

P2-43-1 羊水染色体検査で46,XYと判定したダウン症候群の1例

北里大¹, 北里大臨床遺伝医学²望月純子¹, 服部響子¹, 善平沙弥香¹, 高田史男², 天野 完¹, 海野信也¹

【緒言】羊水染色体検査で正常核型と診断するも、生後、ダウン症候群が判明した1例を経験したので報告する。【症例】32歳、4経妊2経産、帝王切開術既往。14週で5mmのnuchal translucencyを認め、インフォームド・コンセントののち、16週に羊水検査を実施した。結果は46,XY (G分染法, 20細胞観察)で妊娠を継続、38週2日に帝王切開で2746gの男児(アプガースコア8/9点)を娩出した。児はダウン様顔貌で、両側第2-3合趾と心房中隔欠損を認めた。出生後、児の末梢血染色体分析を両親に勧めたが、羊水検査が正常であったことを理由に受入れられず、日齢7に退院し、当院小児科で経過観察となった。児が4歳1か月の時に、遺伝カウンセリングを行い、両親同意の下、末梢血染色体検査(G, N分染法)とfluorescent *in situ* hybridization (FISH)を行った。結果、FISHで21q22.13-q22.2に座を有するプローブ(D21S259, D21S341, D21S342)の各シグナルが、片方の21番短腕で観察され、同微細領域を含む、21番短腕への転座による21番長腕部分トリソミーと判明した。ただし、同時に実施したG分染法では、転座を疑うのは困難という結論に至った。1978~2011年に当施設で羊水検査を行い、結果が46,XXまたは46,XYで出生した児は3188例であった。このうちダウン症候群は今回の1例のみであった。【考察】21q22.12-q22.3の重複によりダウン症候群を発症することが知られている。羊水染色体検査は、出生前検査の「確定的検査」に位置付けられるが、5Mb以下の微細な変異の検出には限界がある。「非確定的検査」で陽性の場合、羊水検査が行われるが、検査の限界を念頭に入れた対応が必要である。

P2-43-2 36週で分娩となった9トリソミーの一例

広島市立広島市民病院

洲脇尚子, 片山陽介, 西條昌之, 横山麻衣子, 原賀順子, 浅野令子, 沖本直輝, 依光正枝, 小坂由紀子, 石田 理, 野間 純, 児玉順一

39歳、0経妊、特記すべき家族歴、既往歴なし。タイミング療法にて妊娠成立し、近医産婦人科にて妊婦健診が施行されていた。25週の胎児超音波検査で、胎児脳室拡大を認め、当科紹介となった。-1.7SDの胎児発育不全、脳室拡大及び腰仙部の開放性髄膜瘤を認め、小脳は不明瞭であり、キアリ2型奇形が疑われた。27週に羊水検査を施行したところ、15コロニーの全てに9トリソミーが認められ、非モザイク型の9トリソミーの診断に至った。予後が厳しいことが予測されたため、当院および他院遺伝診療科遺伝カウンセリングにて説明を行った。その後、胎児超音波検査上、胎児水頭症は急速に進行、羊水はほぼない状態となり、胎児発育は停滞した。躯幹はかなり小さく屈曲し、四肢の拘縮変形が疑われた。骨盤位であり、そのproportion、胎勢から経膈分娩は容易でないことが予測された。本人、家族より帝王切開分娩の強い希望があったため、分娩方法は帝王切開とした。35週より出血がみられるようになり持続したため、36週0日緊急帝王切開術を施行した。児は1822gの男児であり、AS1/1点にて出生、児の蘇生は行われず、出生後38分で死亡となった。児は、頭部が異常に大きい、躯幹はかなりやせており、外表奇形としては、腰仙部の開放性髄膜瘤、眼窩離開、耳介低位、四肢の著明な拘縮変形が確認された。9トリソミーは非常に稀な染色体異常で出生の報告は完全型、モザイク型を合わせて約30件の報告があるのみで、初期に流産に至るものが多いとされている。稀な先天異常の胎内診断例は、分娩方法の選択も含め、その説明、管理方針の決定は十分慎重に行う必要がある。

P2-43-3 胎児染色体数異常症と妊娠帰結に関する検討

名古屋市立大

鈴森伸宏, 熊谷恭子, 後藤志信, 大瀬戸久美子, 片野衣江, 荒川敦志, 尾崎康彦, 杉浦真弓

【目的】欧米に比べて東アジアでは、胎児染色体数異常と妊娠帰結との関連を示す文献が少ない一方、胎児染色体異常を指摘された場合、両親は妊娠継続するかどうかの判断を迫られる。今回、充分な遺伝カウンセリングの上で、妊娠帰結への両親の意思決定についての検討を目的とした。【方法】2006年から2013年で高齢妊娠などの適応で胎児染色体検査を希望され、羊水染色体検査で、数異常を診断され当院で出生前遺伝カウンセリングを実施された71例について、出生前検査の適応、染色体疾患名、妊娠の帰結などを後方視的に検討した。【成績】妊娠15週から18週に羊水染色体検査を実施された1221症例のうち、71例は染色体数異常と診断され、それぞれの染色体疾患について両親に遺伝カウンセリングを実施した。高齢妊娠の適応は64.1%、40歳以上の妊婦は全体の26.7%を占めた。母体血胎児染色体検査(NIPT)陽性で羊水検査を実施された症例は5例で、超音波検査所見で適応となった症例は11.4%であった。羊水染色体結果で78.9%は常染色体数異常、21.1%は性染色体数異常であり、遺伝カウンセリング後に妊娠中断を選択された症例は、それぞれ94.6%、46.7%であった。母体年齢と妊娠継続または中断の選択についての統計学的な関連は認めなかった。【結論】本検討では常染色体数異常で妊娠中断を選択された割合は、諸外国の文献のその割合と比べると高い傾向を認めた。高齢妊娠は増加し、NIPTが国内で開始されており、胎児染色体数異常と診断されたときの遺伝カウンセリング、心理社会的支援、倫理的問題、法整備など多くの課題が残されていると考えられた。