

周産期医学の進歩、とりわけ超音波診断装置による画像診断の進歩により近年は多くの先天性疾患の出生前診断(胎児診断)が可能になりました。そして、出生前診断が可能な疾患の中にはもちろん出生後に診断されても赤ちゃんの治療や予後に問題のない疾患も存在しますが、出生前診断により分娩時あるいは出生直後からの治療の開始が赤ちゃんのよりよい治療成績・予後につながる疾患も数多く存在します。とりわけ心臓病や消化器・呼吸器疾患の多くは出生前診断および出生直後からの治療が望ましいと考えられます。

こうした出生前診断はある程度時間をかけてじっくりと超音波検査を行う必要があります。通常の妊婦健診における数分間の超音波検査では十分な胎児スクリーニングはできません。そこで当クリニックでも胎児スクリーニングいわゆる胎児ドックを通常の妊婦健診とは別枠で1回あたり10～15分程度の時間をかけて行うこととしました。胎児発育や羊水量だけでなく各臓器の形態をじっくりと観察することになります。

出生前診断に最も適した妊娠週数は20週～30週頃とされています。そこで妊娠20週を超えて最初の妊婦健診及び妊娠30週を超えて最初の妊婦健診の2回胎児スクリーニングを受けられることをお勧めします。1回の検査では胎児の位置や向きによって十分なスクリーニングができない可能性があること、妊娠週数によって確認しやすい胎児異常があることがその理由の1つでもあります。そのため必要があれば3回目以降のスクリーニング検査も行うこととなります。

もちろん出生前診断には限界があり軽微な異常を含め全ての胎児異常を発見できるわけではありませんし、出生前診断が可能な疾患のほとんどは形態異常であり、脳性麻痺や精神発達遅延などの機能的な異常の発見はできません。Down症候群などの染色体異常の診断には羊水検査やNIPTの方が優れています。ただし、先天異常の多くは染色体異常のない胎児に発生します。羊水検査やNIPTを受けて胎児に染色体異常がないことを確認していればイコール胎児に異常がないことにはなりません。出生前診断率の目安としては心臓病に関しては95%以上、その他の疾患に関しても90%以上となります。この点は胎児スクリーニングによる出生前診断の限界であることはご承知いただきたいと思います。

胎児スクリーニングの結果、胎児に異常が見られない場合には通常の妊婦健診を継続して受けていただくこととなります。もし胎児に異常が見られたあるいは疑われた場合には、異常の内容に応じて岐阜県総合医療センター・名古屋大学病院・愛知県小児医療センターなど高次施設での精査・治療のため紹介させていただくことといたします。

## (参考資料)

先天異常の発生頻度は約1%、つまり100人に1人の赤ちゃんは何らかの先天異常を持って生まれてくると言われています。

比較的遭遇する先天異常の頻度の目安は以下のとおりです。

心血管系の異常	約1%
腎尿路系の異常(水腎症・多嚢胞腎など)	約0.25%
中枢神経系の異常(無脳症・水頭症・髄膜瘤など)	約0.13%
顔面の異常(口唇裂・口蓋裂など)	約0.15%
消化器系の異常(十二指腸閉鎖・横隔膜ヘルニアなど)	約0.19%

出生前診断が可能な形態異常としては以下のような疾患があります。

- 頭部：無脳症、全前脳胞症、髄膜瘤、脳瘤、二分脊椎  
水頭症、脈絡膜嚢胞・乳頭腫、脳梁欠損、脳腫瘍  
Dandy-Walker奇形、出生前PVL、頭蓋内出血
- 頸部：嚢胞性頸部リンパ管腫(cystic hygroma)  
項部浮腫(nuchal translucency)
- 胸部：心拡大、横隔膜ヘルニア  
ほとんどすべての心血管奇形  
先天性嚢胞状腺腫様肺奇形(CCAM)
- 胎児水腫：皮下浮腫、胸水、腹水
- 腹部：腹壁破裂、臍帯ヘルニア  
食道閉鎖、十二指腸閉鎖、空腸・回腸閉鎖  
胎便性腹膜炎、胎児卵巣のう腫
- 腎・泌尿器：腎無形成、尿道閉鎖  
多発性嚢胞腎、多嚢胞性異形成腎、Potter症候群  
閉塞性尿路閉鎖の詳細、陰嚢水腫、水腎
- 四肢・骨格：四肢の欠損・短縮  
致死性骨異形成症、軟骨無発生症、軟骨無形成症  
骨形成不全症候群、筋ジストロフィーの一部

#### 21トリソミー(Down症候群)

短頭・項部浮腫・心奇形(VSD・ECDなど)・軽度水腎症  
十二指腸閉鎖・高輝度腸管像・大腿骨短縮など

#### 18トリソミー (Edwards症候群)

重度のFGR・苺型頭蓋・脈絡膜嚢胞・小顎症  
小脳低形成・大槽拡大・心奇形(VSD・ECDなど)  
食道閉鎖・横隔膜ヘルニア・腎奇形・羊水過多  
手足の異常(overlap finger、揺り椅子状足底など)

#### 13トリソミー (Patau症候群)

重度のFGR・全前脳胞症・小頭症・項部浮腫  
顔面の異常(単眼・無鼻・顔面裂・口唇口蓋裂など)  
心奇形・腎奇形・臍帯ヘルニア  
手足の異常(overlap finger、多指症など)

**治療面での出生前診断の意義には以下のようなものがあります。**

- 1、周産期管理(分娩時期、分娩方法など)
- 2、新生児管理(蘇生、呼吸管理、PGE<sub>1</sub>投与など)
- 3、外科治療(良好な術前状態、予定手術など)  
治療成績の向上  
後遺症なき救命  
経済効率の良い医療の実現が可能

**家族サポート面での出生前診断の意義には以下のようなものがあります。**

- 1、家族に十分な情報を与えることができる
- 2、家族が情報収集する時間を与えることができる
- 3、家族が受け止める時間を与えることができる
- 4、家族の受容段階に応じた対応ができる
- 5、次回の妊娠時、早期に家族の不安を軽減できる