えられている。胎児腹腔内臍帯静脈瘤の成因は未だ明らかではないが、本症例では腫大した肝実質による臍帯静脈の圧排から血流うっ滞を生じ瘤を形成した可能性がある。

P2-36-10 胎盤に芽球を認めた重症 Transient abnormal myelopoiesis (TAM) の一例

国立成育医療研究センター

太崎友紀子, 塚本桂子, 中島恵子, 野澤絵理, 岡田朋美, 住江正大, 三井真理, 和田誠司, 左合治彦

ダウン症における TAM は新生児期にほとんどの症例は自然軽快するが、一部の重症例の予後は非常に不良である。我々は重症 TAM の一例に胎盤病理で芽球を認めたため報告する。症例は、在胎 29 週に房室中隔欠損の精査目的で当院へ紹介となり、羊水染色体検査で 47, XY+21 の診断であった。在胎 33 週より肝脾腫を認め、在胎 35 週より腹水が出現した。胎児機能不全のため在胎 35 週 1 日に緊急帝王切開分娩で出生した。出生時、2190g の男児で Apgar Score は 1 分 8 点 5 分 9 点であった。既知の心疾患以外に明らかな形態異常はなく、肝下面は臍高であり著明な肝腫大を認めた。血液検査は WBC: 71680/μl (芽球様細胞 53%) と TAM に矛盾しない所見で、AST: 83IU/l ALT: 35IU/l LDH: 2778IU/l と肝酵素は軽度上昇し、肝線維化マーカーの 4 型コラーゲン 7S: 170ng/ml, ヒアルロン酸: 49700ng/ml, プロコラーゲン 3 ペプチド: 88U/ml と著明に高値であった。肝機能が改善せず多臓器不全のため日齢 31 に死亡した。胎盤の病理組織学的検索で絨毛内血管内に核細胞の密な集簇を認め、胎児期の活動性の造血機能異常が疑われた。また、病理解剖では肝臓・脾臓・骨髄・脾臓はうっ血、腫大及び線維化を認めた。胎児超音波検査で肝脾腫や腔水症の所見は出生前には重症 TAM を疑うにも関わらず、本症例のように出生後に芽球が多くない場合には重症 TAM からは除外される。しかし、このような症例の中にはすでに不可逆的な肝線維化が完成されているものも散見される。胎盤絨毛血管内の芽球の存在は胎児死亡症例での報告が多いことから、胎児期の高度な造血障害の結果を示す可能性が示唆された。

P2-37-1 多発リンパ節転移を伴った胎児白血病の 1 例国立循環器病研究センター¹, 三重大²小林良成¹, 三好剛一¹, 堀内 縁¹, 田吹邦雄¹, 井出哲弥¹, 山中 薫¹, 神谷千津子¹, 桂木真司¹, 根木玲子¹, 吉松 淳¹, 池田智明²

症例は 41 歳、初産婦。卵管造影検査後に自然妊娠が成立した。妊娠 22 週の健診まで特に異常を指摘されなかった。妊娠 24 週に帰省分娩目的で近医を受診したところ胎児水腫を認め、前医 (大学病院) へ紹介された。精査で胎児心構築異常と胎児貧血が疑われた為に当院へ母体搬送された。胎児超音波検査で、心拡大と多量的心嚢液貯留、心構築異常 (TR, DORV, PS, VSD, hypo LV, MS), 肺低形成、後頸部嚢胞、腹水貯留と著明な肝脾腫を認めた。ドプラー検査では MCA-PSV 80cm/s と重度の貧血が疑われた。羊水染色体検査結果は 21-trisomy であった。TAM と診断し、胎児輸血や妊娠 32 週まで胎児適応での分娩終了は行わない方針とした。妊娠 27 週 4 日に Mirror 症候群を発症したため緊急帝王切開術を行った。児は女児、出生体重 1712g, 身長 34.5cm, Apgar score 1 点 (1 分)/1 点 (5 分)、臍帯動脈血の Hb 値は 1.5g/dl であった。児は蘇生処置に反応せず、出生 2 時間半後に死亡した。剖検で全身臓器 (肝臓、脾臓、脾臓、頸部・骨盤内リンパ節) に異型巨核球の浸潤・線維化を認め、胎児白血病 (巨核球性白血病: M7) と診断した。Down 症児の約 10% に一過性白血病を合併するが、多くは無症状であり、新生児期に偶然血液検査で見つかる事が多い。胎児期に白血病を疑われるものは少なく、中でも胎児期に全身リンパ節転移を生じた白血病例の報告は検索しうる範囲では認めなかった。経過を若干の文献的考察を含めて報告する。