

研究会参加者へのお知らせ

1. 参加受付（当日受付）

- 〈受付開始〉 2023年2月18日 土曜日 12:30～
〈一般講演開始〉 2023年2月18日 土曜日 13:00～
〈特別講演開始〉 2023年2月18日 土曜日 15:15～

2. 参加費 医師：5,000円 コメディカル：3,500円

3. 単位取得

受付の際、JSOGカードが必要となります（e医学会カードは使用できません）。JSOGカードをお忘れなく持参してください。

日本産科婦人科学会	5単位	日本周産期・新生児医学会専門医更新用単位	2単位
日本専門医機構共通講習（医療倫理）	1単位	臨床細胞遺伝学認定士	5単位
臨床遺伝専門医	3単位	認定遺伝カウンセラー	5単位

*特別講演に参加された方

- ・日本産科婦人科学会会員：日本専門医機構共通講習（医療倫理） 1単位

*筆頭演者として発表された方

- ・周産期専門医受験用単位：10単位

*日産婦医会会員には医会研修シールをお渡しいたします。

*日本小児科学会の単位は手続き上の問題で発行できなくなりました。ご容赦のほど、よろしくお願ひいたします。

4. 研究会の問い合わせ先 keiichi@m.ehime-u.ac.jp

5. その他

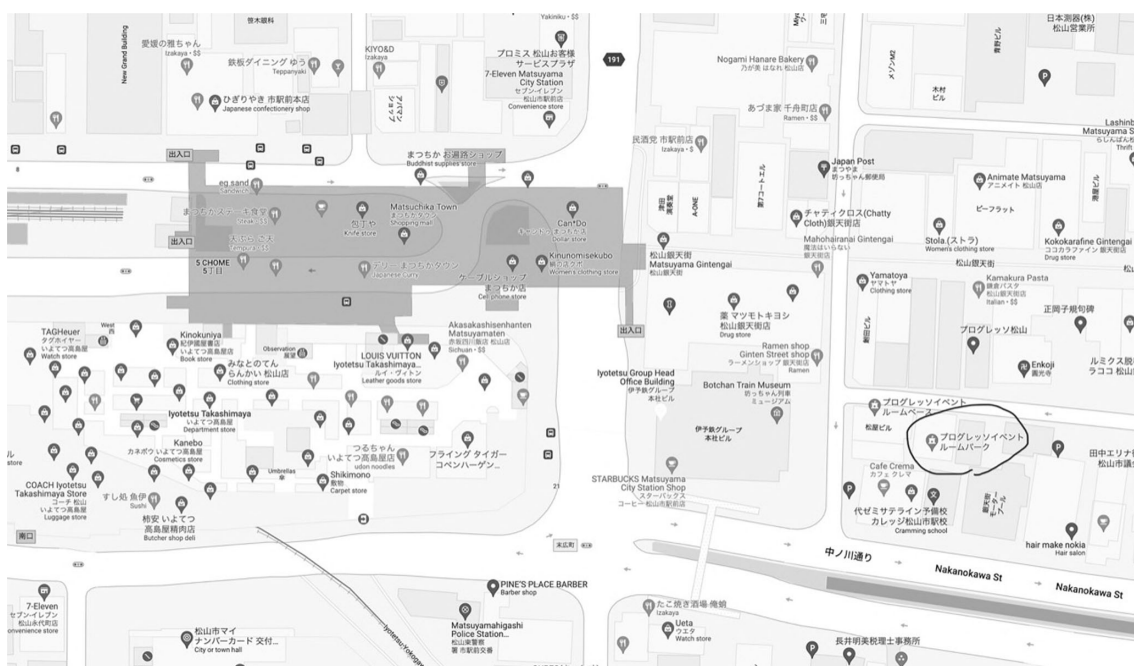
許可のない録音・撮影はお断りいたします。

座長・演者へのお知らせ

1. 発表方法は現地のみとなります。
2. 発表データはPCに保存し電源コードとともに持参してください。
* Macの場合は専用の接続コネクタを必ず持参してください。
3. セッション開始30分前までに最終発表データの確認をお済ませください。
4. 進行情報
一般講演は、発表時間6分、質疑応答4分です。時間厳守にご協力ください。
5. 座長の皆様へ
座長は、ご担当のセッション会誌15分前までにお越しく下さい。
進行は座長に一任しますが、時間厳守にご協力をお願いいたします。

新型コロナ感染予防にご協力ください

1. マスクの着用をお願いします。
2. 受付時の検温・手指消毒にご協力ください。
3. 密を避けてのご着席にご協力ください。
4. 会場内換気を定期的に行います。



プログラム

世話人会	11:30～
研究会	13:00～16:20
開会の辞	13:00～13:05

第19回中国四国出生前医学研究会 当番世話人 杉山 隆
(愛媛大学大学院医学系研究科産科婦人科学講座 教授)

一般演題 (発表6分、質疑応答4分)

一般演題1	13:05～14:00
-------	-------------

座 長：松原 裕子 (愛媛大学医学部附属病院 周産母子センター)

1. 当院における無侵襲的出生前遺伝学的検査(NIPT)判定保留症例

○井上 奈美 (いのうえ なみ)、松原 裕子、安岡 稔晃、内倉 友香、
宇佐美 知香、高木 香津子、藤岡 徹、松元 隆、松原 圭一、杉山 隆
愛媛大学大学院医学系研究科 産科婦人科学

2. 当院における NIPT の現状

○讚井 裕美 (さない ひろみ)^{1,2}、佐世 正勝^{1,2}、二家本 優子²、大下 真美²、
西本 裕喜¹、松井 風香¹、大谷 恵子¹、浅田 裕美¹、三輪 一知郎¹、
中村 康彦¹
山口県立総合医療センター

3. NIPT を希望した染色体疾患の妊娠歴や (超音波) 異常所見のない 35 歳未満の妊婦への 遺伝カウンセリングの症例報告

○米原 優香 (よねはら ゆうか)¹、天雲 千晶^{1,2}、花岡 有為子^{1,2}、鶴田 智彦^{1,3}、
金西 賢治^{1,2}、小谷野 耕佑^{1,3}、日下 隆^{1,3}、隈元 謙介^{1,4,5}
香川大学医学部附属病院 臨床遺伝ゲノム診療科¹、周産期科女性診療科²、小児科³、
手術部⁴、消化器外科⁵

4. 出生前検査の実施状況と実施した検査が妊娠転帰に及ぼす影響についての検討

○田中 教文 (たなか のりふみ)^{1,2}、定金 貴子¹、浦山 彩子¹、佐藤 優季^{1,3}、
野村 奈南¹、八幡 美穂¹、菰下 智貴¹、坂下 知久²
独立行政法人国立病院機構東広島医療センター 産婦人科¹

JA 尾道総合病院 産婦人科²

広島大学病院 広島中央地域・小児周産期医療支援講座³

5. Leigh 脳症の出生前診断における遺伝カウンセリングの1例

○杉本 達朗 (すぎもと たつろう)、長尾 亜紀、立花 綾香、近藤 朱音、
森根 幹生、檜尾 健二、前田 和寿
四国こどもとおとなの医療センター 産婦人科

休憩

14:00~14:05

一般演題2

14:05~15:00

座長：内倉 友香 (愛媛大学大学院医学系研究科 産科婦人科学講座)

6. 小児科医が行う出生前検査で感じること—島根大学医学部附属病院における出生前検査のまとめ—

○鞆嶋 有紀 (かわしま ゆき)^{1,3}、荒木 もも子³、大越 寛子³、大西 千恵^{3,4}、
皆本 敏子^{2,3}、竹谷 健^{1,3}、鬼形 和道^{3,5}
島根大学医学部 小児科¹、産婦人科²
島根大学医学部附属病院 臨床遺伝診療部³、臨床研究センター⁴、
卒後臨床研修センター⁵

7. 良性家族性新生児痙攣既往の妊娠と新生児の経過の1症例

○矢野 真理 (やの まり)、山内 雄策、宮上 眸、矢野 直樹
愛媛県立新居浜病院

8. 超音波検査を用いた甲状腺機能スコアリングシステムによる甲状腺機能評価に基づき胎児治療を行った、母体バセドウ病に合併した胎児甲状腺腫の一例

○島瀬 奈津子 (しませ なつこ)、阿部 恵美子、井上 奈美、丹下 景子、
行元 志門、横畑 理美、上野 愛実、池田 朋子、田中 寛希、森 美妃、
近藤 裕司
愛媛県立中央病院 産婦人科

9. 9トリソミー・モザイクの2例

○松原 裕子 (まつばら ゆうこ)、安岡 稔晃、森本 明美、内倉 友香、
宇佐美 知香、高木 香津子、藤岡 徹、松元 隆、松原 圭一、杉山 隆
愛媛大学

10. 摂食障害診断または疑診の母体から出生した低出生体重児の2症例

○有岡 誠（ありおか まこと）²、川口 幸穂¹、井上 公太¹、中尾 泰浩¹、
森本 絢¹、森田 啓督²、中村 信嗣¹、小谷野 耕佑²、安田 真之³、日下 隆¹
香川大学医学部 小児科¹
香川大学医学部附属病院 総合周産期母子医療センター²、卒後臨床研修センター³

休憩

15:00~15:15

特別講演

15:15~16:15

座長：杉山 隆（愛媛大学大学院医学系研究科産科婦人科学講座）

NIPT の新たな認証制度による出生前診断の医学的および倫理的課題

兵庫医科大学病院 診療副部長（産科婦人科）、遺伝子医療部 部長、診療情報管理室長、
教授 澤井 英明 先生

閉会の辞

16:15~16:20

中国四国出生前医学研究会 代表世話人 前田 和寿
（四国こどもとおとなの医療センター 総合周産期母子医療センター 副院長）

NIPT の新たな認証制度による出生前診断の医学的および倫理的課題

澤井 英明

兵庫医科大学病院 遺伝子医療部・産科婦人科 教授

現在の出生前遺伝学的検査の中心となっている Non-Invasive Prenatal Testing (NIPT)は、2013年からの臨床研究開始を経て、2022年から日本医学会の新たな認証制度として引き継がれ現在に至る。新たな認証制度は、旧制度の認定施設に該当する基幹施設、新たな認証制度で追加された基幹施設との連携のものに実施する連携施設、認証制度に参加する検査分析機関（登録衛生検査所）、の3つの枠組みで実施が開始された。現在まで半年ほど経過しており、徐々に実施施設が拡大している。しかし、この新たな認証制度ではいくつかの課題もある。対象が13、18、21番染色体異数性（数的異常）に限定されたことで、他の常染色体異数性や性染色体異常、染色体構造異常、単一遺伝子疾患など、海外や国内の無認証施設では実施可能であるが、今回は対象になっていない対象疾患の今後の方向性は不明となっている。こうした対象疾患について、医学的および倫理的な視点から今後の方向性を検討する。

1. 当院における無侵襲的出生前遺伝学的検査(NIPT)判定保留症例

○井上 奈美 (いのうえ なみ)、松原 裕子、安岡 稔晃、内倉 友香、宇佐美 知香、高木 香津子、藤岡 徹、松元 隆、松原 圭一、杉山 隆

愛媛大学大学院医学系研究科 産科婦人科学

【緒言】

当院では 2013 年 4 月に無侵襲的出生前遺伝学的検査(NIPT)外来を開設した。2013 年 4 月～2022 年 12 月まで当院で NIPT カウンセリング後の NIPT 受検率は 92.7%(1258/1357 名)であり、陰性 97.8%(1231/1258 名) 陽性 1.8%(23/1258 名)、判定保留は 4 名(0.32%)であった。判定保留となる原因は、母体要因として、ヘパリン投与中、母体腫瘍、自己免疫疾患、高度肥満などが、胎児・胎盤要因として胎盤性モザイク、vanishing twin などが報告されている。今回、判定保留となった原因の追跡調査をおこなった。

【方法】対象は 2015 年 11 月～2022 年 12 月まで判定保留となった 4 例のうち同意の得られた 2 例である。これらの症例に対して、分娩後、胎盤解析を行った。尚、院内倫理委員会承認のもとおこなった。

【症例 1】

36 歳 G1P0 自然妊娠 母体合併症なし BMI21.3

妊娠 12 週 1 日に NIPT 施行。結果判定保留、再検査でも判定保留であった。羊水検査をおこない正常核型。妊娠 39 週で経膈分娩。児は左口唇裂あり。胎盤検査をおこない胎盤モザイクであった。

【症例 2】

41 歳 G1P0 顕微受精凍結胚盤胞移植で妊娠成立。2 絨毛膜 2 羊膜双胎であったが妊娠 9 週で vanishing twin となった。母体合併症なし BMI19.5

妊娠 14 週 6 日に NIPT 検査施行。結果判定保留。羊水検査をおこない正常核型。妊娠 38 週予定帝王切開で分娩。児に外表奇形なし。胎盤検査にて胎盤モザイクであった。また POC の染色体検査は正常核型であった。

【考察】

NIPT は現在広く国内でおこなわれるようになったが、認可外施設では実施後の妊婦の不利益などもでてきている。また、認可施設での判定保留率は 0.4%であるのに対し、無認可施設では 2.3%との報告もある。今回当院での 2 症例はともに胎盤モザイクであった。引き続き判定保留や偽陽性症例の追跡調査による原因究明を行い、その結果を今後の NIPT 検査前のカウンセリングにいかしたい。

2. 当院における NIPT の現状

○讚井 裕美 (さない ひろみ)^{1,2}、佐世 正勝^{1,2}、二家本 優子²、大下 真美²、
西本 裕喜¹、松井 風香¹、大谷 恵子¹、浅田 裕美¹、三輪 一知郎¹、中村 康彦¹

山口県立総合医療センター

【はじめに】

NIPT が日本で行われるようになって 10 年が経過した。当院は山口県唯一の NIPT 認可施設として 2014 年 12 月から遺伝カウンセリングと出検を行っており、2022 年 9 月から NIPT 基幹病院となった。2015 年度から 2021 年度までに当院で行った NIPT を受検した患者の動向と検査の結果、妊娠転帰を提示する。

【患者動向】

2015 年から 2021 年までの検査数は 522 例であった。検査数は 2020 年をピークにやや減少傾向である。受検者の年齢は 23-49 歳 (中央値 39 歳) で変化なく、受検理由は高年妊娠が主であった。初期のころは経産婦が多かったが現在は初産婦が半分を占めている。不妊治療を行っている人の割合は 3 割で変化はない。

【検査結果と妊娠転帰】

検査陽性は 11 名 (2%) (21 トリソミー (21T) 陽性 6 名, 18 トリソミー (18T) 陽性 4 名, 13 トリソミー (13T) 陽性 1 名), 判定保留 2 名であった。陽性症例の 7 名は確定診断後に人工妊娠中絶を行った。3 例は確定診断を行う前に IUFD となった。羊水検査を拒否した 1 例も 15 週で自然破水し、他院で人工妊娠中絶された。判定保留の 1 名は 13T モザイク, 1 名は再検査で陰性となった。陰性症例の 92% の転帰は良好であった。陰性症例の 5% 弱に多因子疾患, 3% に早産を認め, 0.5% に子宮内胎児死亡を認めた。

3. NIPT を希望した染色体疾患の妊娠歴や（超音波）異常所見のない 35 歳未満の妊婦への遺伝カウンセリングの症例報告

○米原 優香（よねはら ゆうか）¹、天雲 千晶^{1,2}、花岡 有為子^{1,2}、鶴田 智彦^{1,3}、
金西 賢治^{1,2}、小谷野 耕佑^{1,3}、日下 隆^{1,3}、隈元 謙介^{1,4,5}

香川大学医学部附属病院 臨床遺伝ゲノム診療科¹、周産期科女性診療科²、小児科³、
手術部⁴、消化器外科⁵

【背景】近年、無認可施設での NIPT で適切な遺伝カウンセリングが行われず、妊婦が不利益を被る事例が発生している。そのため、日本医学会による出生前検査認証制度等運営委員会が設立され、2022 年 6 月より認証施設を増設し、不安を持つ全ての妊婦に情報提供を行う指針が示された。当院も新たに認証施設となり NIPT を開始した。開始後、NIPT の遺伝カウンセリングにおいて以前は対象とされないことがあった染色体疾患の妊娠歴や（超音波）異常所見のない 35 歳未満の妊婦の症例を 4 例経験したので報告する。

【目的】当院で NIPT の遺伝カウンセリングを行った染色体疾患の妊娠歴や（超音波）異常所見のない 35 歳未満の妊婦における症例を振り返り、遺伝カウンセリングの留意点を明確にする。

【症例報告】症例 1：30 代前半で膠原病合併妊娠の妊婦。夫の親戚に 21 トリソミーの家族歴がある。NIPT を SNS で知り、妊婦に持病があることから疾患を持つ児の育児は難しいと考え希望した。確定検査で陽性の場合、今回の妊娠は中断すると夫婦で話し合っていた。NIPT を実施し結果は陰性であった。症例 2：20 代後半の妊婦。夫が仕事関係で NIPT を知り、夫婦共に可能な検査を行いたいと考えていた。母体年齢が下がるにつれて偽陽性率が高くなることは仕方がないと考えており、夫が疾患を持つ児と関わった経験から検査を希望すると発言があった。NIPT を実施し結果は陰性であった。症例 3：30 代前半で 2 経産の双胎妊娠の妊婦。NIPT は元々知っており、第 1 子と第 2 子に加え双胎の育児に不安があり、どちらか陽性が確定した場合は妊娠を中断したいと発言があった。NIPT を実施し結果は陰性であった。症例 4：20 代後半で自己免疫疾患合併の妊婦。内服治療による胎児への影響を心配し出生前検査を希望した。夫は疾患を持つ児と関わった経験から検査を希望すると発言があった。NIPT と羊水検査について説明をしたところ、判明する疾患が限られていること、NIPT は偽陽性の可能性があること、羊水検査の流産リスクを心配され受検しないことを選択した。

【考察】NIPT のことは知っていたか自ら調べて来談に至っていた。NIPT を希望した背景には妊婦の疾患や夫婦の過ごしてきた環境や経験が影響していた。遺伝カウンセリングでは不安や心配事が NIPT で解決可能かを共に考えていく必要があると考えている。

4. 出生前検査の実施状況と実施した検査が妊娠転帰に及ぼす影響についての検討

○田中 教文 (たなか のりふみ)^{1,2}、定金 貴子¹、浦山 彩子¹、佐藤 優季^{1,3}、
野村 奈南¹、八幡 美穂¹、菰下 智貴¹、坂下 知久²

独立行政法人国立病院機構東広島医療センター 産婦人科¹

【目的】東広島医療センターも本年度より NIPT を実施できる連携施設となったが、出生前診断で利用できる検査は NIPT のみではなく、検査の種類や体制は施設により様々である。演者は 2019 年からの約 3 年半、二施設で出生前診断を施設に導入し、出生前遺伝カウンセリング (GC)、検査を行ってきた。できる限り夫婦で来談し、事前に十分な GC を行ったうえで、希望する検査を選択していただいている。侵襲的検査である羊水染色体検査 (AC) に加えて、非侵襲的検査である超音波初期スクリーニング (US)、クアトロテスト (QT)、NIPT を臨床診断に取り入れて実施しているが、検査の選択がクライアントの意思決定にも影響すると考えられた。そこで、検査の実施状況、妊娠の転帰を後方視的に確認し、クライアントの意思決定に与える影響について後方視的に検討した。

【方法】2019 年 5 月～2021 年 6 月 (尾道総合病院)、2021 年 9 月～2022 年 11 月 (東広島医療センター) の期間に、妊婦健診では胎児に異常を認めず、高年妊娠などを理由に妊娠 13 週以前に来談し、GC を行ったクライアントを対象とした。実施した検査と染色体疾患の内訳、転帰を確認した。

【結果】該当症例は 55 例 (尾道総合病院：36 例、東広島医療センター：19 例) であった。うち 5 例は検査を希望されず、GC のみで終了した。検査を実施した 50 例中、US、NIPT、QT、AC の実施はそれぞれ、47 例 (94%)、4 例 (8%)、9 例 (18%)、8 例 (16%) であった。NIPT の 4 例中 3 例は他院での実施であり、自施設で実施できる体制となった後に NIPT を希望した症例は 6 例中 1 例 (17%) であった。AC で胎児の染色体に変化を認めた症例は 2 例 (21 トリソミー、母親由来の付加染色体) であり、いずれも妊娠を継続され、生児を得た。

【考察】検査の実施を希望した多くのクライアントが US を希望した。US では染色体疾患のリスク評価を行うのみでなく、合併する大奇形の確認ができる。そのため、個々の症例のより詳細な予測ができ、不安の軽減に繋がる可能性があると考えられた。また、超音波で実際に胎児を確認することで受験者の胎児に対する考え方が変化しているようにも感じた。十分な GC を実施し、検査の特性を活かして出生前検査を進めることで、クライアントの意思、児の多様性や独自性を尊重した対応ができると考えられる。この結果、染色体疾患児の妊娠においても、中絶を回避し、妊娠継続して生児を得た症例もあったと考えられた。

5. Leigh 脳症の出生前診断における遺伝カウンセリングの 1 例

○杉本 達朗 (すぎもと たつろう)、長尾 亜紀、立花 綾香、近藤 朱音、
森根 幹生、檜尾 健二、前田 和寿

四国こどもとおとなの医療センター 産婦人科

ミトコンドリア病は、ホモプラスミーで発症する場合には、出生前診断を行える可能性がある。今回我々は、Leigh 脳症における出生前診断の遺伝カウンセリングを行ったので報告する。

【症例】ミトコンドリア病の遺伝形式および出生前診断について夫婦で来訪した。第 1 子は、近医で Leigh 脳症 (MT-ATP6: m.8993T>G) と診断されている。第 1 回目のカウンセリングでは、ミトコンドリア病について説明した。母系遺伝であること。ヘテロプラスミーとホモプラスミーの説明を行い、Leigh 脳症はホモプラスミー状態で発症することが多い。8993 変異では、Mutant load:ML (変異 mtDNA が全体の mtDNA に占める割合) が、異なる組織間で均一である、受精卵での割球細胞、妊娠初期の絨毛細胞、羊水中の浮遊細胞、胎児から直接採取した細胞では ML に変化がなく同等であることが多いことを説明した。また、ホモプラスミーの状態が発症するため、胎児の ML が低値であれば、重篤な罹患児である可能性は低いことを説明したが、出生前診断にも限界があるため必ずしも上記の条件に当てはまらないことも十分に説明した。ご両親とも十分に理解されており、出生前診断には限界があるが行いたい様子であった。その後、妊娠され夫婦で来訪された。再度、上記の説明を行い理解され検査を受けたい希望があったため、妊娠 11 週 5 日に絨毛採取を行い遺伝子検査を提出した。結果は、絨毛検査では m.8993.T>G の変異率は 0.1%、健常人コントロール 0.2%と変わらないため、夫婦には、胎児は重症となる可能性は極めて低いことを説明した。その後、分娩となり現在、児は 2 歳であるが現在まで症状は認められていない。

【まとめ】今回我々は、ミトコンドリア病の出生前診断とその遺伝カウンセリングを経験した。ホモプラスミーの状態が発症する Leigh 脳症は、出生前診断ができる可能性があるが、その限界などについては十分に遺伝カウンセリングを行う必要がある。

6. 小児科医が行う出生前検査で感じること—島根大学医学部附属病院における出生前検査のまとめ—

○鞆嶋 有紀（かわしま ゆき）^{1,3}、荒木 もも子³、大越 寛子³、大西 千恵^{3,4}、
皆本 敏子^{2,3}、竹谷 健^{1,3}、鬼形 和道^{3,5}

島根大学医学部 小児科¹、産婦人科²

島根大学医学部附属病院 臨床遺伝診療部³、臨床研究センター⁴、

卒後臨床研修センター⁵

当院では、無侵襲性出生前検査（NIPT）を2015年11月2日から開始、現在に至る。当院におけるNIPTおよびクアトロテストを含む出生前検査の依頼、実施例は年々増加傾向にあり、2022年度の指針の改定や、NIPTの低価格化などから、今後もNIPTをはじめとする出生前検査の依頼は増えてくることが見込まれる。これまでは高年妊娠がほとんどの理由であったが、それ以外の理由で受ける夫婦も増えつつある。当院では、専任の臨床遺伝カウンセラーと、産婦人科以外の臨床遺伝専門医も含め多領域の医師がNIPTにおける遺伝カウンセリングを行っている。2021年度より筆頭演者である小児科医がNIPTを多く担当している。来院されるカップルの殆どが、NIPTの対象疾患、染色体異常について、殆ど知識がなく、ダウン症の名前を知っていても、予後・補助制度についての知識もない状態で、病気の子供であれば中断をすでに考えてきているという実態について覚悟はもっていたものの、戸惑いを持ちながらNIPTのカウンセリングを行っているのも事実である。カウンセリング後NIPTを受ける意味について深く考え抜かれ、検査を辞められる方も増えつつあるが、当事者としては、検査をうけるときに考えるのではなく、検査をうけるまでのところで、近年設立された出生前コンサルト小児科医などを通じてカウンセリング前にも考えて受検してほしいとも考えている。これまでの当院での出生前検査のまとめ、転機の報告とともに、小児科医である私自身が感じたことも含め今後の出生前検査に対する一つの提言を試みたい。

7. 良性家族性新生児痙攣既往の妊娠と新生児の経過の1症例

○矢野 真理 (やの まり)、山内 雄策、宮上 眸、矢野 直樹

愛媛県立新居浜病院

【症例】 良性家族性新生児痙攣既往。本人は日齢3で痙攣発作出現し1年半内服した。内服内容は不明。

【家族歴】 兄は2歳まで内服を要した。内服内容は不明。弟、妹も新生児期に痙攣発症している。実母とその弟に新生児痙攣を認め、弟の娘2人にも新生児痙攣発症した。

【初回妊娠経過】 前医より未婚・未妊健のため紹介された。当院初診の4ヶ月前より嘔気・嘔吐あり、実母は妊娠を疑ったが本人が否定していた。初診2ヶ月前に近医で甲状腺ホルモン上昇を指摘され、メルカゾール内服開始していた。体調回復したが腹部膨満に実母が気づき、前医を受診し当院へ紹介となった。妊婦が妊娠継続を希望したため、推定体重より分娩予定日決定し、妊婦健診開始した。初診の際に実母より家族性良性新生児痙攣の家族歴があることを申告された。妊娠経過は順調で、40週6日で3201gの女児を経膣分娩した。

【第1子の経過】 日齢1より無呼吸発作が頻回に出現し、痙攣症状と考え、日齢2よりPB開始した。日齢3には間代性痙攣を認め、日齢4からMDZも追加した。日齢6からCBZ使用して痙攣が治まりCBZ単剤でコントロールした。現在1歳11ヶ月だが1歳以降は発作は出ていない。

【2回目妊娠経過】 妊娠検査薬陽性化にて当科外来を受診した。妊婦健診を開始した。重症妊娠悪阻があったが軽快し、妊娠経過は順調であった。微弱陣痛にて陣痛補強行い、39週0日2732gの男児を経膣分娩をした。

【第2子の経過】 出生直後一過性多呼吸にて酸素投与行った。無呼吸発作・痙攣は出現しなかった。

【結語】 良性家族性新生児痙攣に対し本人・親族の理解は良く治療にも協力的である。しかし詳細な治療内容までは把握できていないため第1子の治療に難渋した。治療薬について記録し次の世代の治療に速やかに役立てるような対策が必要である。

8. 超音波検査を用いた甲状腺機能スコアリングシステムによる甲状腺機能評価に基づき胎児治療を行った、母体バセドウ病に合併した胎児甲状腺腫の一例

○島瀬 奈津子（しませ なつこ）、阿部 恵美子、井上 奈美、丹下 景子、
行元 志門、横畑 理美、上野 愛実、池田 朋子、田中 寛希、森 美妃、
近藤 裕司

愛媛県立中央病院 産婦人科

【緒言】胎児甲状腺腫は母体甲状腺機能異常時やヨード過剰・欠乏時に発症し得る疾患で、嚥下障害による羊水過多、早産、回旋異常や気道閉塞などを合併することがある。従来は臍帯穿刺により胎児甲状腺機能評価を行っていたが、今回超音波検査を用いた胎児甲状腺機能スコアリングシステムにより胎児甲状腺機能低下症と推定した胎児甲状腺腫に対し、周期的なレボチロキシン羊水腔内投与を施行し、胎児治療を行った一例を経験したので報告する。

【症例】30歳、G1P0、27歳時にバセドウ病と診断され、プロピルチオウラシル 300mg/日、ヨウ化カリウム 50mg/日による内服加療を行っていた。自然妊娠成立後、妊娠30週3日の健診にて胎児甲状腺腫大および羊水過多を認めたため、妊娠31週1日より入院管理を開始した。Huelらの超音波検査を用いた胎児甲状腺機能スコアリングシステムより胎児甲状腺機能低下症と推定し、妊娠31週6日よりレボチロキシン羊水腔内投与を行った。15 μ g/kg/日 \times 7日間を1回投与量とし、1週間毎に計6回（200 μ g \times 3回、250 μ g \times 3回、総量1350 μ g）投与した。妊娠34週頃より羊水量は正常化し、甲状腺腫大傾向も認めなくなった。羊水腔の縮小に伴い穿刺困難となったため投与中止し、妊娠38週2日より分娩誘発を行ったが有効陣痛には至らず、胎児機能不全のため妊娠39週3日に緊急帝王切開術を行った。男児、3187g、Apgar score 8/9点（1/5分値）、臍帯動脈血 pH7.31、臍帯血 TSH 17.9 μ IU/mL、FT3 1.57 pg/mL、FT4 0.69 ng/dLであった。児は精査目的にNICU入院となったが、甲状腺腫大は軽度であり、甲状腺機能の改善を認めたため、5生日にNICU退室となり、6生日に母とともに退院し、以後も治療介入なく経過観察となっている。

【結語】胎児甲状腺腫は種々の合併症を来し得るため、出生前診断と甲状腺機能評価に応じた適切な治療介入が必要である。臍帯穿刺を回避し、非侵襲的に胎児甲状腺機能の評価し得る可能性が示唆された。

9. 9トリソミー・モザイクの2例

○松原 裕子 (まつばら ゆうこ)、安岡 稔晃、森本 明美、内倉 友香、
宇佐美 知香、高木 香津子、藤岡 徹、松元 隆、松原 圭一、杉山 隆

愛媛大学

【緒言】

9トリソミー・モザイクは、多彩な症状を持つ生命予後不良な疾患であるが、100例ほどの報告しかなく、その詳細は不明である。今回我々は9トリソミー・モザイクの2症例を経験したので報告する。

【症例1】

37歳の初産婦で自然妊娠成立。前医にて妊婦健診を受けていたが、胎児発育不全のため、妊娠26週6日に当院へ紹介された。胎児超音波検査にて、明らかな胎児形態異常の所見は認められなかった。妊娠27週4日、胎児機能不全にて緊急帝王切開を施行した。体重532g(-3.5SD)の男児をAS1/6で出生した。胎盤の染色体検査では47,XY,+9、児の末梢血染色体検査は46,XYであった。月齢8で末梢血FISH検査を行い150細胞中5個にトリソミー9細胞を認め9トリソミー・モザイクと診断した。現在、7歳であり、難治性てんかん、喉頭軟化症、摂食障害、停留睪丸、黄斑低形成で外来通院中である。

【症例2】

37歳の初産婦で自然妊娠成立。前医にて妊婦健診を受けていたが、羊水過多のため、妊娠37週2日当院へ紹介された。胎児超音波検査にて、心拡大、心室中隔欠損、肺動脈閉鎖、胸水、皮下浮腫、単一臍帯動脈を認めた。妊娠38週1日、骨盤位のため帝王切開を施行し、2334g(-1.4SD)の男児をAS1/3で出生した。児の末梢血染色体検査は47,XY,+9 [8] /46,XY [12]であった。出生後直ちに挿管管理となり、肺低形成、肺高血圧、原因不明のアシドーシスで月齢2に永眠となった。

【考察】

症例1は出生後の検査では胎盤限局性モザイクであったが、臨床症状より月齢8でFISH検査施行し、低モザイク率の9トリソミー・モザイクと診断された。

9トリソミー・モザイクは、臨床症状が多彩であり、また、モザイク率が重症度を反映しない可能性や、血液とその他の体細胞とのモザイク率が異なることなども報告されている。羊水検査でも予後を正確に推測することはできない。診断には、適切な時期及び適切な検査方法の選択が必要である。

10. 摂食障害診断または疑診の母体から出生した低出生体重児の2症例

○有岡 誠 (ありおか まこと)²、川口 幸穂¹、井上 公太¹、中尾 泰浩¹、
森本 絢¹、森田 啓督²、中村 信嗣¹、小谷野 耕佑²、安田 真之³、日下 隆¹

香川大学医学部 小児科¹

香川大学医学部附属病院 総合周産期母子医療センター²、卒後臨床研修センター³

当科で過去3年間に、摂食障害診断、または疑診の母体から早産で出生し代謝性アルカローシスに伴う呼吸抑制を認めた低出生体重児の2例を経験した

【症例1】母体は3妊1産。神経性食欲不振症と診断されており、出産時の体重は非妊娠時より4.7kg減少しておりBMIは13.0であった。妊娠中は低K、低Alb血症を認めカリウム内服されていた。出産時母体血でpH 7.523、HCO₃⁻ 29.7mmol/L、K⁺ 3.0mmol/Lと代謝性アルカローシスを認めていた。

在胎32週4日、男児、体重(BW)1449g(-1.5SD)、陣痛発来したが骨盤位のため準緊急帝王切開で出生。出生時児血pH 7.376であったが、HCO₃⁻ 28.9mmol/Lと上昇しており、生後8時間から中枢性無呼吸発作を認めN-DPAP管理を4日間行い、酸素投与を7日間行った。

【症例2】母体は2妊1産。摂食障害の診断はなかったが、頻回の嘔吐でしか説明のつかない低Cl血症、低K血症をきたしていた。出産時の体重は非妊娠時より7kg減少しておりBMIは16.9であった。出産時母体血pH 7.524、HCO₃⁻ 32.1mmol/L、K⁺ 2.2mmol/Lと代謝性アルカローシスを認めた。

在胎36週5日、男児、BW 2072g(-1.2SD)、経膈分娩で出生。出生時児血pH 7.435、HCO₃⁻ 33.7mmol/Lであり、生後3時間から中枢性無呼吸発作と酸素化不良を認め6日間酸素投与を行った。

2症例とも早産、低出生体重児であり出生後数時間での呼吸抑制を認めた。さらに2症例とも妊娠中の母体の低K、低Clの電解質異常と代謝性アルカローシスを認め、児にも代謝性アルカローシスを認めた。摂食障害の母体では、新生児では代謝性アルカローシスにより代償性に呼吸抑制が生じやすく、子宮内発育遅延や早産のリスクが高いとされている。とりわけ妊娠中の摂食障害の診断と介入は非常に難しいケースが多いが、電解質異常を伴う体重増加不良を認める妊婦については、その確定診断の有無にかかわらず、出生後の新生児には慎重な呼吸モニタリングが必要であり、妊娠中の電解質値は定期的に確認すること、小児科医と妊娠中から出産後の母児の経過・情報共有を行っていくことが重要であると考えられた。

中国四国出生前医学研究会会則

第一条 名称

本研究会の名称を中国四国出生前医学研究会とする。

第二条 目的と理念

科学的・倫理的に適正でより満足度の高い出生前診療及び遺伝カウンセリングの提供をめざす。この理念を達成するために、出生前医学に従事する者が、相互に情報を交換し、知見を深める場を提供することを目的とする。

第三条 事業

会員の啓発を目的として、学術研究発表、最新の知見の紹介、出生前医学に関わる問題を討議する場を提供するために、年1回以上の研究会を当番世話人が持ち回りで開催する他、ゲノム医療や遺伝カウンセリングに必要な情報を提供する。

②世話人会

本会は役員として、代表世話人1名、世話人、監事及び幹事若干名をおく。

役員の就任、退任については、世話人会の承認を得るものとする。その他、本会活動、運営内容等についても世話人会の承認を得るものとする。

代表世話人、監事の任期を3年とするが再任を妨げない。

第四条 会員

本会の会員は世話人および当該年度の研究会参加者とする。

第五条 参加会費

参加会費は医師5,000円とし、その他参加者の参加会費は大会長の裁量によることとする。研究会開催時に参加会費を支払う。

第六条 会計

本会の経費は、年会費、参加費、賛助会費およびその他の収入をもって充当するものとし、世話人会の承認のもとに適正な運用を行う。会計年度は毎年4月1日に始まり、翌年3月31日をもって終了するものとする。

第七条 会則の変更

本会則の改正は総会の議を経て行うことができる。

附則

この会則は平成15年7月5日から施行する。

本会の事務局を平成20年4月1日より島根大学医学部小児科学教室におく。

平成20年4月1日より第三条及び附則を改定。

本会の事務局を平成24年4月1日より鳥取大学生命機能研究支援センター遺伝子探索分野におく。

本会の事務局を令和2年4月1日より代表世話人の施設におく。

中国四国出生前医学研究会

代表世話人

前田 和寿 四国こどもとおとなの医療センター 総合周産期母子医療センター

世話人

難波 栄二 鳥取大学 研究推進機構
岡崎 哲也 鳥取大学 研究推進機構 研究戦略室
難波 範行 鳥取大学医学部 小児科
谷口 文紀 鳥取大学医学部 産婦人科
竹谷 健 島根大学医学部 小児科学
京 哲 島根大学医学部 産科婦人科
塚原 宏一 岡山大学大学院医歯薬学総合研究科 小児科学
増山 寿 岡山大学大学院医歯薬学総合研究科 産科・婦人科学教室
下屋 浩一郎 川崎医科大学 産婦人科
川本 豊 川崎医科大学 新生児科
小林 正夫 日本赤十字社 中四国ブロック血液センター
岡田 賢 広島大学大学院医歯薬保健学研究院統合健康科学部門 小児科学
工藤 美樹 広島大学大学院医歯薬保健学研究院統合健康科学部門 産科婦人科学
長谷川 俊史 山口大学大学院医学系研究科医学専攻 小児科学講座
佐世 正勝 山口県立総合医療センター 総合周産期母子医療センター
日下 隆 香川大学医学部 小児科学講座
秦 利之 三宅医院
金西 賢治 香川大学医学部母子科学講座 周産期学婦人科学
久保井 徹 四国こどもとおとなの医療センター 新生児内科
森根 幹生 四国こどもとおとなの医療センター 産科
石井 榮一 今治市医師会市民病院
杉山 隆 愛媛大学大学院医学系研究科 産科婦人科学
阿部恵美子 愛媛県立中央病院 産婦人科
岩佐 武 徳島大学医学部 産科婦人科
苛原 稔 徳島大学医学部
加地 剛 徳島大学医学部 産科婦人科
藤枝 幹也 高知大学医学部 小児思春期学講座
前田 長正 高知大学医学部 産科婦人科学講座
永井 立平 高知大学医学部 産科婦人科学講座
中田 裕生 高知医療センター 小児科 NICU 部門
夫 律子 クリフム夫律子マタニティクリニック

協 賛 広 告

第 19 回中国四国出生前医学研究会を開催するにあたり、下記各位よりご支援・ご協力賜りました。厚く御礼申し上げます。

トーイツ株式会社
GeneTech 株式会社

HEARTMINDSHEARD



トーイツ

新生児黄疸光療法器
グリーンライトベッド
LF-135

治療中でも触れていたい
グリーン光は

- 安全な光
- 効果の高い光
- リバウンドの少ない光

トーイツ株式会社
<http://www.toitu.co.jp>

〒150-0021 東京都渋谷区恵比寿西1-5-10 TEL.(03)3496-1121(代)



GeneTech

無侵襲的出生前遺伝学的検査

GeneTech NIPT

着床前胚染色体異数性検査／着床前胚染色体構造異常検査

GeneTech PGT-A/SR

- 厳しい国際基準をクリアした国内検査所での検査
- ▶ ISO 15189、米国臨床病理医協会 (CAP) の2つの認定を国内のNIPT検査所で唯一取得

GeneTech 株式会社 <https://www.genetech.co.jp/>

【本 社】 〒101-0065 東京都千代田区西神田3-8-1 千代田ファーストビル東館 12階 TEL:03-6447-2746

【検査所】 〒292-0818 千葉県木更津市かずさ鎌足2-6-7 公益財団法人かずさDNA研究所研究棟 4階

