

(谷川輝美) 論文内容の要旨

主 論 文

Prenatal ultrasonographic findings may be useful in predicting the prognosis
of trisomy 18

(18トリソミーにおける出生前超音波所見と予後に関する検討)

谷川 輝美、中山 大介、三浦 清徳、三浦 生子、嶋田 貴子、増崎 英明

(Prenatal Diagnosis・27号 1039—1044 2007年)

長崎大学大学院医歯薬学総合研究科医療科学専攻
(主任指導教員：増崎英明 教授)

緒 言

18トリソミーは、21トリソミーについて頻度の高い常染色体異常である。本症の診断は染色体検査でのみ確定されるが、最近では超音波検査の所見で出生前に疑われることが少なくない。18トリソミーの生命予後は一般に不良であるといわれているが、一方で長期生存例も知られる。生命予後に関連する因子として、性差(男児<女児)、心奇形の有無、積極的な治療の有無などが報告されているが、生命予後を規定する因子についてはいまだ不明な点が多い。本症の生命予後に関する情報は、両親へのカウンセリングの際に重要と考えられる。そこで、18トリソミーの生命予後に関連する出生前の超音波所見を明らかにするため、胎児期の超音波所見と出生後の生存期間の関連について検討した。

対象と方法

1987年10月から2004年7月までに長崎大学医学部附属病院および佐世保市立総合病院で18トリソミーと診断された29例のうち、流産2例、人工妊娠中絶2例、詳細不明2例を除いた24例を対象とした。

18トリソミー胎児の超音波所見(羊水深度、胃泡の所見、心奇形の有無、大槽の前後径および子宮内胎児発育遅延の程度)、分娩週数、アプガースコア、分娩様式およびNICUへの入院の有無と生存期間との関係について検討した。

結 果

1ヶ月以内に死亡した群をグループ1(17/24;70.8%)、1ヶ月以上生存し12ヶ月未満に死亡した群をグループ2(5/24;20.8%)、12ヶ月以上生存した群(症例23-24)をグループ3(2/24;8%)として比較した。重度の羊水過多(羊水深度 ≥ 120 mm)については、グループ1では17例のうち12例、グループ2では5例のうち0例、グループ3では2例のうち1例にみられた。心奇形は心室中隔欠損、心房中隔欠損、左心低形成および単心房単心室などが認められた。心奇形の頻度は、3群間で有意な差は認められなかった。しかし、左心低形成などの重度の心奇形は、1ヶ月以内に死亡した群に多い傾向を認めた。比較的予後良好なグループ2および3では、全ての症例において超音波検査で胃の像が認められたのに対し、胃の像を認めない例はグループ1でのみ有意に多く認められた。子宮内胎児発育遅延の程度については3群間に有意な差を認めなかった。低アプガースコア(1分後3点未満)は、グループ1で17例のうち14例に認められ、多い傾向にあった。グループ1では、17例中9例が男児であり、1ヶ月以上生存した群(グループ2、グループ3)は全て女児であった。早産に関しては、グループ1およびグループ2で約半数に認められ、グループ3では認められなかった。分娩様式に関しては、グループ1では、17例中1例が帝王切開術を、グループ2では5例中4例が帝王切開術を選択され、グループ3は2例とも経膈分娩を選択されていた。グループ1では3例が、グループ2では全例がNICUに入院した。グループ3は2例ともにNICUへ入院しなかった。今回対象となった症例では、いずれも外科的治療は施行されなかった。

考 察

一般に18トリソミーの生命予後は不良であるといわれているが、長期間生存する例も報告されている。18トリソミーを伴う児の予後に関する報告によると、114名のうち1ヶ月生存したものは38.6%、1年生存したのは8.4%であり、平均生存期間は14.5日とされている。

胎児超音波検査で得られた所見(羊水深度、胃泡の所見、心奇形の有無、大槽の前後径、子宮内胎児発育遅延の程度)、分娩週数、アプガースコア、分娩様式、およびNICUへの入院が生命予後に関連するか否か検討した結果、特に、胃の像が検出されるもの、および重度の羊水過多を認めないものは、比較的命予後が良いことが明らかであった。羊水過多の程度、胃の像の有無は新生児の嚥下能に関係すると思われる、このことが予後に関連する可能性がある。これまでの報告と異なり心奇形の有無は予後に関連しなかった。一方で、左心低形成などの重度の心奇形はグループ1に多く認められ、心奇形の重症度については予後に関連する可能性が考えられた。18トリソミーの児の性別と予後の関係は、これまでの報告と同じく男児より女児の予後が良好であった。今回の報告は、妊娠を継続し分娩に至った例に関する超音波所見の検討である。私どもは重度の羊水過多の有無、胃の像の有無、重度の心奇形の有無および児の性別が、18トリソミーの児の生命予後に関連する超音波所見であることを明らかにした。これらは、18トリソミーの児の予後を推察するための有用な所見であり、出生前後の遺伝カウンセリングにおいて重要な情報をもたらすと思われる。