

P2-50-3 胎児乳糜胸水の基礎疾患と予後に関する検討

神奈川県立こども医療センター

尾堀佐知子, 帯谷永理, 小田上瑞葉, 平田 豪, 神保覚子, 榎本紀美子, 新谷光央, 三原卓志, 石川浩史

【目的】胎児乳糜胸症例の予後は、胎児水腫や肺低形成の有無とともに、基礎疾患によって大きく左右される。胎児乳糜胸の基礎疾患と周産期予後について検討した。【方法】2007年～2013年に当院で妊娠分娩管理を行った胎児乳糜胸32例における基礎疾患(出生後の判明も含む)、胎児治療の有無、周産期予後に関して、患者の同意を得て診療録をもとに後方視的に検討した。【成績】基礎疾患としては、21トリソミーが13例(うち2例でTAM合併)、18トリソミーが3例(うち1例は疑い)、その他の合併奇形が3例、明らかな基礎疾患のない症例が8例、不明が5例であった。発見時期は、21トリソミーが平均29週、18トリソミーが27週、合併奇形なしでは32週であった。21トリソミー13例すべてが胎児水腫に至り、そのうち3例は胸水穿刺などの胎児治療を行ったにもかかわらずIUFDとなった。また21トリソミーのうちTAMを合併した2例は日齢28以内に死亡した。18トリソミーの3例は2例でIUFD、1例で早期新生児死亡に至った。明らかな基礎疾患のない8例でも、6例が胎児水腫となったが、8例すべてで日齢28以上生存した。【結論】胎児乳糜胸症例では高率に胎児水腫を来すが、胎児水腫を来した場合の予後は染色体異常症の有無によって異なることが明らかになった。また21トリソミーに関しては、TAMの発症にも注意する必要があると考えられた。

P2-50-4 胎児期に先天性左胸水と羊水過多を認め、遺伝子解析で歌舞伎症候群と診断した一例

母恋天使病院

川俣美帆, 渡利道子, 大谷明子, 日高野乃子, 岩城 豊, 坂本綾子, 藤枝聡子, 河口 哲, 計良光昭, 及川 衛, 相澤貴之, 吉田 博

歌舞伎症候群は1981年にNiikawaらとKurokiらが初めて報告し、切れ長の眼瞼裂等からなる特異的顔貌、成長障害、精神遅滞、骨格異常、特異な皮膚紋理に加え、関節弛緩、先天性心疾患、腎尿路奇形等を呈する先天奇形症候群である。今回我々は、胎児超音波にて左胸水、左水腎症、羊水過多を指摘し、出生後の遺伝子解析で本症と診断した一例を経験したので報告する。33歳2経妊2経産。妊娠36週0日、胎児左胸水と羊水過多による切迫早産徴候のため当院紹介。36週2日AFIが約46cmと増加し、羊水除去(720ml)を施行。36週3日に陣痛抑制困難の為緊急帝王切開を施行。2823g男児、Apgar Score7/8点で出生。出生直後より呻吟とチアノーゼがあり、左胸水貯留と左肺虚脱を認めた。人工呼吸管理と胸腔ドレーン留置を行い、日齢7には呼吸状態は安定した。左角膜混濁、左水腎症、左声帯不全麻痺、喉頭軟化症、小脳虫部低形成を認め、生後8か月に遺伝子検査を行った結果Mixed lineage leukemia2(以下MLL2)の変異を認め歌舞伎症候群と診断した。4歳6か月現在外来follow中で、甲状腺機能低下症や反復性中耳炎、精神運動発達遅延を認める。本症の発生頻度は日本で1/32000、海外で1/86000とされ、責任遺伝子は長らく不明であったが、2010年に初めてNgらがExome解析によってMLL2(12q13.12)であると報告している。これはExomeを疾患解明に応用し成功した最初の例であり世界的注目を浴びた。本症例もMLL2 Exon 48のnonsense変異を認めた。この次世代解析法は今後多くの奇形症候群の原因解明に期待されている。

P2-50-5 ダウン症候群に続発する胎児胸水の臨床統計

九州大¹, 大阪府立母子保健総合医療センター², 長良医療センター³, 国立成育医療研究センター⁴湯元康夫¹, 笹原 淳², 石井桂介², 高橋雄一郎³, 左 勝則⁴, 和田誠司⁴, 左合治彦⁴, 福嶋恒太郎¹, 加藤聖子¹

【目的】本研究は、国内の周産期センターで出生前から診断された胎児胸水の症例についての実態を調査し、ダウン症候群に続発する胎児胸水において自然歴、重症度別の予後を明らかにすることを目的とした。【方法】国内周産期センターのうち、調査研究の応諾が得られた施設において2007年1月から2011年12月までの間に胎児胸水と出生前診断された胎児胸水442例の中からダウン症候群に続発した91例を対象とし、他施設共同研究として調査票を用いた調査を実施した。臨床的特徴を抽出し、胎児水腫群(63例)と非胎児水腫群(28例)における胸水自然寛解率、生存率を比較検討した。統計学的解析にはt検定、Fisherの正確確率検定を用いた。本研究は当院倫理審査委員会の承認のもと行った。【成績】母体年齢は35.1±4.9歳、胎児胸水の診断週数は29.2±3.7週、分娩週数は34.2±3.2週、胸水自然寛解は6例(6.6%)、子宮内胎児死亡は9例(9.9%)、出生後の児死亡例は30例(36.6%)であった。合併奇形として先天性心疾患20例(21.9%)、消化管閉鎖3例(3.2%)、一過性骨髄異常増殖症5例(5.5%)を認めた。合併奇形による児の死亡を12例(13.1%)に認めていた。胎児水腫群と非胎児水腫群では、自然寛解率は3例(4.8%)と3例(10.7%)で有意差はなかった。児生存率は30例(47.6%)と22例(78.6%)で非胎児水腫群において有意に予後がよかった。【結論】ダウン症における続発性胎児胸水は、諸家の報告にある原発性胸水症例と比べ生存予後は劣る。胸水による呼吸循環不全を原因とする死亡のみならず合併奇形による死亡が要因と考えられた。