

P2-45-7 当院で経験した cystic hygroma 症例の検討

中電病院

浦山彩子, 三春範夫, 正路貴代, 山本弥寿子, 長谷川康貴

【目的】cystic hygroma は妊娠初期に遭遇する胎児異常であり、産科における遺伝カウンセリングの対象のひとつであるが、長期予後についての報告が少ない。今回我々は当院で経験した cystic hygroma 症例について検討を行った。【方法】2008年1月から2013年8月までに染色体分析を行った cystic hygroma 24例を対象とし、妊娠経過、染色体異常の有無や転帰、母体年齢との相関について解析した。【成績】染色体正常例が10例、染色体異常例が14例であった。染色体正常例10例のうち、生児を得たのは6例、子宮内胎児死亡は2例で、2例は現在妊娠継続中で明らかな異常を認めていない。生児のうち1例に心奇形を認めた。染色体異常例14例のうち8例は経過観察中に子宮内胎児死亡となり、その核型は45,Xが5例、13 trisomy が2例、18 trisomy が1例であった。また、1例は18 trisomy で妊娠継続しているが、5例は染色体検査の結果判明後クライアントの希望で中期中絶を行った。その内訳は、18 trisomy が2例、21 trisomy が1例、47,XX, +der (9) t (4;9)(q27;q31) が1例、46,XY,der (14) t (1;14)(q44;q32) が1例であった。母体年齢は20歳～44歳で、年齢別にみた染色体異常症例は35歳以上で9例中6例(66.7%)、35歳未満では15例中8例(53.3%)であった。【結論】cystic hygroma は第1三半期の300妊娠に1例程度でみられ、その50%に胎児の染色体異常を認めると報告されている。今回我々の検討では、これまでの報告と同様に、24例中14例と58.3%に染色体異常を認めた。cystic hygroma を認めた症例では約半数に染色体異常を認めたが、染色体正常で健児を得る症例もあり、この点に留意した慎重な遺伝カウンセリングが必要と考えた。

P2-45-8 嚢胞性ヒグロームの遺伝相談

東邦大医療センター佐倉病院

安達知弘, 竹下直樹, 高島明子, 佐々木泉, 横川 桂, 萬来めぐみ, 一瀬俊一郎, 石田洋昭, 瓜田麻由美, 安田 豊, 横山安哉美, 木下俊彦

【緒言】嚢胞性ヒグロームは、胎児背部に広範囲に広がる後頸部肥厚の超音波所見を言う。妊娠初期に認める場合、胎児染色体の数的・構造変化、心奇形の可能性は約50%とも報告されている。また妊娠経過で予後不良となり子宮内胎児死亡の転帰をとることもある。今回、妊診初期に他院から予後不良と紹介され、当院にて遺伝カウンセリング施行後、胎児染色体核型検査を施行せず自然妊娠の経過となった1例を経験したので報告する。【症例】29歳、0回経産婦。原発性不妊のため人工授精施行、妊娠成立となった。妊娠13週、他院で後頸部の著名な浮腫を指摘され、染色体異常の可能性が高く予後不良と言われ、不安となり詳細についての説明を希望し当院紹介となった。初診時、超音波検査にて、胎児後頸部に、多房性、約12mmの嚢胞および背側に8mm程度の無エコー領域を認めた。カップルは、来院時は妊娠中断も考慮していたが、臨床遺伝専門医から、実際の超音波所見、そしてそこから考えられる病態、それに対する検査、結果への対応について情報提供された。2人は相談の上、染色体検査を施行せず、自然経過とする選択をした。その後、頸部嚢胞は縮小、心臓をはじめとする胎児構造異常は認めず妊娠継続中である。【結語】妊娠中、専門医から適時に適切な遺伝カウンセリングを行うことは、カップルにとって、胎児に対してより広い視点で向き合う事の一助となると考えられる。今後、遺伝学的検査が飛躍的な進歩を遂げ、多くの情報を得ることが可能となることが考えられる。それらの情報を正確に理解し、自主性を持って最善の判断をする上で、遺伝カウンセリングは益々重要となると考えられる。

P2-45-9 出生後に診断され呼吸障害をきたした頸部リンパ管腫の一例

市立稚内病院

中西研太郎, 小野方正, 川俣あかり, 川村光弘

新生児頸部リンパ管腫は良性疾患であるが、リンパ管腫による気道閉塞などの症状があれば、出生直後から呼吸困難などの症状を発症することもある疾患であり、可能であれば、胎内診断し、分娩方法について検討したいところである。今回我々は、胎内診断されず、出生後に頸部リンパ管腫と診断され、その後呼吸障害をきたした症例を経験した。症例は32歳、0経妊0経産。妊娠初期から子宮底部、前壁に子宮筋腫を認める以外は特にリスクを認めなかった。妊娠27週から胎児は骨盤位となり、分娩まで胎位は変わらなかった。超音波検査による定期的な胎児スクリーニングでは、胎児に明らかな異常所見は認めず、羊水量も正常であった。妊娠36週5日に前期破水し、骨盤位の適応で、同日緊急帝王切開術を施行した。児は2245gの女児でApgar score 8/9、出生直後より啼泣を認めた。臍帯は卵膜付着、胎盤は病理組織診断で絨毛膜羊膜炎 stage 2 と診断された。出生後に児の頸部の左から正中にかけて腫瘤を認め、X線、CT、MRI を撮影し、頸部リンパ管腫と診断した。児にその他の異常所見は認めなかった。出生後から、周期性の無呼吸が出現、顔の向きによってSpO2が低下するイベントも見られたため、早急な治療が必要と判断し、生後1日目に高次施設へヘリ搬送を行った。転院後、ピシバニール(OK-432)による硬化療法を行ったが、リンパ管腫が下顎から舌、咽頭、喉頭にまで及んでおり、気管切開を施行した上で長期にわたり硬化療法を行う予定である。