

先天性疾患の胎内診断とその問題点

(分担研究：新生児外科的疾患に関する総合的研究)

千葉喜英

要約：国立循環器病センターで、過去6年間に分娩した児の総数は848例で、その内先天異常児数は109例、12.9%であった。109例の内、超音波診断装置を用いて胎内診断されたものは、94例、86.2%、分娩後に診断されたものは15例、13.8%であった。上記94例について、胎内診断の正診率をもとめ、超音波診断装置における胎内診断の問題点について各疾患ごとに検討を加えた。

見出し語：先天異常の胎内診断・超音波画像診断

【研究方法】国立循環器病センター周産期治療科で、昭和57年1月から昭和62年12月までに分娩した20週以降の児848例を対象とした。全例に対し、20週以降分娩までに少なくとも一度の超音波診断装置によるスクリーニング検査を施行し、先天性異常の胎内診断を行った。

分娩後、先天性異常と確定診断された児109例について、胎内診断の問題点を検討した。

【結果】先天異常を①不整脈、②構築異常心疾患、③構築異常神経系疾患、④筋骨格系疾患、⑤腫瘍、⑥泌尿生殖器系疾患、⑦消化器系疾患に分類した。先天異常109例の内訳を表1に示す。

①不整脈：胎児期に不整脈を示したのは50例

国立循環器病センター

周産期治療科

で、その種類と症例数を表2に示す。ドプラー胎児心拍計や、超音波断層装置で発見される調律不整、徐脈、頻脈が診断のきっかけとなる。確定診断は、超音波パルスドプラー血流計でとらえた胎児下大静脈の血流パターンから行っているが、胎児期に消失した2例を除き、正診率は100%であった。

②構築異常心疾患：胎児期に診断された22例の胎内診断、分娩後の確定診断、予後を表3に示す。胎内診断が確定診断と異なっているものが6例あるが、カラードプラーの導入により、血流動態の把握は正確となった。分娩後に初めて診断された心疾患は、小さなVSD5例、ASD6例、PS1例の12例で、流産未熟児の1例を除き予後は良好

分類	胎児期診断	分娩後診断	計	確定診断	胎内診断	予後
不整脈	50	0	50	1 肺動脈閉鎖症	右心室低形成	生
心疾患	22	12	34	2 単心房単心室	ASD・VSD	
神経系	10	0	10	3 肺動脈閉鎖症	TOF	
筋骨格系	5	1	6	DORV		
腫瘍	4	0	4	4 VSD	VSD	
泌尿生殖器系	2	2	4	5 心筋炎	心筋肥厚	
消化器系	1	0	1	6 VSD	VSD	
	94	15	109	7 心臓腫瘍	心臓腫瘍	
				8 CAVC	CAVC	
				9 心内膜繊維弾性症	ASD・TA	
				ASD・TA		
				10 心臓腫瘍	心臓腫瘍	
				11 CAVC	HLHS	
				12 Ebstein 奇形	Ebstein 奇形	

表 1

分類	症例数	確定診断	胎内診断	予後
上室性期外収縮	31	10 心臓腫瘍	心臓腫瘍	生
心室性期外収縮	4	11 CAVC	HLHS	
第 2 度房室ブロック	7	12 Ebstein 奇形	Ebstein 奇形	生
第 3 度房室ブロック	1	ASD・TA	ASD・TA	
心房粗動	2	13 HLHS	HLHS	
上室性頻脈	1	14 CAVC	CAVC	
洞機能不全	2	15 肺動脈閉鎖	肺動脈閉鎖	生
分類不能	2	ASD・TA	ASD・TA	
		16 CAVC	HLHA・VSD	
			僧帽弁閉鎖	
		17 右胸心	右胸心	生
		18 Ebstein 奇形	ECD	
		肺動脈閉鎖		
		19 心内膜繊維弾性症	心内膜繊維弾性症	
		20 CAVC	CAVC	生
		21 CAVC	CAVC	
		心内膜繊維弾性症	心内膜纖維弾性症	

表 3

であった。

③構築異常神経系疾患：全例胎児期に診断された。表 4 に確定診断、胎内診断、予後を示す。

④筋骨格系疾患：胎内診断された 5 例の確定診断、胎内診断、予後を表 5 に示す。胎内診断できなかったのは横隔膜ヘルニアの 1 例で予後良好であった。

⑤腫瘍：全例分娩後確定診断と胎内診断が一致した。卵巣腫瘍、仙尾骨奇形腫各 1 例、胎児水腫を合併した cystichyroma が 2 例で、生存は前 2

例であった。

⑥泌尿生殖器系疾患：胎内診断されたもの2例、されなかったもの2例で、前者はPotter症候群、多嚢胞腎各1例で、いずれも胎内診断と分娩後の確定診断は一致した。胎内診断されなかったのは、尿道下裂、多嚢胞腎の各1例であった。生存は胎内診断された多嚢胞腎と尿道下裂の2例であった。

⑦消化器系疾患：下部消化管閉鎖に胎便性腹膜炎をともなった1例で、下部消化管閉鎖は胎内診断されていたが、胎便性腹膜炎は診断できなかった。外科的処置により予後は良好であった。

【考察】超音波ガイド下での穿刺技術の進歩により、胎児血採取が比較的安全におこなえるようになったことと、超音波血流検査の胎児応用により、胎児の臓器機能に関する情報は飛躍的に増大してきた。これにともない、胎内治療を合理的に行えるようになってきた。しかし、胎内治療の前提には正確な診断は不可欠である。疾患別に超音波による診断限界と今後の展望について考察を加える。

不整脈は、下大静脈の血流パターンから確定診断可能であるが、複雑な不整脈に対しては直接心電の必要があると思われる現在その開発をしている。心形態異常は、ASDと小さなVSD、静脈環流異常以外はカラードプラーの使用により形態のみならず循環動態の把握まで可能である。神経系疾患に関しては、脳室の拡大、腫瘤の存在などの診断は容易であるが、詳細な確定診断には超音波では限界があると思われる。CTやNMBによる画像診断が有力であろう。腫瘍に関しても同様である。泌尿生殖器に関しては、腎機能の検査法の開発が望まれる。

	確定診断	胎内診断	予後
1	Arnold-chiari	水頭症・髄膜瘤	
2	Dandy-Walker	水頭症	生
3	Dandy-Walker	水頭症	生
4	脳髄膜瘤	髄膜瘤	生
5	脳回異常	水頭症	生
6	全前脳胞症	水頭症	
7	全前脳胞症	全前脳胞症	
8	全前脳胞症	全前脳胞症	
	横隔膜ヘルニア	横隔膜ヘルニア	
9	水頭症	水頭症	生
	髄膜脊髄瘤	髄膜脊髄瘤	
10	Dandy-Walker	水頭症	生
	全前脳胞症		

表 4

	確定診断	胎内診断	予後
1	腹膜破裂	腹壁破裂	
2	臍ヘルニア	臍ヘルニア	
	気管食道瘻		
3	横隔膜ヘルニア	横隔膜ヘルニア	
4	四肢短縮症	四肢短縮	生
5	致死性小人症	四肢短縮	
		胸膈低形成	

表 5



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



要約:国立循環器病センターで、過去6年間に分娩した児の総数は848例で、その内先天異常児数は109例、12.9%であった。109例の内、超音波診断装置を用いて胎内診断されたものは、94例、86.2%、分娩後に診断されたものは15例、13.8%であった。上記94例について、胎内診断の正診率をもとめ、超音波診断装置における胎内診断の問題点について各疾患ごとに検討を加えた。