

P2-43-4 本邦における21トリソミーの妊娠・出産症例の推移に関する検討

横浜市立大¹, 横浜市立国際先天異常モニタリングセンター², 国立成育医療研究センター³, 日本産婦人科医会⁴
 浜之上はるか¹, 加藤宵子¹, 山中美智子², 住吉好雄², 左合治彦³, 佐々木愛子³, 亀井 清⁴, 木下勝之⁴, 平原史樹¹

【目的】近年、出産年齢の高齢化に伴って21トリソミー児の出生数は増加している。一方で出生前診断の広がりによって21トリソミー診断後の中絶数の増加も推測される。そこで21トリソミーの出産推移と妊娠早期に出生前診断された妊娠およびその転帰について検討した。【方法】全国規模での先天異常モニタリング調査(1995~2011)の結果から、本邦での21トリソミーの出生数、および妊娠前半期診断数の推移を検討した。また、厚生労働省衛生行政報告(1996~2011)をもとに、本邦での人工妊娠中絶数の推移を検討し、考察を加えた。【成績】21トリソミー児出産数推移に関しては、出生実数と出産年齢分布から推定される出生数は本邦における妊娠年齢の高齢化症例の増加傾向に一致して同様の増加傾向を示していた。また、妊娠前半期に診断された21トリソミー症例数は増加していた。中絶件数の推移に関しては、中絶件数全数が減少する中、35歳以上の中期中絶数は微増していることが判明した。【結論】近年、21トリソミー児出産数は増加傾向を示し、妊娠前半期の診断数も増加していた。同時に、35歳以上の中期中絶数は微増していることから、出生前診断され中絶にいたったと推定される21トリソミー症例が少なからずあるものと推察された。昨今の出生前診断技術の進歩によりこれがどのように変化していくか、注視のうえ、観察を継続をする必要がある。

P2-43-5 Trisomy18の胎内診断に有用となる胎児超音波所見の特徴

岡山大

早田 桂, 平野友美加, 衛藤英理子, 延本悦子, 瀬川友功, 増山 寿, 平松祐司

【目的】Trisomy18は特徴的な所見より、胎児超音波で疑うことは比較的容易であるが、依然出生前診断率は低い。原因として診断に有用な超音波所見の描出の可否にあると考える。いずれの所見がtrisomy18の胎内診断に有用であるか否かを検討した。【方法】Trisomy18と胎内診断した23症例の超音波所見を後方視的に検討した。小脳低形成診断は、小脳横径に加え、小脳前後径を計測し、妊娠週数毎の基準値曲線を用いた。足底の観察では、踵突出像を、揺り椅子状足底に加え足底異常と診断した。手指拘縮または手首屈曲を手指異常とした。【成績】23症例の平均診断週数は27.3週(16-35週)。胎児異常の内訳は胎児発育不全(以下FGR)23/23例(100%)、(診断時平均推定体重-2.4SD)。羊水過多16/23例(70%)。小脳低形成23/23例(100%)。手指異常23/23例(100%)。足底異常23/23例(100%)。単一臍帯動脈9/23例(39%)。内反足7/23例(30%)。脈絡叢嚢胞5/23例(22%)。胃腸狭小6/23(26%)。口唇裂2/23(9%)。臍帯ヘルニア1/21例(4%)。心構築異常22/23例(96%)。心構築異常の内訳はDORV15例、VSD単独5例、CoA2例であった。さらに22週未満に胎内診断した5例に限ると羊水過多0/5(0%)であり、FL短縮(平均FL-2.8SD)が著明であった。【結論】FGRに羊水過多を伴う場合はtrisomy18を疑うが、22週未満に羊水過多症例はなかった。全例に小脳低形成、胎児足底異常、手指異常所見を認め、これら所見の抽出により、胎児超音波でtrisomy18を疑うことが可能であると考えられた。特に小脳低形成は横径計測が一般的であり、小脳低形成の診断は主観的な判断に留まる場合が多いが、前後径を計測し基準値曲線を用いることで、小脳低形成は全症例に認められることが示唆された。

P2-43-6 当院における18トリソミーの出生前診断と母児管理について

岩手医大¹, 岩手医大臨床遺伝科²

金杉知宣¹, 羽場 巖¹, 佐々木由梨¹, 海道善隆¹, 岩動ちず子¹, 小山理恵¹, 福島明宗², 菊池昭彦¹, 杉山 徹¹

【目的】超音波技術の発展により18トリソミーの特徴的な所見を容易に得ることができるようになったが出生前後の対応については施設間でばらつきがあり、その対応に苦慮することが未だに多い。妊娠中に超音波画像診断にて胎児に18トリソミーを疑う症例に対する出生前診断・分娩までの母児管理について後方視的に検討し現状と課題点を挙げる。【方法】2010年4月から2013年9月まで当院に紹介され、妊娠22週以降に分娩となった18トリソミー症例12例について超音波診断週数・超音波所見・確定診断の有無・出生前と出生後の児に対する対応と児の予後について検討。【成績】超音波診断週数は24-35週。超音波所見はFGR10例、先天性心疾患11例、羊水過多10例、小脳低形成12例、overlapping finger11例、単一臍帯動脈3例、臍帯嚢胞2例、消化管閉鎖2例。4例が出生前に羊水染色体分析を施行。出生前に児に対する手術を含む積極的治療を望んだ症例は6例。子宮内胎児死亡となった症例は3例、自然経過観察を希望したが結果的に新生児に医学的な介入を行った症例は5例であった。6か月以上の長期生存は2例のうち1例は積極的治療を出生前に希望されていなかった。【結論】非確定的検査に位置づけられる超音波検査で18トリソミーが強く疑われても羊水検査による出生前確定診断がされていない症例に対しては当県では18トリソミー=治療対象外としている施設も多いために出生児に対する対応の面から総合周産期センターである当院で分娩せざるを得ないのが現状である。出生後に看取りを含む自然経過観察を選択しても、結果的に医学的介入が必要な児も多い。新生児科医と連携しつつ密な妊婦・家族との関わりが重要であると考えられる。