

当科における先天異常児の出生前診断と 出生後診断の比較検討

有馬直見（鹿児島大学産婦人科）

先天異常疾患を出生前に診断することは、胎内治療を含んで、出生前から種々の対策がたてられることから重要である。しかし、出生前診断は必ずしも容易ではなく、多くの困難が伴う。今回当科における出生異常児について出生前診断に関する検討を試みたので報告する。

【対象】

調査対象は超音波断層法が導入された、昭和 52 年より昭和 61 年までの 10 年間に当科で出生した異常児 34 例である。この異常児には、死産児、無脳症例は含まれていない。同時期の出産数は 3952 例であり、全出産数の 0.86 %であった。

【結果】

34 例の症例中、ほぼ出生前に診断しえたと思われる症例は 12 例 (35.3 %) である。当科にて妊娠管理中に診断したものが 7 例であり、他医にて診断を受け、さらに当科にて診断したものが 5 例である。出生前診断と出生後診断が完全に一致した症例は 6 例 (50 %) で、他の 5 例は多奇形を伴うものが多く、一部は正診であったが、完全には一致しなかった。一方、出生前に何ら診断しえず、出生後に診断された症例は 22 例 (64.7 %) であった。

出生前に異常ありと診断した 12 例の内容を表 1 に示す。症例 1, 2, 7, 8, 11, 12 が正診した症例である。これら以外の症例は必ずしも診断が誤っていたとはいえないが、表の様に若干の違いがみられた。診断される疾患としては、消化管閉塞、水頭症などの症例が多く、超音波断層法で発見されやすい疾患と考えられる。また不整脈も妊婦検診での聴取が徹底しているために診断されやすいといえる。

出生前診断された 12 例を異常内容別に、中枢神経系、循環器系、消化器系、合併例の 4 群に分け特徴を検討した (表 2)。母年令は全 12 例平均 28.6 才であり、各群に差はなく、とくに高年の傾向はなかった。診断された週数は 34 週以後が多く、33 週以前例は 3 例のみであった。診断週の上でも各群に差はなかった。出生児は、低出生体重児、早期産児いづ

表 1 出生前診断可能症例

症例	出生前診断	出生後診断
1	AV block	AV block
2	水頭症	水頭症
3	発作性顔拍症、ASD	Ebstein's anomaly
4	水頭症、鎖肛	水頭症、Hirschsprung病
5	上部消化管閉塞、二分脊椎	二分脊椎、右胸心
6	食道閉鎖、口蓋裂	口唇口蓋裂
7	上室性期外収縮	上室性期外収縮
8	水頭症、髄膜瘤	水頭症、髄膜瘤
9	水頭症	Dandy Walker syndrome
10	下部消化管閉塞、腎低形成	直腸総排泄腔瘻、鎖肛、 腎形成不全
11	上部消化管閉塞	十二指腸閉鎖
12	上室性期外収縮	上室性期外収縮

表 2 出生前診断症例の分類

群	症例	年令	診断週	児体重	在胎週数
A. 中枢神経系	2	25	38	3385	39
	8	34	36	2672	37
	9	24	27	3100	▲36
B. 循環器系	1	27	31	2967	38
	3	29	36	3370	37
	7	28	34	2585	38
C. 消化器系	12	35	28	2506	39
	6	23	37	3140	41
	10	29	35	2670	38
D. 合併例	11	27	35	2050	▲36
	4	27	34	3449	39
	5	35	32	●2298	▲36

● 低出生体重児 ▲ 早期産

れも少なく、また各群でも違いは認められなかった。

出生前診断例での妊娠中に出現した異常をみると、IUGR 5例、胎位異常 3例、羊水異常 5例など異常を示した症例が多く何らの異常も示さなかったものは 3例 (25%) のみであった。なお中枢神経系、循環器系、消化器系異常各群間では差が認められなかった(表 3)。

出生後に診断された 22 症例は表 4 に示す通りで、鎖肛、心奇形が多く、中枢神経系異常、合併奇形は少ない傾向にあった。鎖肛を中心とする消化器異常群では、低出生体重児、早期産児が多く、逆に心奇形を中心とする循環器異常群では、低出生体重児、早期産児が少ない傾向にあり、相違がみられた。母年令は、28.4 才が平均であり、とくに高年ではなかった(表 5)。これらの症例の妊娠中の異常をみると(表 6)、消化器系異常群の 8 例中 6 例 (75%) で、IUGR、胎位異常、多胎、羊水異常、切迫早産のいずれかの異常が認められた。循環器系異常群では異常を妊娠中に認めた例は 11 例中 5 例であり、妊娠中の異常所見から胎児異常を推定することは消化器系異常群より困難であると思われた。

表 3 妊娠中の異常と先天異常(出生前診断例)

群	症例	IUGR	胎位異常	多胎	羊水異常	切迫早産	妊娠中毒症
A. 中枢神経系	2	-	-	-	-	-	-
	8	-	骨盤位	-	-	-	-
	9	-	骨盤位	-	過少	-	-
B. 循環器系	1	-	骨盤位	-	-	-	-
	3	-	-	-	-	-	-
	7	+	-	-	-	-	+
	12	+	-	-	過少	-	-
C. 消化器系	6	-	-	-	過多	-	-
	10	+	-	-	過少	-	-
	11	+	-	-	-	-	-
D. 合併例	4	-	-	-	-	-	-
	5	+	-	-	過多	+	-

表 4 出生後診断症例

症例	疾患名	症例	疾患名
1	鎖肛	12	ASD
2	鎖肛	13	ASD
3	食道閉鎖、鎖肛	14	鎖肛
4	VSD	15	ASD, CBA
5	VSD	16	回腸閉鎖, Colon agangliosis
6	鎖肛	17	ASD (PFC)
7	口唇口蓋裂	18	VSD, ASD
8	VSD	19	ASD
9	TGV, ASD, PDA	20	二分脊椎, 髄膜瘤
10	鎖肛	21	食道閉鎖, 鎖肛, TGV
11	TGV	22	三尖弁閉鎖

表5 出生後診断症例の分類

群	症例	年令	児体重	週数	群	症例	年令	児体重	週数
A	20	26	3070	39	C	1	29	•1999	38
B	4	29	3635	38		2	21	3698	41
	5	31	2872	40		3	36	•2455	▲36
	8	30	2585	37		6	26	•1730	37
	9	29	•2340	38		7	34	3498	40
	11	36	2500	38		10	23	•1374	▲31
	12	31	3184	40		14	25	3220	38
	13	25	•2363	38		16	32	•2096	▲35
	17	34	3200	39	D	15	26	•2320	41
	18	23	2780	37		21	27	3806	40
	19	30	3350	38					
	22	21	2724	40					

●低出生体重児 ▲早期産

表6 妊娠中の異常と先天異常（出生後診断例）

群	症例	IUGR	胎位異常	多胎	羊水異常	切迫早産	妊娠中毒症	群	症例	IUGR	胎位異常	多胎	羊水異常	切迫早産	妊娠中毒症
A	20	-	-	-	-	-	-	C	1	+	-	+	+	+	-
B	4	-	-	-	-	-	-		2	-	-	-	+	-	-
	5	-	-	-	-	-	-		3	-	-	-	+	-	-
	8	-	-	-	-	-	-		6	-	-	+	-	-	-
	9	-	-	-	-	-	+		7	-	-	-	-	-	-
	11	+	+	-	-	+	+		10	+	+	-	-	+	-
	12	-	-	-	-	-	-		14	-	-	-	-	-	-
	13	-	-	-	-	-	-		16	+	+	-	-	+	-
	17	-	-	-	-	-	-	D	15	+	-	-	-	-	-
	18	-	-	-	-	+	-		21	-	-	-	+	-	-
	19	-	-	-	-	+	-								
	22	+	-	-	-	-	-								

【考案】

今回の研究は、出生前後の診断から、出生前診断の実態を検討したのであるが、当科での出生前診断は12例であり、全異常児の35.3%にすぎず、十分なものではなかったといえる。しかし対象3952生産児の34例、0.86%という低い頻度からみればやむを得ないかもしれない。

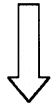
この中で出生前診断しえた例は、中枢神経系の異常が多く、循環器系異常が少なく、また消化器系異常でも上部消化管が比較的多いという特徴があったが、これらは超音波断層法の対象となりやすい疾患であった。また、羊水異常、IUGRなどの妊娠中の異常が75%

に合併していたが、これらの異常を精査する過程で発見、診断されたと考えられ、今後の出生前診断のスクリーニングの一助になると考えられる。

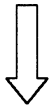
出生後に診断された症例は、循環器の異常、鎖肛を中心とする消化器系の異常が多く、超音波断層法で発見されやすい中枢神経系異常は少ない傾向にあった。循環器系、とくに先天性心疾患の出生前診断は現時点ではかなり困難といわねばならず、今後検査法の標準化がのぞまれる疾患である。妊娠中の異常出現との関連からみても、循環器系の異常を推定することはほとんど不可能であった。しかし消化器系の異常については、75%の例に羊水異常、IUGRなどの異常が出現しており、逆にこれから消化器系の異常を推定し、精査すべきであったといえる。従って多発奇形を含め、消化器系異常については、妊娠中の異常出現から出生前診断が可能であると考えられる。

出生前診断を正確に行うことは現実には、人、設備、時間の制限から困難であり、むしろ偶然に発見される例もまだ数多く存在する。今後先天異常児の診断率、正診率を向上させるためには、超音波断層法を駆使すると共に、ある程度のハイリスク群を発見、抽出し精査することが能率的であるといえる。

今回の検討より、消化器系異常、多発奇形についてはより綿密な検診体制でかなり危険度の高い群を選別できそうである。また、中枢神経系異常については現在の検診により十分に出生前診断が可能と考えられる。しかし、循環器系の異常については未だ十分な発見手段がないといえる。



検索用テキスト OCR(光学的文字認識)ソフト使用
論文の一部ですが、認識率の関係で誤字が含まれる場合があります



先天異常疾患を出生前に診断することは、胎内治療を含んで、出生前から種々の対策がたてられることから重要である。しかし、出生前診断は必ずしも容易ではなく、多くの困難が伴なう。今回当科における出生異常児について出生前診断に関する検討を試みたので報告する。