

P2-58-3 18 番染色体短腕欠損が原因と考えられた全前脳胞症の1 症例

神戸大

山崎友維, 上中美月, 平久進也, 篠崎奈々絵, 森實真由美, 谷村憲司, 出口雅士, 宮原義也, 蝦名康彦, 森田宏紀, 山田秀人

全前脳胞症 (Holoprosencephaly: HPE) は胎芽期における前脳の分離異常であり, その発生頻度は 16000 分娩に 1 例とされている。原因は多様で妊娠初期のアルコールやレチノイン酸曝露あるいは感染などが考えられていたが, 近年 HPE に関連する数個の遺伝子が報告されている。そのうちひとつは 18 番染色体短腕に位置しているが, 今回同部位欠損が原因と考えられる HPE の 1 例を経験したので報告する。【症例】33 歳, 1 経妊 0 経産。既往歴・家族歴に特記事項なし。自然妊娠成立後, 前医での妊婦健診では問題なく経過していたが, 妊娠 28 週になり -2.6SD の胎児発育不全と AFI27.1cm の羊水過多を指摘され精査目的で当院紹介となった。当院における超音波検査では前脳部の癒合および脳室拡大, 顔面奇形 (象鼻, 耳介低位, 眼窩不明瞭) を認めた。MRI では大脳半球の分離不全および視床の左右癒合, 単一の眼窩を認め, HPE の最重症型である alobar type と考えられた。羊水細胞染色体は 45,XY,der(18;21)(q10;q10) と判明し, 児の予後は極めて不良であると考えられた。両親の意向により分娩まで自然に経過観察したが, 妊娠 33 週より羊水過多が進行し, 母体に腹部圧迫症状や肝機能障害が出現したため 34 週 3 日に分娩を誘発した。児は 1734g であり生後 1 時間後に死亡した。象鼻, 単一眼窩を認めた以外の外表奇形は認めなかった。【考察】18 番染色体短腕には全前脳胞症の関連遺伝子である TGIF (顔面および中枢神経系の形成に関与) が存在する。本症例では同部位の欠損 (18p モノソミー) が原因の HPE であったと考えられた。

P2-58-4 妊娠 22 週で死産となった 22 トリソミーの一例

京都第一赤十字病院

小木曾望, 菅原拓也, 秋山鹿子, 松本真理子, 富田純子, 大久保智治

症例は 41 歳女性。0 経妊 0 経産, 子宮筋腫に対して TCR2 回, 子宮筋腫核出術 1 回の既往がある。他院において体外受精で妊娠し, 妊娠 9 週時に当科に紹介となった。12 週時に胎児水腫を認め, 染色体異常の可能性について説明し, 出生前診断について情報提供を行ったところ, クアトロテストを希望された。クアトロテストでダウン症の確立が 1/3 であったため, 17 週時に他院での絨毛検査を希望された。FISH 法で 13, 18, 21 トリソミーは否定され妊娠継続を希望されたが, G-band で 22 トリソミーの結果であり, 21 週 0 日に中絶希望し来院した。21 週 2 日入院し, ラミナリアで頸管拡張を行い, 21 週 3 日から連日ゲメプロスト腔錠を挿入し中絶処置を行った。しかし有効陣痛とならず, 頸管拡張せず, 2 横指以上の子宮口開大に至らなかった。21 週 6 日破水し胎児死亡となった。22 週 0 日, 22 週 1 日プロスタグランディン点滴 + メトロイリントルの牽引を施行するも頸管開大, 有効陣痛を認めなかった。22 週 2 日頸管を切開し児の娩出に至った。胎盤鉗子で胎盤の娩出を図ったところ断続的に多量の出血を認めたため, 子宮動脈塞栓術を施行して止血を図った。癒着胎盤と診断し, 胎盤の自然吸収を待つこととなった。児は外表奇形としては耳介低位, 口唇口蓋裂を認めた。22 トリソミーは非常に稀な染色体異常であり, そのほとんどが自然流産となり, 中期まで妊娠継続することは稀である。当症例を文献的考察を加えて報告する。

P2-58-5 羊水中ラメラ体数測定を用いた 21trisomy 児肺成熟の検討

京都府立医大

安尾忠浩, 藁谷深洋子, 岩佐弘一, 岩破一博, 北脇 城

【目的】ラメラ体は羊水中のサーファクタント貯蔵物質であり, 羊水中ラメラ体数測定 (LBC) が胎児肺成熟の指標として有用であることが報告されている。また 21trisomy の児において肺サーファクタントの分泌が増加しているとの報告がある。今回我々は LBC を用いて 21trisomy 児におけるラメラ体数の変化について検討した。【方法】患者は妊娠 24 週 6 日から 39 週 4 日までの, 21trisomy 群 (n=7) と非 21trisomy 群 (n=108) に分けて検討を行った。倫理委員会の承認と患者の同意を得て, 染色体検査目的に行った羊水穿刺時や羊水過多のための羊水除去時, 帝王切開時破膜前に羊水を採取した。その羊水を遠心せずに院内血球計数検査を用いて血小板として測定した数をラメラ体数とした。【成績】21trisomy 群と非 21trisomy 群において共に日齢とラメラ体数は正の相関 ($R=0.88/0.60$) を認めた。共分散分析にて 21trisomy 群は非 21trisomy 群に比較して有意に高い傾きを示した ($P<0.01$)。【結論】LBC を用いた検討により, 21trisomy 児では他の胎児に比較してラメラ体数が高くなることから, 胎児肺成熟が促進されることが示された。LBC は簡便・安価で行うことができ, かつ客観的評価が可能である。今後さらなる症例追加による検討が望まれる。