

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

山崎友緒, 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、眼窓不明瞭)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、単一の眼窓を認め、HPEの最重症型であるalobr 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、単一眼窓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週時に他院での绒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鏡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日プロスタグラム点滴+メトロイドリント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。児は外見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, 薩谷深洋子, 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、帝王切開時剥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。