

11-13⁺⁶ 週超音波講座

Fetal Medicine Foundation (FMF) 11-13週超音波講座へようこそ。

チャリティ組織であるFMFは妊婦さんおよびご家族のために、次のような活動を行っています。

- ・より良い出生前診断の向上のための研究のサポート
- ・インターナショナルレベルでの医師トレーニング
- ・妊婦および医療プロフェッショナルへの最新情報の提供

ダウン症のスクリーニングは従来、35歳以上の女性を対象に羊水または絨毛検査(侵襲的検査)を提示する年齢ベースの方法で行なわれてきました。しかしダウン症妊娠の大多数がそれ以下の年齢グループで発生するため、この方法では全妊婦の15-20%へ侵襲的検査を提示し、ダウン症胎児の検出率は全体の半分以下になることがわかってきました。

現在、より効率的なスクリーニングとして、以下の項目を組み合わせる方法があります。

- ・母体年齢
- ・胎盤産生物質であるfree β -hCGおよびPAPP-Aの母体血中濃度
- ・妊娠11-13週での超音波検査
- ・胎児の項部浮腫(NT、首の後ろのむくみ)
- ・胎児の鼻骨、口蓋骨の観察
- ・胎児心拍数
- ・胎児三尖弁(右心房と右心室をつなぐ弁)、静脈管(臍帯と心臓をつなぐ細い血管)の血流

この新しいスクリーニング方法は、侵襲的検査を必要とする妊婦数を約20%から3%以下へと劇的に改善すると同時に、50%以下であったダウン症および主な染色体異常の検出率を95%以上にまで向上させました。

11-13週で超音波検査を行う他のメリットとして、以下の点があります。

- ・妊娠週数を正確に決めること
- ・多くの胎児大奇形をできるかぎり早く診断すること
- ・多胎妊娠の診断、特に多胎妊娠の妊娠結果を大きく左右する膜性を正確に診断すること
- ・最近の進歩により、この時期の超音波検査で妊娠高血圧症候群(妊娠中毒症)のハイリスク群を同定することが可能

このように11-13週での超音波検査には多くのメリットがあります。しかし最も大切なことは、この検査が診断とその解釈、管理について正しい知識を持ち、高い水準で超音波検査を行なえるようトレーニングを受けた者によって行なわれること、また超音波検査の結果や画像のクオリティが、常に基準を満たしていることだと言えます。

ここに提供される情報があなたにとって有意義なものとなることを願っています。また、このコースの向上に役立つ提案を歓迎いたします。

内容

羊水検査、絨毛検査

染色体異常のスクリーニング:

母体年齢

項部浮腫 (NT)

胎児心拍数

母体血清マーカー

鼻骨、顔面角

静脈管血流

三尖弁血流

NT増加が意味すること

主な胎児奇形の診断

多胎妊娠

妊娠高血圧症候群(妊娠中毒症)のスクリーニング

11-13⁺⁶ 週超音波検査

- 羊水検査、絨毛検査
- 染色体異常のスクリーニング
- 主な胎児奇形の診断
- 多胎妊娠でのスクリーニング
- 妊娠高血圧症候群(妊娠中毒症)のスクリーニング

羊水検査と絨毛検査 (CVS)

羊水検査



- スクリーニングテストでは、胎児がダウン症のような染色体異常を持っている可能性があるかどうか、統計上の確率が計算されます
- 実際に染色体異常があるかどうか診断するためには、羊水検査や絨毛検査 (CVS) のような侵襲的検査が必要となります
- 羊水検査と絨毛検査から得られる情報は同じものであり、これらの検査に伴う流産のリスクも同様に1%です
- 羊水検査をより早い週数で行うと、流産のリスクが約2%高くなり、胎児の内反足の発生頻度が約1.5%高くなるため、15週以降に行われなければなりません
- CVSをより早い週数で行うと、胎児四肢切断のリスクを伴うため、11週未満に行うことは一般に勧められません
- 侵襲的検査は、適切なトレーニングを受け、十分に熟練した術者によって行われなければなりません

CVS



染色体異常スクリーニング

母体年齢

項部浮腫 (NT)

胎児心拍数

母体血清マーカー

新しい超音波マーカー

鼻骨

顔面角

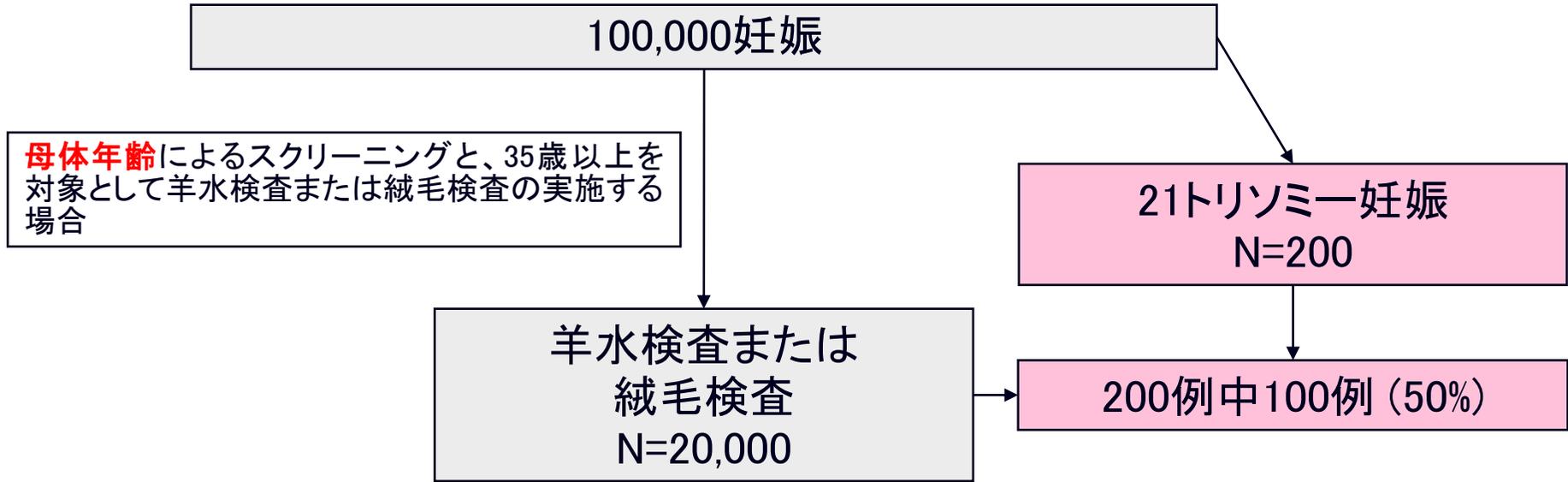
静脈管血流

三尖弁血流

すべての女性が染色体異常を持つ胎児を妊娠するリスクを持っています

- 平均的リスクは母体年齢によって異なります
- 平均的リスクは妊娠11週から13週6日の間に行う超音波検査、および血液検査の結果によって修正され、妊婦個人のリスクとして算出されます

染色体異常スクリーニング

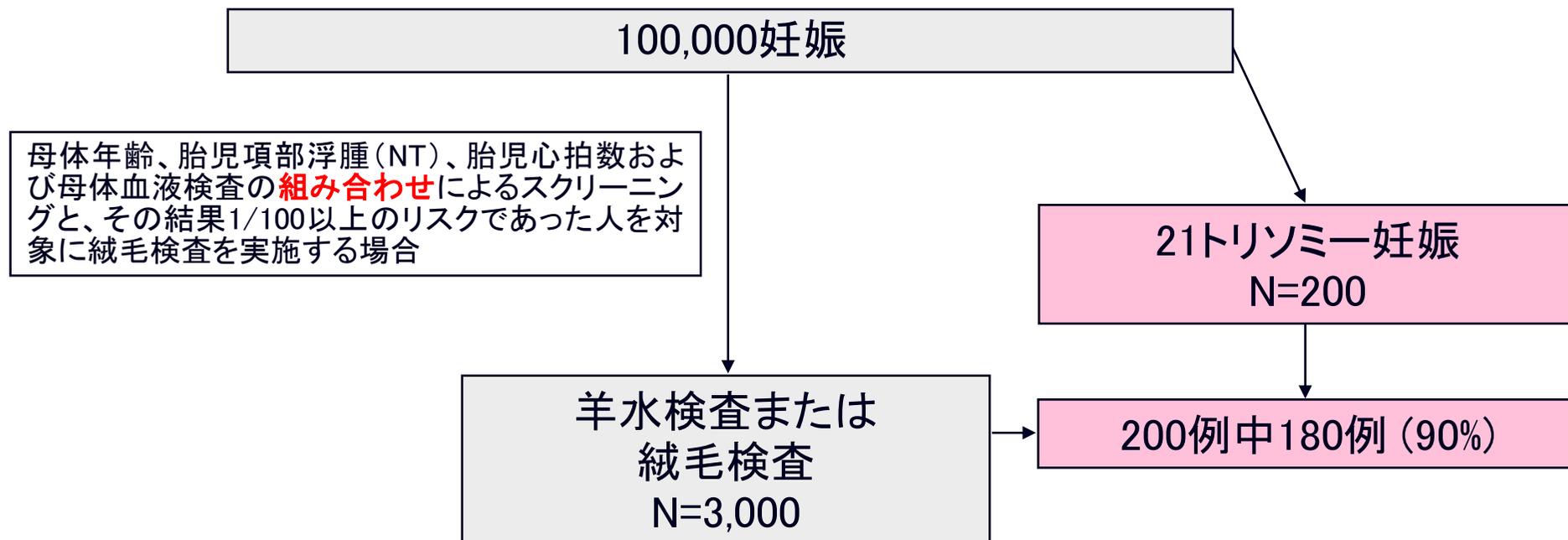


従来の染色体異常スクリーニングは、母体年齢を基に行われてきました。一般妊婦の母集団では、ダウン症(21トリソミー)胎児を妊娠する確率は約500分の1あります。よって、100,000妊娠中約200例に21トリソミーが発生することになります

- 多くの先進国では妊婦の約20%が35歳以上です。この年齢グループが21トリソミー妊娠の約半数(200例中100例)を占め、残りの半分は35歳以下の女性の妊娠で発生します

- 現在多くの国で医師が、35歳以上の女性全員に対し羊水検査を提示(または推奨)します。このポリシーに基づいた場合、計算上20000例の羊水検査が行われることとなります。羊水検査では1%の流産リスクを伴うため、このポリシーの下では200件の流産が発生し、その大多数が正常胎児の妊娠で発生することとなります。さらには、21トリソミー妊娠200例のうち、100例しか診断されないこととなります

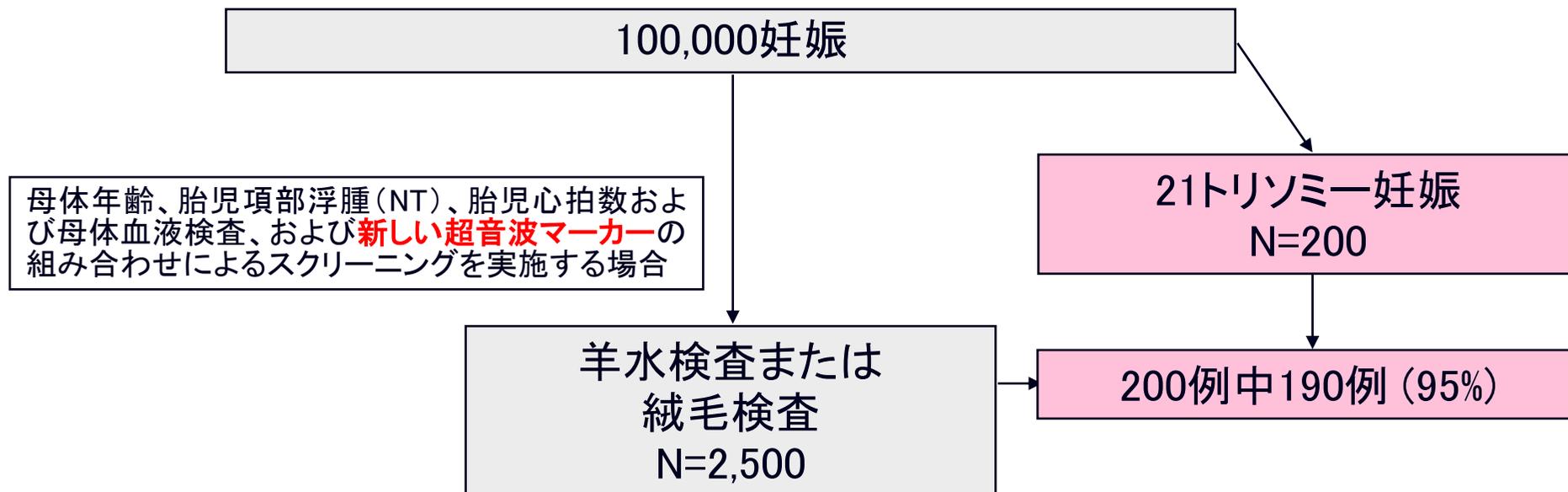
染色体異常スクリーニング



スクリーニングを母体年齢、胎児NTと胎児心拍数の測定、母体血液検査(free β -hCGとPAPP-A)の組み合わせで行った場合、母体年齢のみによるスクリーニングと比べて、ずっと良い結果を得ることができます

- 組み合わせスクリーニングでリスクが1/100以上であった人を対象に絨毛検査を提示する場合、3,000件の検査が行われ、21トリソミー妊娠200例のうち180例が検出されることになります

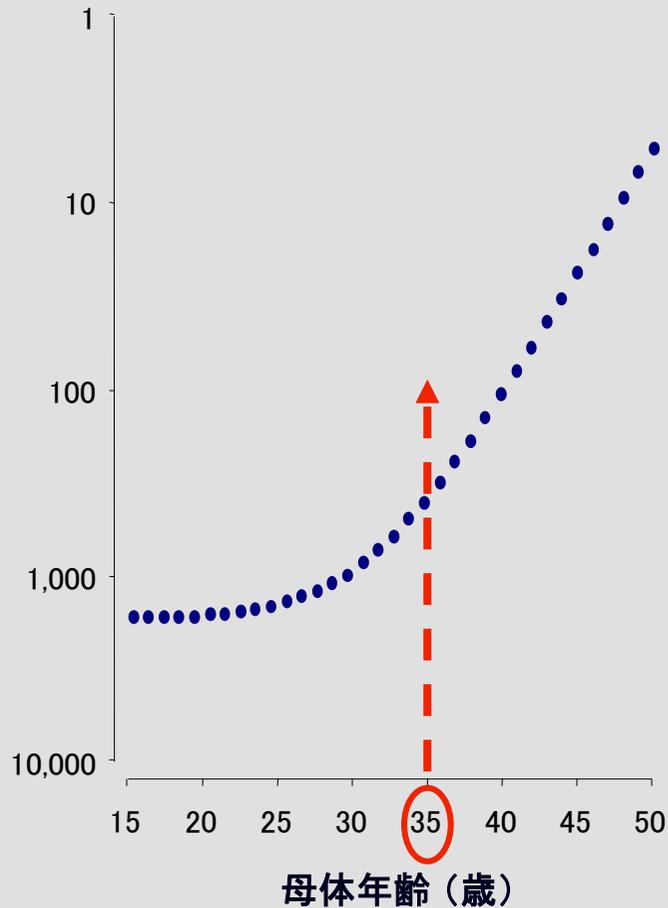
染色体異常スクリーニング



新しい研究の結果、組み合わせによるスクリーニングテストがさらに改良され、侵襲的検査をより少なく、トリソミー妊娠をより多く診断できることがわかってきました。新しい超音波マーカーを用いることで、スクリーニングをより改良することができます:つまり、検出率が90%から95%へ上昇、侵襲的検査の実施率は3%から2.5%へと低下します

母体年齢

リスク 1 /

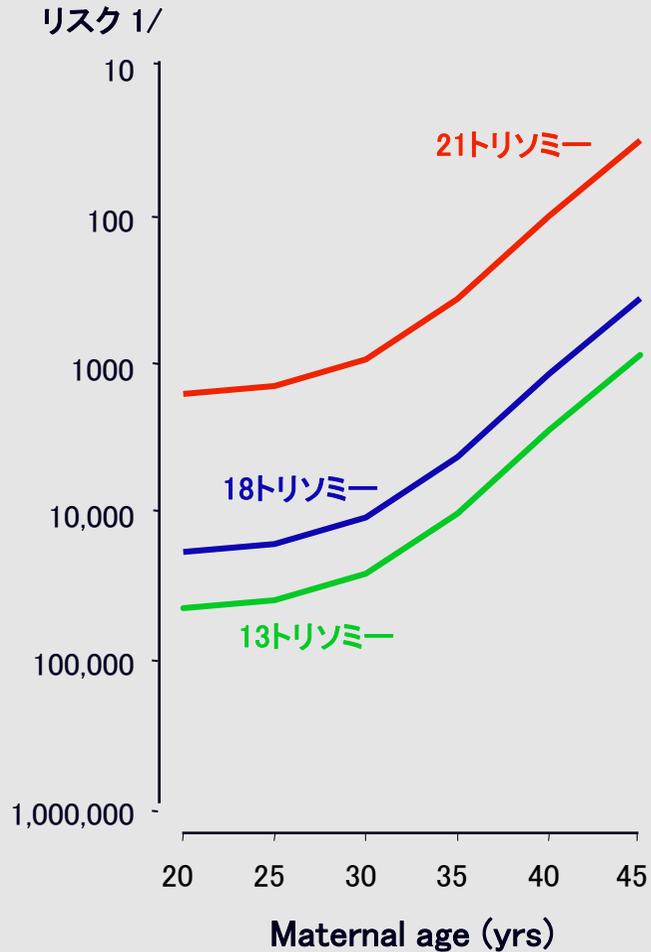


| 年齢 (歳) | 妊娠週数 (週) | | |
|--------|----------|------|------|
| | 12 週 | 20 週 | 40 週 |
| 20 | 1100 | 1300 | 1500 |
| 25 | 1000 | 1100 | 1400 |
| 30 | 650 | 750 | 900 |
| 31 | 550 | 650 | 800 |
| 32 | 450 | 550 | 650 |
| 33 | 400 | 450 | 550 |
| 34 | 300 | 400 | 450 |
| 35 | 250 | 300 | 350 |
| 36 | 200 | 250 | 300 |
| 37 | 150 | 185 | 220 |
| 38 | 120 | 140 | 160 |
| 39 | 90 | 110 | 130 |
| 40 | 70 | 80 | 100 |
| 41 | 50 | 60 | 80 |
| 42 | 40 | 45 | 55 |

21トリソミー(ダウン症)のリスクは:

- 母体年齢に伴って上昇します
- 罹患胎児の約30%が妊娠12週から40週の間子宮内死亡するため、妊娠週数とともにリスクは低下します

母体年齢



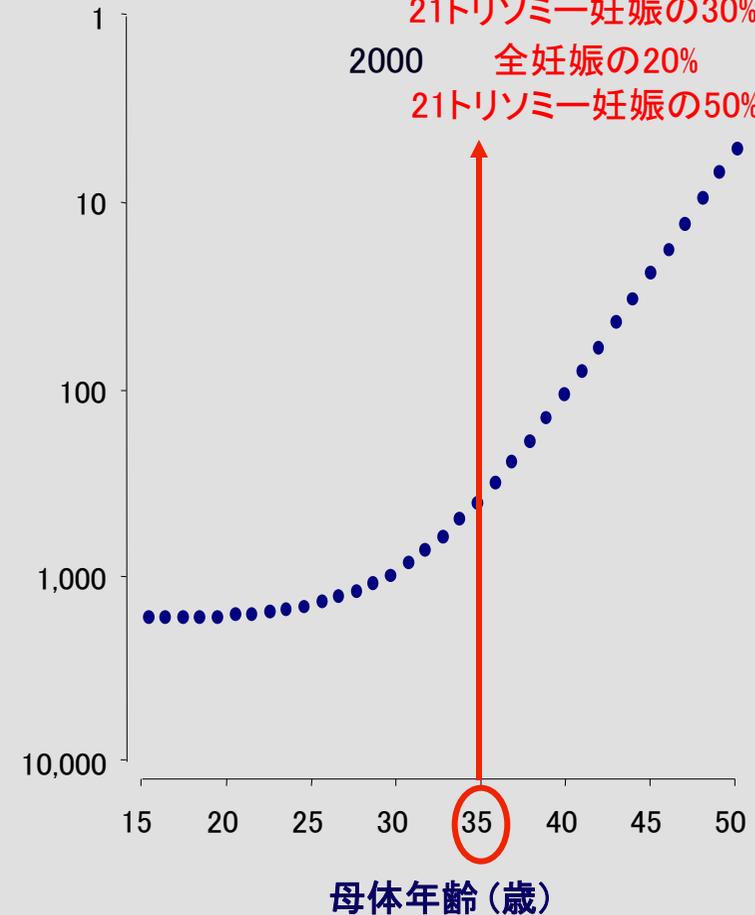
| 年齢 (歳) | 18トリソミー | | 13トリソミー | |
|-----------|---------|-------|---------|-------|
| | 12週 | 40週 | 12週 | 40週 |
| 20 | 2500 | 18000 | 7800 | 42500 |
| 25 | 2200 | 16000 | 7000 | 37600 |
| 30 | 1500 | 10600 | 4600 | 25000 |
| 31 | 1300 | 9200 | 4000 | 22000 |
| 32 | 1100 | 7800 | 3400 | 18000 |
| 33 | 900 | 6500 | 2800 | 15000 |
| 34 | 700 | 5300 | 2300 | 12400 |
| 35 | 600 | 4200 | 1800 | 10000 |
| 36 | 450 | 3300 | 1400 | 7800 |
| 37 | 350 | 2600 | 1100 | 6000 |
| 38 | 270 | 2000 | 860 | 4700 |
| 39 | 210 | 1500 | 650 | 3500 |
| 40 | 160 | 1150 | 500 | 2700 |
| 41 | 120 | 860 | 370 | 2000 |
| 42 | 90 | 650 | 280 | 1500 |

18トリソミー (Edward症候群) および13トリソミー (Patau症候群) はダウン症に次いで2番目と3番目に多いトリソミーです。これらの病気は非常に重く、大多数の胎児が子宮内で死亡します。生存して生まれた場合にも、通常出生後数日の間に亡くなってしまいます

- 18トリソミーおよび13トリソミーのリスクは母体年齢に伴って上昇し、12-40週の間には子宮内で死亡する率は約80%あります

母体年齢

リスク 1/



21トリソミーのリスクは母体年齢とともに上昇しますが、若い年齢層の妊婦数の方がより多いため、21トリソミー妊娠の大多数は35歳未満の妊婦で発生することになります

●1970年代および80年代の21トリソミースクリーニングは、母体年齢に基づいて行なわれ、羊水穿刺または絨毛採取は35歳以上の妊婦を対象に提示されてきました。全妊婦に占める35歳以上の妊婦数は約5%であるため、母体年齢に基づいたスクリーニングは次のような結果をもたらしました:

- 侵襲的検査の実施率 5%
- 21トリソミーの検出率 30%

●多くの先進諸国で過去30年間に母体年齢が上昇し、現在では全妊娠数の約20%、21トリソミー妊娠の50%を35歳以上の妊婦が占めています

胎児項部浮腫 (NT)

定義

- 胎児項部浮腫(Nuchal translucency:NT)は超音波検査で胎児の首の後ろに見られる黒いスペースで、皮膚の下に貯留した体液によって形成されます
- NTは妊娠11週から13週6日までの全胎児に見られます
- トリソミーやその他の異常の胎児では正常胎児と比べてNTが大きくなる傾向があります



胎児項部浮腫 (NT)

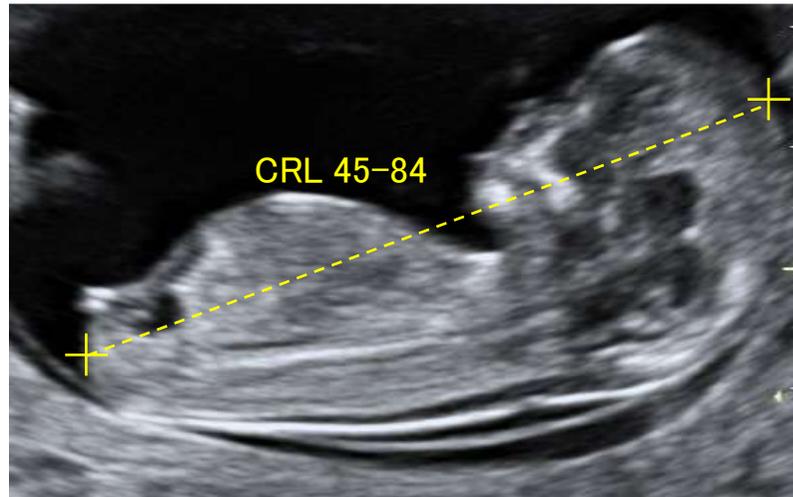
胎児NTの測定は妊娠11週から13週6日の間に行わなければなりません。
また胎児頭殿長 (CRL) は最小45mm、最大84mmでなければなりません

11週が最も早い週数として選ばれた理由:

- スクリーニングの結果絨毛検査が必要となった場合、11週未満の絨毛検査では胎児四肢奇形のリスクを伴うため
- NT検査の際に多くの胎児大奇形を診断できるのは11週以降であるため。より早い週数で検査を行うと、胎児が小さすぎるため、また様々な臓器が超音波で観察できるほど発達していないため、奇形を見逃す可能性があります

13週6日が実施時期の上限に選ばれた理由:

- 異常が見つかった場合に妊娠第2半期よりも第1半期での中絶のオプションを提示することができるため (より週数が進むと、より難しくまた危険を伴うため)
- 染色体異常の胎児の大きなNTでも13週以降には通常消えてしまうため

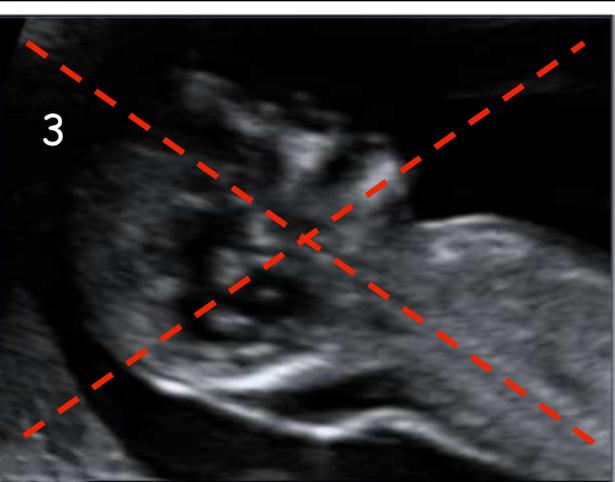
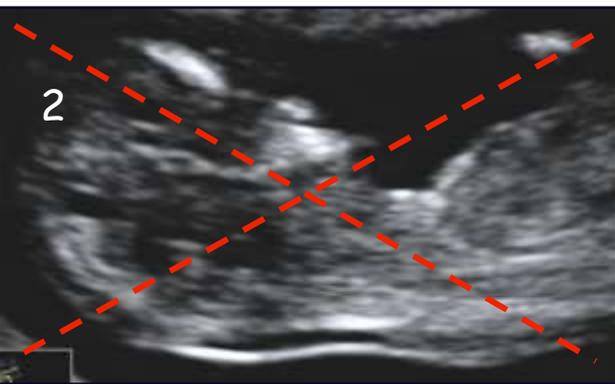


胎児項部浮腫 (NT)

超音波画像

- 画像は胎児の頭と上胸部とでスクリーン全体を占めるような大きさで、胎児の横顔のちょうど中央が見えるようなものでなければなりません(図1参照)。図2では胎児の横顔が見えません

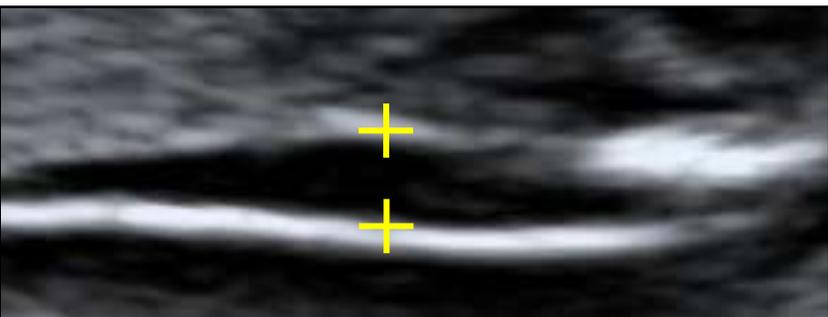
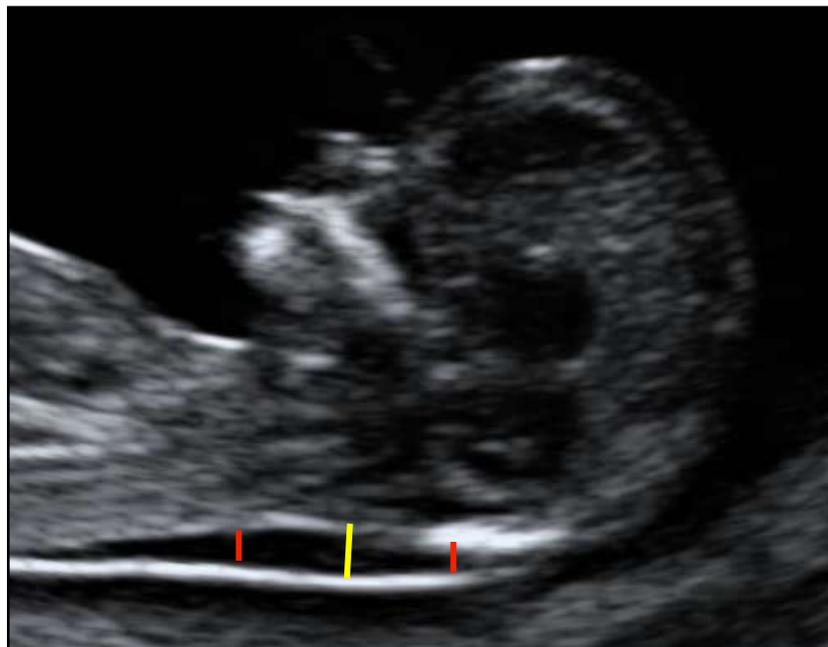
- 胎児は、頭と脊椎が同一線上に並ぶような、ニュートラルな位置でなければなりません。胎児の首が伸び過ぎていると(図3)、測定値は実際よりも大きくなってしまい、逆に首が曲がっていると間違った小さな測定値になってしまいます



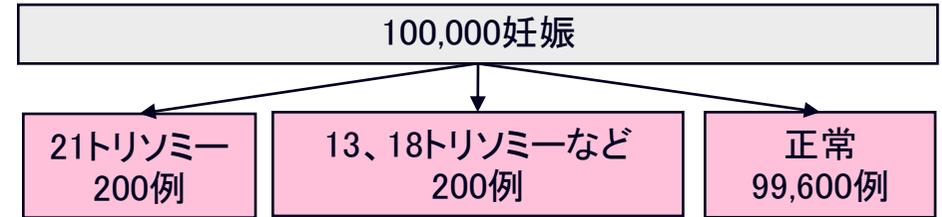
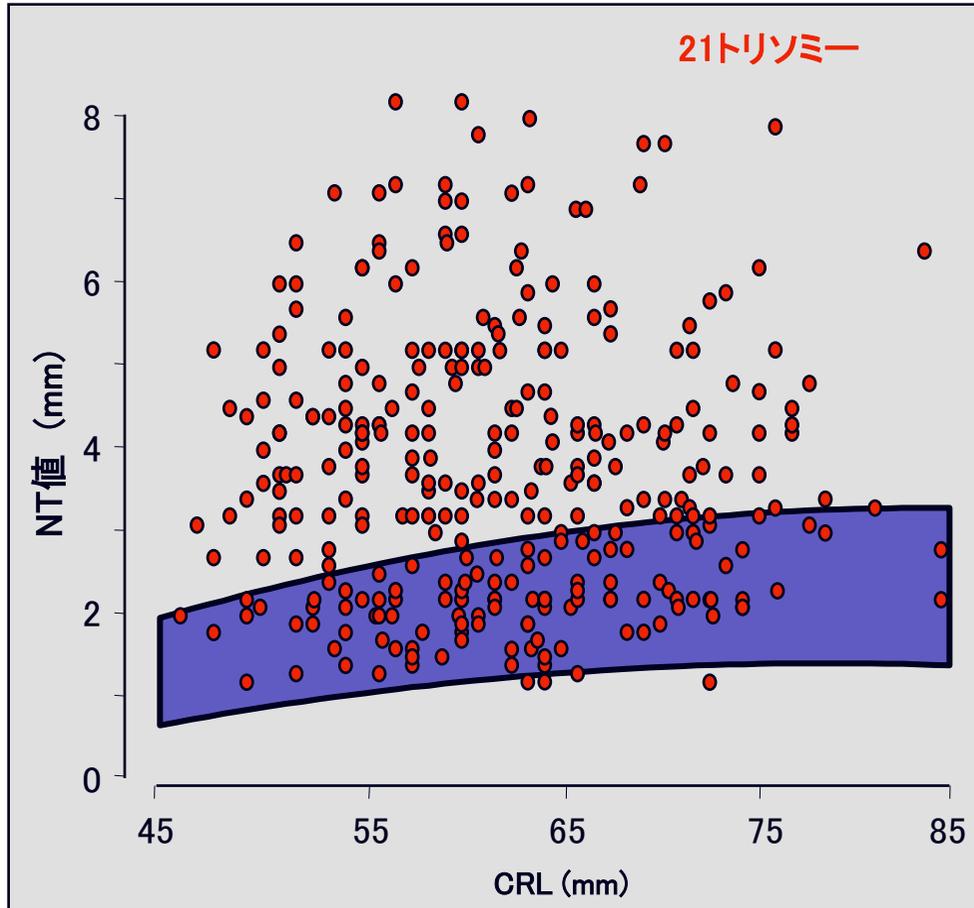
胎児項部浮腫 (NT)

測定

- 首の後ろにある黒いスペースの中で、常に最も幅の広い部分を測定しなければなりません
- 検査の際には2回以上測定し、最も大きな値を染色体異常のリスク計算に用います



胎児項部浮腫 (NT)



100,000妊娠の集団では200例のダウン症(21トリソミー)、200例の他の染色体異常(より重症のものとうそでないもの)が発生し、99,600例が染色体正常になります

- 染色体正常胎児では少数(5%)例で、NTが正常より大きくなります(図の青帯部分)。すなわち、4,800例の染色体正常胎児(99,600例中5%)が高いNT値を持つこととなります

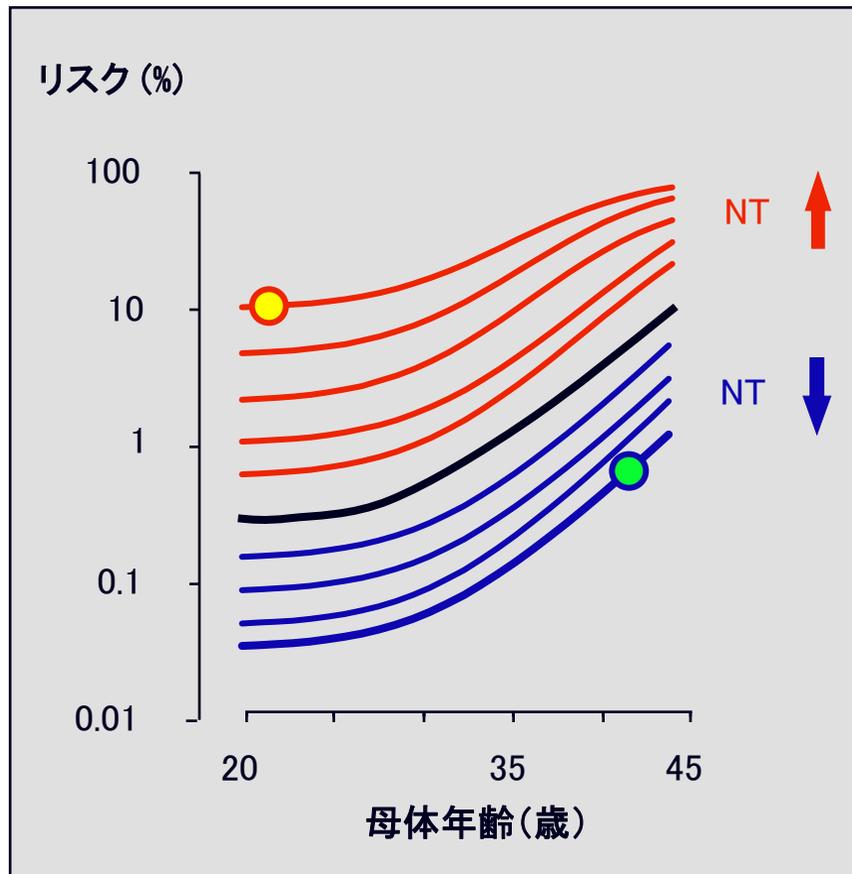
- ダウン症およびその他の染色体異常の胎児では多く(75%)の例で、NT値が正常範囲(青帯)より高くなります(赤い点)。つまり、21トリソミー胎児150例(200例中75%)、およびその他の染色体異常胎児150例(200例中75%)が高いNT値を示します

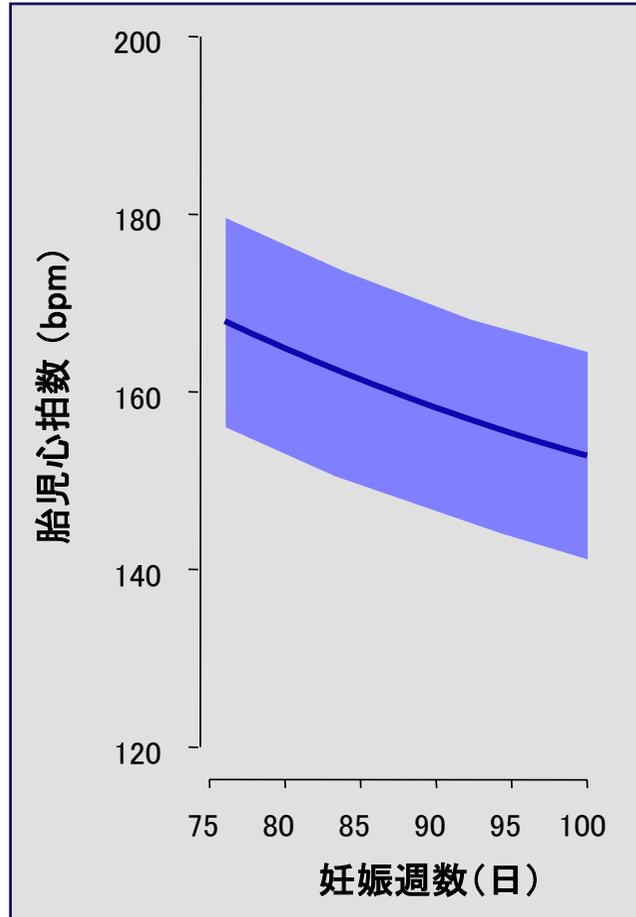
- よって、検査で高いNT値(青帯より上)が見られた場合にも、大多数の胎児は正常ということになります(正常4,800例、染色体異常300例)

胎児項部浮腫 (NT)

The Fetal Medicine Foundationはこれまで染色体異常のリスクを計算するソフトウェアを開発してきました。このソフトウェアでは各NT測定値と、母体年齢に基づく背景リスク(黒線)との掛算によってリスクファクターが算出されます

- NT値が大きくなるほど、算出されるリスクは高くなります(赤線)
- それに対し、NT値が小さくなるほど算出されるリスクは低くなります(青線)
- 例えば、20歳の女性で高いNT値を持つ場合(黄色の丸印)には、40歳で低いNT値を持つ場合(緑色の丸印)よりもリスクが高いこととなります



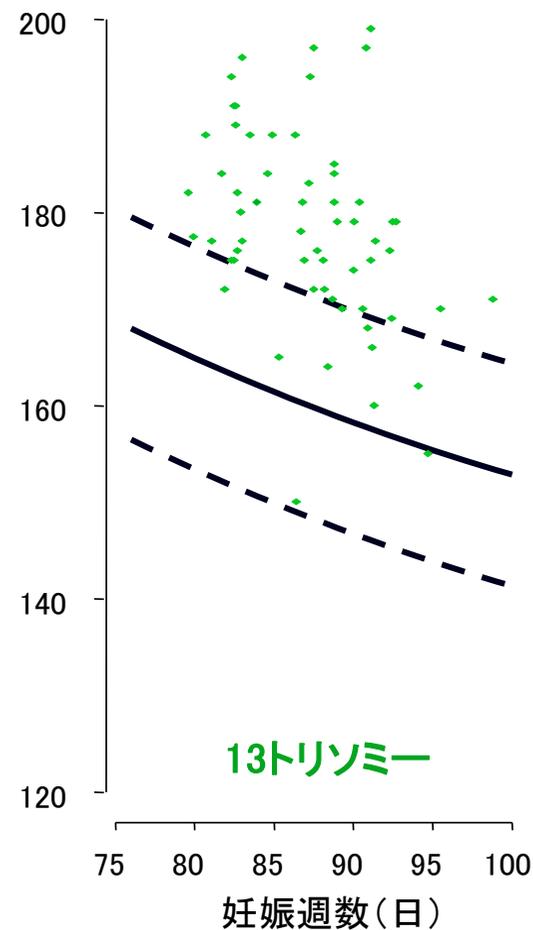
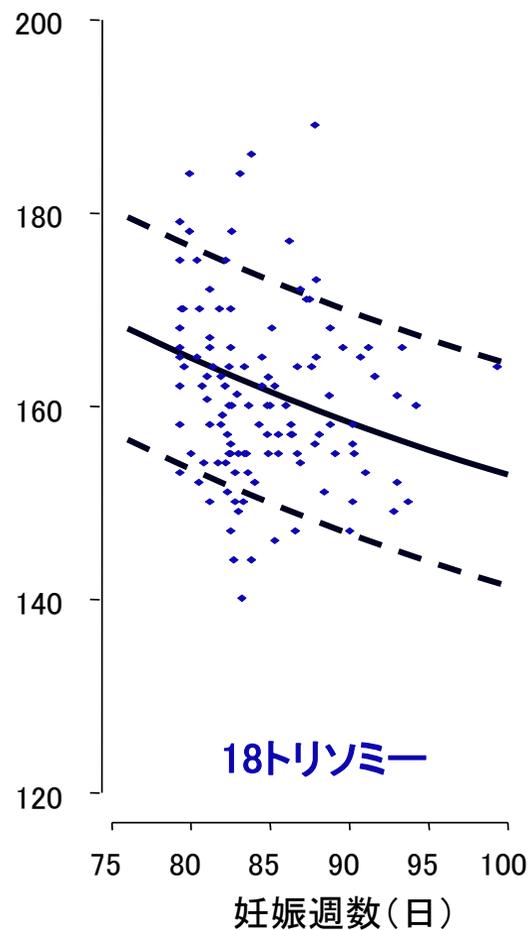
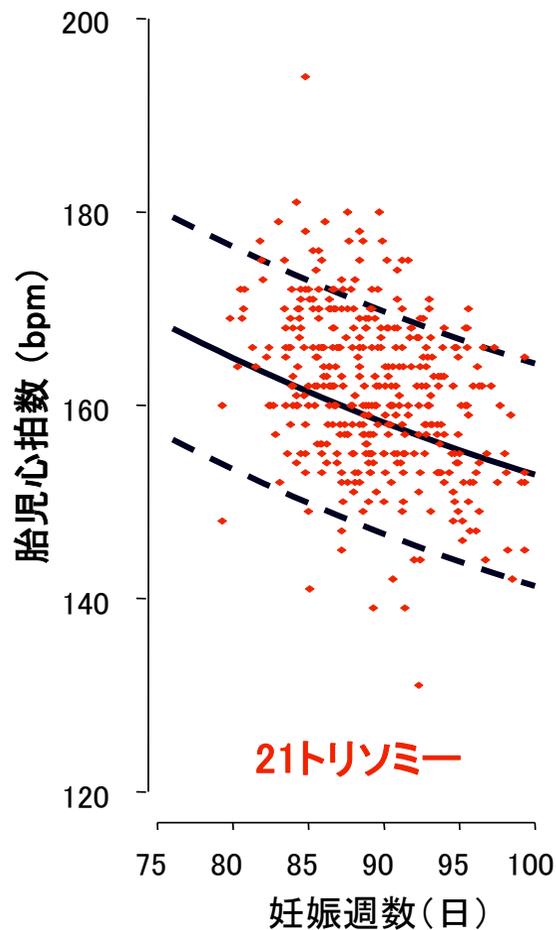


胎児心拍数



正常妊娠では胎児心拍数は妊娠11週で約170bpmで、そこから14週で150bpmまでに低下します

胎児心拍数



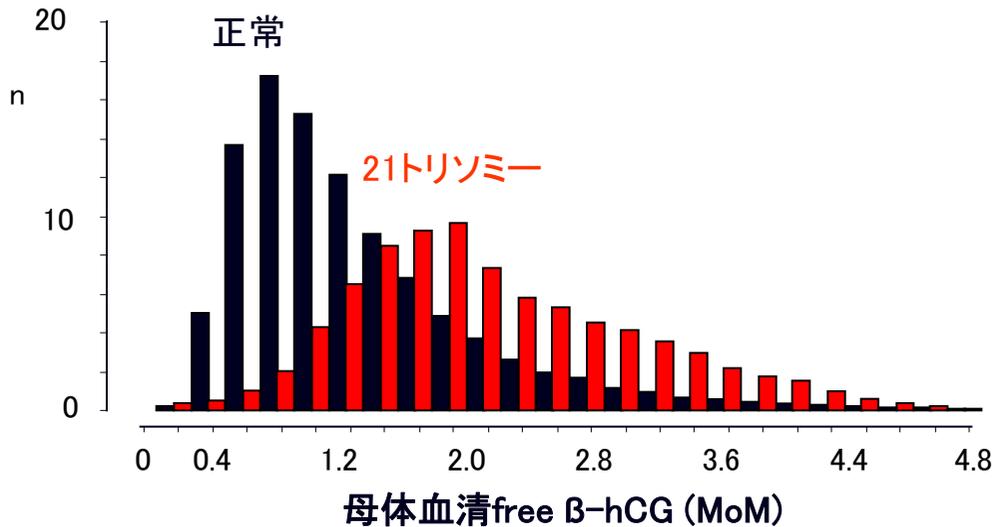
- 21トリソミーではFHRは軽度上昇し、約15%が正常範囲を上回ります
- 18トリソミーではFHRは軽度低下し、約15%が正常範囲を下回ります
- 13トリソミーではFHRは大幅に上昇し、85%が正常範囲を上回ります

母体血清free β -hCGおよびPAPP-A

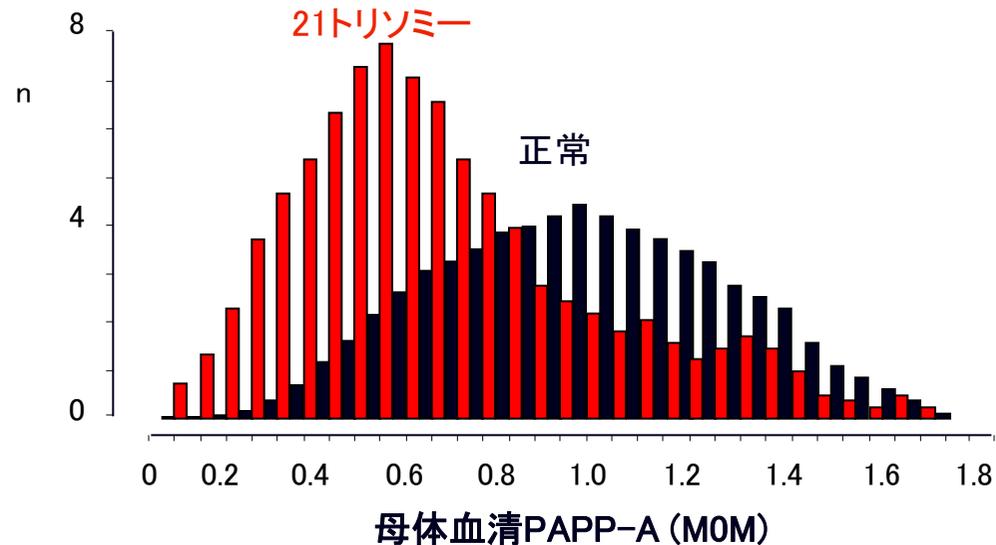


- 染色体異常妊娠では、母体血液中存在する様々な胎盤産生物質の濃度に変化が見られます
- 妊娠11-13⁺⁶週での染色体異常リスクの計算に用いることのできる胎盤産生物質は、free β -hCGと PAPP-Aです
- 正確な結果を出すためには、これらの物質は高いクオリティで測定されなければなりません
- さらに測定値は様々な母体因子(体重、人種、喫煙の有無)、胎児の数、妊娠様式(自然またはIVF妊娠)によって変化するため、リスク計算の際にはこれらの因子を考慮する必要があります

母体血清free β -hCGおよびPAPP-A



- 染色体正常妊娠(黒棒線)と21トリソミー妊娠(赤棒線)の測定値には大きく重なる部分が見られますが、21トリソミー妊娠での平均値は正常妊娠に比べて母体血清free β -hCGは約2倍高く、PAPP-Aは約半分に低くなります



- その他の染色体異常(18および13トリソミー)では、free β -hCGとPAPP-Aの両方が正常に比べて約3分の1に低くなります

新しい超音波マーカー

鼻骨

顔面角

静脈管血流

三尖弁血流

効率的な妊娠第1三半期21トリソミースクリーニングは、母体年齢、NT、胎児心拍数および母体血清free β -hCG/PAPP-Aの組み合わせによって行うことができます。その結果、絨毛検査が全妊娠の3%で行われ、21トリソミー妊娠の90%が検出されます

- 新しいマーカーをアセスメントに加えることで、複合スクリーニングの21トリソミー検出率はさらに90%から95%に上昇し、侵襲的検査を行う割合は3%から2.5%に低下することができます
- 新しいマーカーを用いた検査のためには、適切なトレーニングを受けた検査者と、その技量判定が必要です
- 検査の際、胎児の位置によっては新しいマーカー全4項目を検査できない場合があります

鼻骨と顔面角



鼻骨の観察と顔面角の測定のためには正確な横顔中央を撮る必要があります、その条件は以下のように定義されます:

- エコーで明るく写る鼻尖と、直角に交わる口蓋前半分
- 暗く写る脳中央
- 背中側には項部の皮膚が写ること

鼻骨と顔面角



頭部を中央線から回転させると、鼻が見えなくなり、上の鼻骨と下の口蓋骨との間に頬骨が明るい白色で見えてきます

鼻骨陽性



鼻骨欠損



鼻骨と顔面角

鼻骨の評価には胎児の横顔中央を正確に撮る必要があり、画像は頭と上胸部とでスクリーン全体を占めるような大きさでなければなりません(上のビデオ参照)

これらの条件を満たすとき、胎児の鼻の高さで3本のはっきりとした線が観察されます:

- 一番上の線は皮膚を表す
- 上の皮膚よりも厚く、より明るい下の線が鼻骨を表す
- 鼻骨の前、皮膚よりも高い位置にある3番目の線は鼻先端を表す

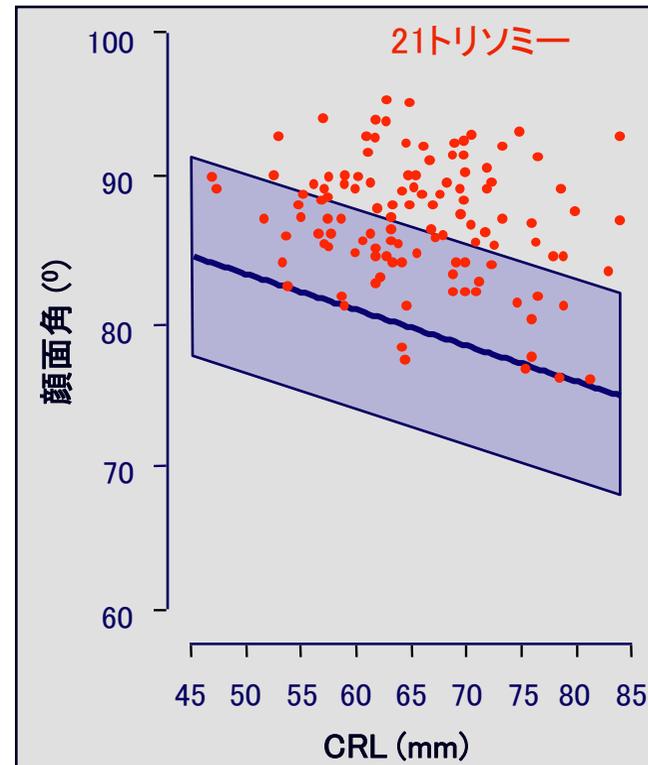
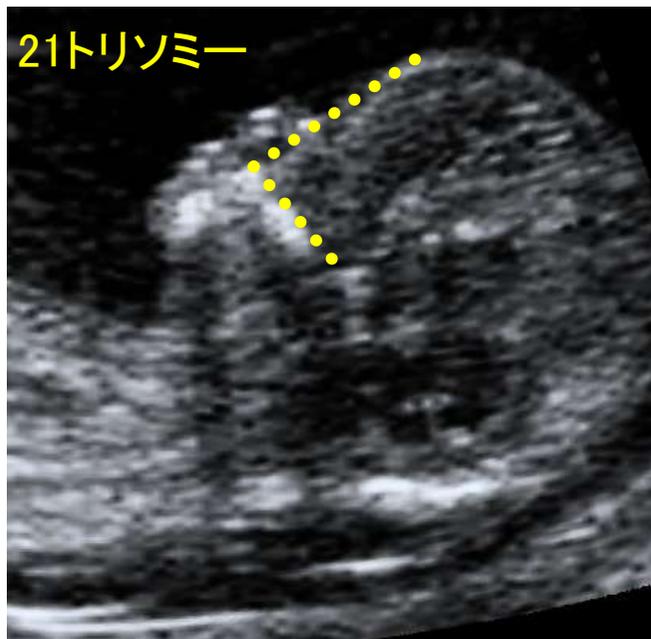
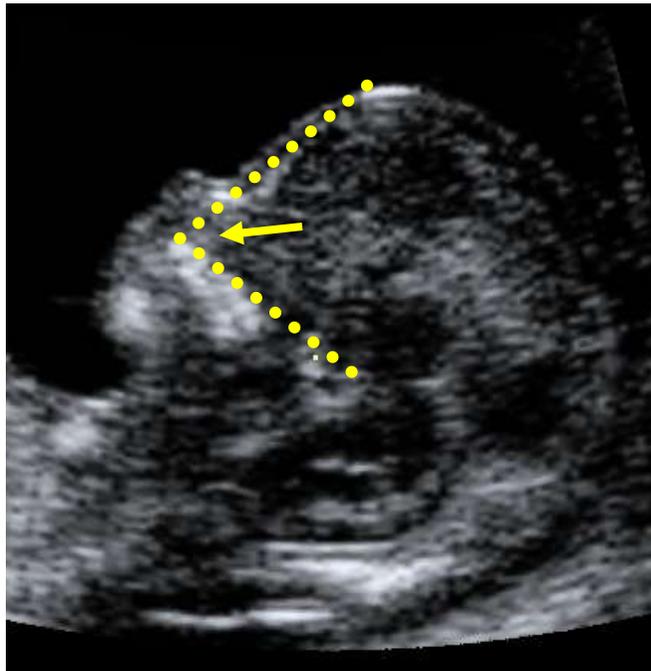
鼻骨は、上を覆う皮膚よりも明るい場合に陽性と判定し、見えない場合(下のビデオ参照)や明るさが皮膚と同じかそれ以下の場合には欠損と判断します

- 11-13⁺⁶週では染色体正常胎児の1-3%で、また21トリソミーの胎児では60%で鼻骨が欠損しています。しかし鼻骨欠損の胎児の大多数は正常であり、正常な妊娠経過をたどります

鼻骨と顔面角

顔面角は胎児の横顔中央で測定します。この角度は口蓋骨の上縁に沿ったラインと、上顎の一番前から額に沿って引いたラインとで構成されます

- 染色体正常胎児ではCRLが大きくなるにつれて顔面角は小さくなります(青帯部分)。染色体正常胎児の5%、21トリソミー胎児の45%で角度は正常範囲より大きくなります



静脈管血流



胎児期には、胎盤で酸素と栄養分を取り入れ、老廃物を取り除くため、胎児からの血液は大動脈から臍帯へ向けて送り出されます

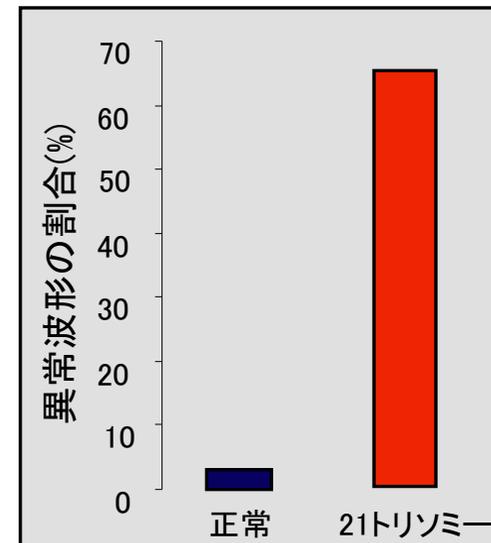
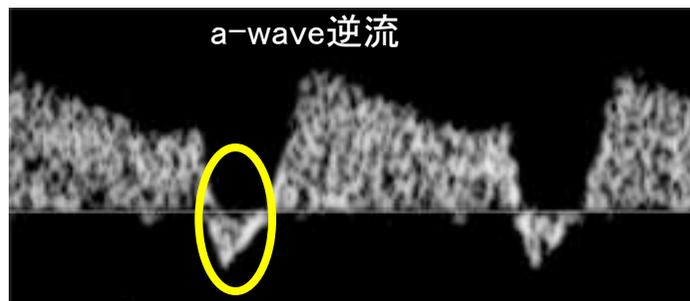
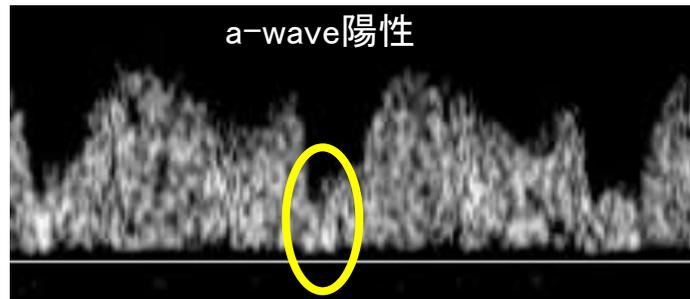
- 胎盤で酸素化された血液(赤色)は臍帯を通過して胎児へ戻ります。静脈管は胎児の肝臓にある短い血管で、酸素化された血液の大部分を心臓へ向けて送り込み、血液はそこから脳へと送り出されます
- 静脈管は通常出生後数分で閉じます

静脈管血流



静脈管血流の正確な評価のための条件：(a) 胎児は静止状態にあること、(b) 画像は胎児胸部と腹部とでスクリーン全体を占める大きさであること、(c) 臍帯静脈(UV)、静脈管、大動脈、および胎児心臓が見えるよう、カラードップラーを用いること

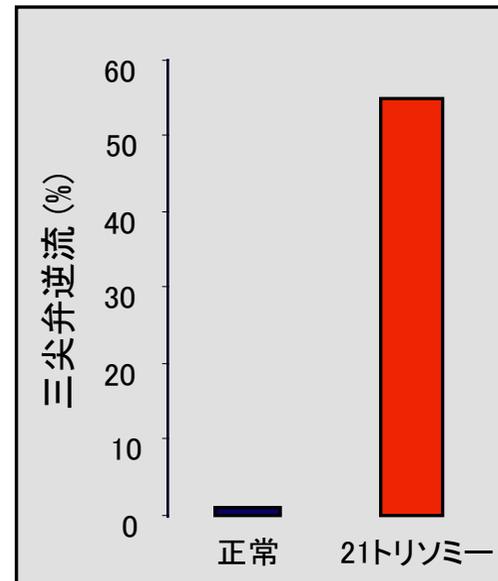
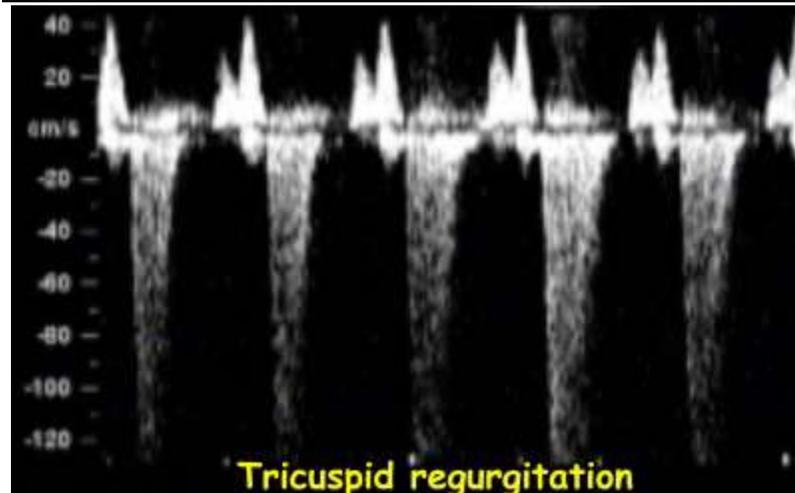
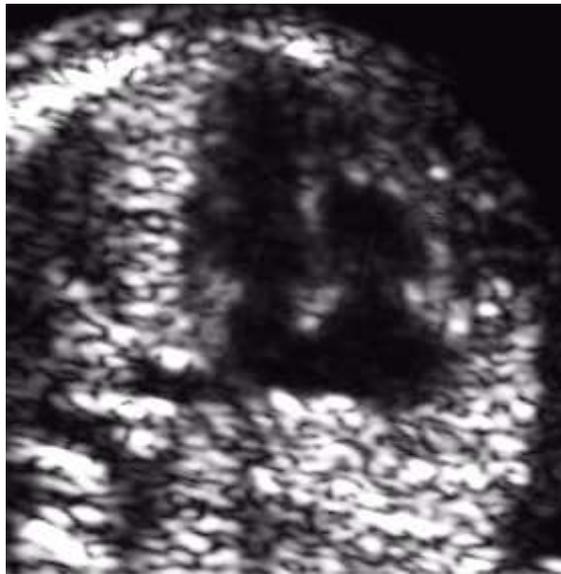
- 観察された波形はa-waveを基に、陽性(normal)または逆流(異常)に分類されます
- 11-13⁺⁶ 週では染色体正常胎児の約3%、21トリソミーの65%に異常波形が見られます。しかし、異常波形の見られた胎児の大多数が正常であり、正常な妊娠経過をたどります



三尖弁血流

心臓には4つの部屋があります：心臓は左右の心室、左右の心房で構成されます。右心室(RV)と右心房(RA)の間に三尖弁があり、左心室(LV)と左心房(LA)の間には僧帽弁があります。通常、血液は弁を通過して心房から心室へと送られます。中には、弁に漏れがあるために少量の血液が心室から心房へと戻ること(逆流)があります

- 三尖弁を通る血流は特徴的な波形を表し、正常または異常(逆流)と判定されます
- 11-13⁺週では染色体正常胎児の約1%、21トリソミーの55%に異常波形がみられます。しかし、異常波形の見られた胎児の大多数が正常であり、正常な妊娠経過をたどります



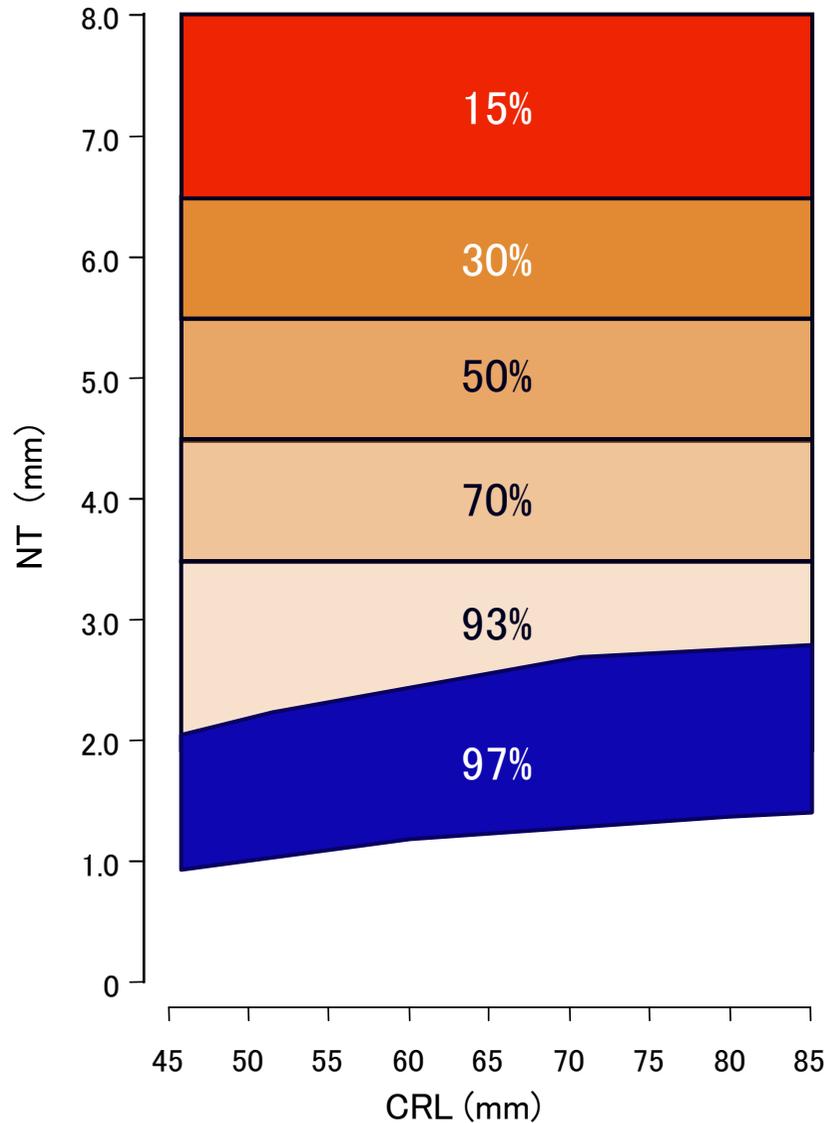
NT増加が意味すること



胎児NT増加は次のことと関連があります：

- 21トリソミーおよびその他の染色体異常
 - 50以上の胎児奇形および遺伝子症候群
 - 胎児死亡
- しかし、大多数の症例でNTは消失し、赤ちゃんは健康に生まれてきます

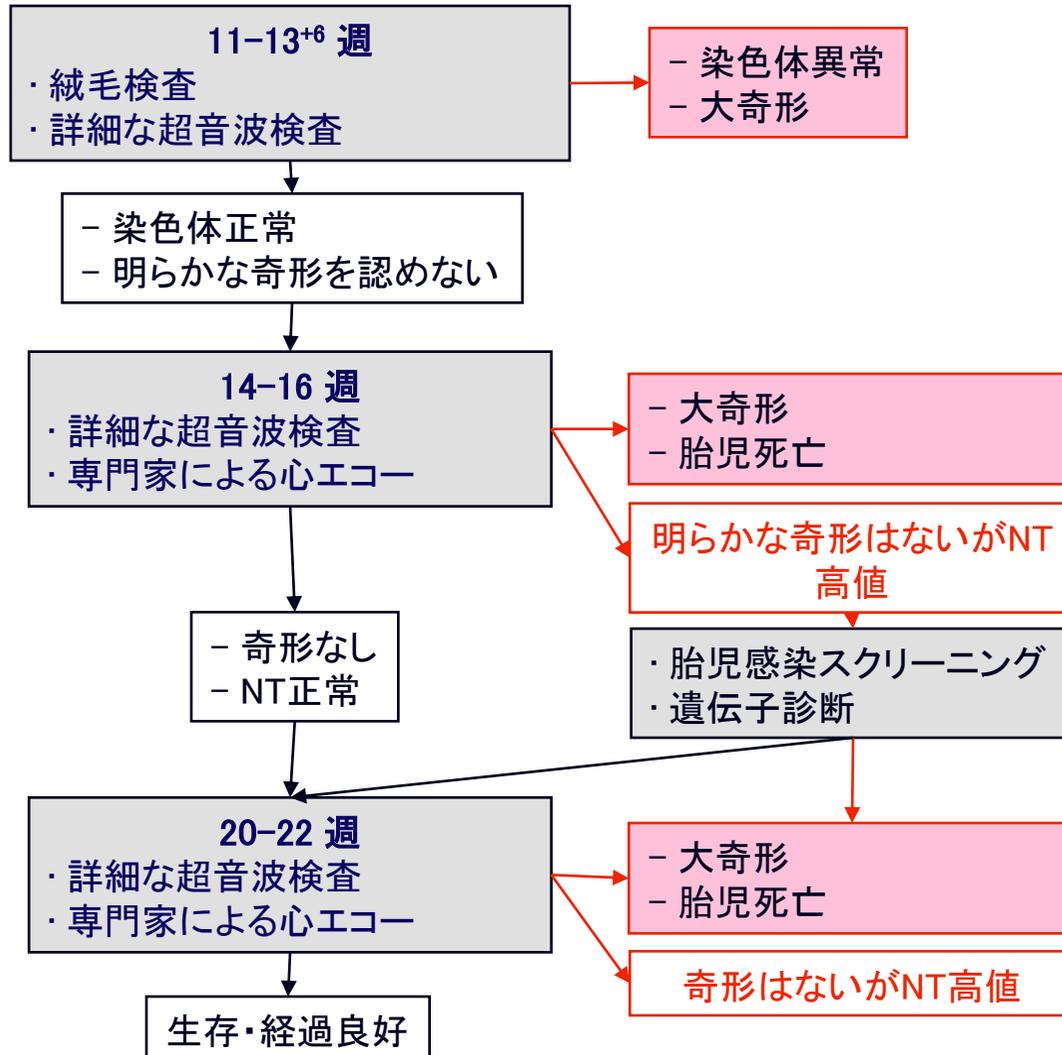
NT増加が意味すること



- グラフは各NT測定値別に、正常で健康な赤ちゃんが生まれる割合を示しています。正常NTのグループ(青帯)では97%の赤ちゃんが健康に生まれてくる一方、NT値が7mmと非常に高値(赤帯)のまれな例では15%の赤ちゃんだけが健康に生まれてきます

- NT増加と診断した後は、できる限り正確かつ迅速に、問題を持つ可能性のある胎児と、健康な胎児とを見分けることが大切です

NT増加が意味すること



このチャートはNT増加を認める妊娠管理に必要なステップとテストを要約したものです

・私たちは11-13週で染色体検索のための絨毛検査と、大奇形検索のための詳細な超音波検査を行い、これらのいずれかを認めた場合には両親に対し妊娠継続の意思を尋ねます。

・染色体が正常で、明らか大奇形が認められなかった場合、14-16週で専門家による心エコーを含め再度詳細な超音波検査を行います。ここで3つの可能性があります。まず第一に大奇形があるか胎児死亡が認められる場合、次に奇形もなくNT増加が消退する場合、第三に明らかな奇形はないがNT高値が持続する場合があります。この場合には、胎児感染のスクリーニングとさらなる遺伝子診断を考慮することが重要です

・20-22週で再度超音波検査を行い、ここでもまた大奇形もしくは胎児死亡が認められる場合、奇形はないがNT高値が持続する場合、奇形もなくNTが正常化している場合とがあります

11-13⁺⁶ 週での胎児奇形診断



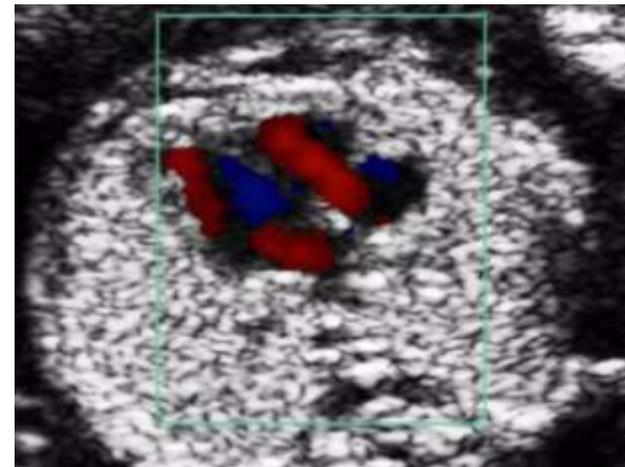
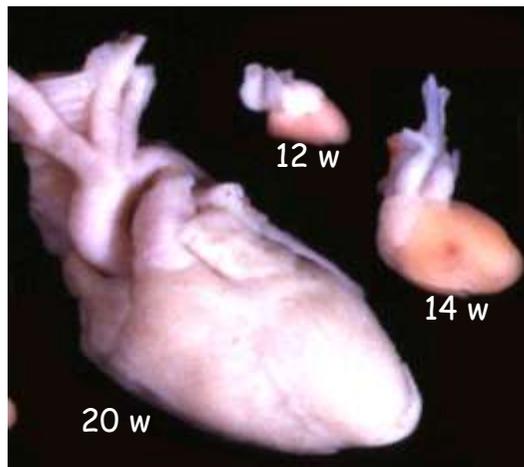
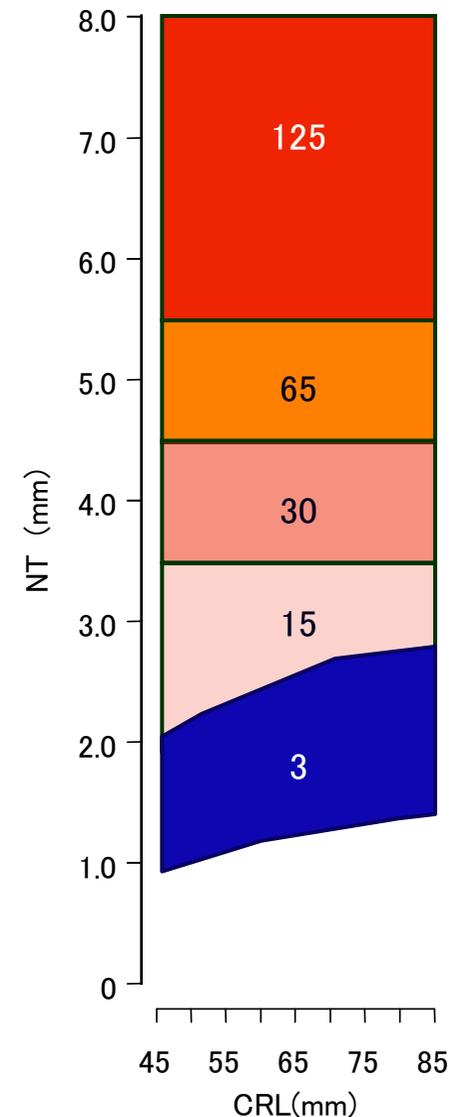
様々な胎児奇形とNT増加との関連がこれまでに報告されてきました:

- 主な心奇形
- 臍帯ヘルニア
- 巨大膀胱
- 骨格形成異常

11-13⁺⁶ 週での胎児奇形診断

心奇形

- ・心奇形は1000出生に8例認められる、最も頻度の高い先天奇形です
- ・一般的に、約半数は特に問題を起こさず治療も必要としませんが、残りの半数は致命的であったり、出生後に治療を必要としたりするため、大奇形として分類されます
- ・染色体正常な胎児で心臓に大奇形が認められる確率は、NTが正常範囲の場合(グラフ青帯)には3/1000であるのに対し、NT 7 mm(赤帯)では125/1000にまで上昇します
- ・心臓の検査は12週では20週に比べて心臓がずっと小さいため、技術的により難しくなります
- ・専門家による12週からのエコーは大多数の両親に対し、大奇形がないことを伝え安心させる効果が大いにあります。大奇形が認められる場合には、早期のエコーは正しい診断へつながり、また少なくとも疑いをもつことでフォローアップのエコーへつなげていくことができます



11-13⁺⁶ 週での胎児奇形診断



臍帯ヘルニア

- 臍帯ヘルニアとは、腸管の一部、時には肝臓が腹壁から胎児の体の前側、臍帯の中へ飛び出す病気です
- 11-13⁺⁶週で臍帯ヘルニアは約1000例に1例の頻度で認められます
- 約半分のケースで染色体異常があり、主に18トリソミーやその他の重症な奇形が見られます
- その他の奇形が見られない場合には、経過は一般的に良好で、出生数日後に行われる手術後、80-90%が生存します

11-13⁺⁶ 週での胎児奇形診断

正常の膀胱



巨大膀胱



巨大膀胱

- 胎児の膀胱は下半身に黒いエリアとして観察され、長さは通常6 mm以下です
- 胎児巨大膀胱は、膀胱の長さが7 mm以上と定義され、約1,500妊娠に1例見られます
- 膀胱の長さが7-15 mmの場合、染色体異常(主に13または18トリソミー)の確率が約20%ありますが、染色体が正常なグループでは約90%のケースで巨大膀胱は消失します
- それに対し膀胱の長さが15mm以上ある巨大膀胱の場合、染色体異常の確率は約10%で、染色体正常のグループで通常膀胱は段々と大きくなり、腎臓に障害を与えるようになります

11-13⁺⁶ 週での胎児奇形診断

NT増加のある胎児に見られる奇形(心奇形、巨大膀胱、臍帯ヘルニアなど)に加え、他に様々な大奇形が11-13⁺⁶週での超音波検査で診断可能です(無頭蓋症/無脳症、全前脳症、二分脊椎の一部)



無頭蓋症 / 無脳症

- 致命的なこの疾患では、頭蓋が形成されず、脳が高度に障害されます
- 約1,000出生に1例の割合で見られ、90%以上の症例でその原因は不明です
- 正常で頭蓋の骨化が起きる妊娠11週以降診断が可能です。無頭蓋症から無脳症への進行が見られます

11-13⁺⁶ 週での胎児奇形診断

正常の脳



全前脳症



全前脳症

- 全前脳症は脳が左右の半球に正常に発育しない、致命的な病気です。一般に、顔裂のようにこの疾患と関連のある奇形があります
- 約10,000出生に1例の割合で見られ、半数のケースが13トリソミーに合併します
- 13トリソミーに伴うケースでの再発リスクは約1%、染色体正常での再発リスクは6%あります

11-13⁺⁶ 週での胎児奇形診断



二分脊椎

- 二分脊椎は脊椎の閉鎖がうまくいかず、足へ行く神経の障害(麻痺)や膀胱へ行く神経の障害(失禁)につながる病気です
- 約1000出生に1例の割合で見られます
- 約10%のケースでその原因に染色体異常や母体の糖尿病、ある種の薬剤の使用(てんかんの薬など)があると考えられています。しかし大半のケースで正確な原因はわかっていません
- 両親または上の子供が二分脊椎の場合、再発のリスクが5%あります
- 妊婦の葉酸摂取(妊娠前から妊娠後最初の数ヶ月間)は二分脊椎のリスクを約75%減少させることができます
- 妊娠第2三半期には95%以上の症例で頭蓋の変形(レモンサイン)が認められます。第1三半期ではこのサインは約半数のケースで観察されます





双胎妊娠

双胎は全妊娠の約1%を占め、3分の2が二卵性(non-identical)、3分の1が一卵性(identical)です

- 二卵性双胎ではそれぞれの胎児が自分の胎盤と羊膜腔を持っています(二絨毛膜、二羊膜)
- 一卵性双胎では同じ胎盤(一絨毛膜)、同じ羊膜腔(一羊膜)、また臓器さえ(結合双胎またはシャム双生児)共有することがあります。一卵性双胎の3分の1が二絨毛膜性、3分の2が一絨毛膜性です
- よって、すべての一絨毛膜性双胎が一卵性で、二絨毛膜性双胎の7分の6が二卵性ということになります

二絨毛膜性双胎



一絨毛膜性双胎



双胎妊娠

膜性の診断

- 11-13⁺⁶週の超音波検査で膜性を診断する最善の方法は、2児を隔てる膜と胎盤との結合部分を調べることです。二絨毛膜性双胎では胎盤組織が三角形に突出した部分(ラムダサイン)が膜の結合部位に観察されます
- 妊娠週数が進むにつれ、「ラムダ」サインはだんだんと見つけにくくなります

双胎妊娠

膜性と妊娠合併症

双胎妊娠で妊娠経過を左右する主な因子は、一卵性か二卵性であるかということよりも、むしろ胎児が同じ胎盤を共有する(一絨毛膜性)タイプであるかどうかということにあります

流産: 11-13⁺6週のエコーで生存が確認された単胎妊娠の場合、それ以降24週までに流産が起きる確率は約1%あります。二絨毛膜性双胎の流産率は約2%、一絨毛膜性双胎のそれは約10%であり、これは重症かつ早期の双胎間輸血症候群(TTTS)が発生するかどうかによります

周産期死亡: 単胎妊娠では約0.5%、二絨毛膜性双胎(DC)で2%、一絨毛膜性双胎(MC)では4%の周産期死亡の可能性がります。双胎における死亡率増加は主に未熟性に関連した合併症が原因です。一絨毛膜性双胎ではそれに加え、TTTSに起因した合併症が発生することによります

発育遅延: 子宮内での発育不良から体重の小さな赤ちゃんが生まれる可能性が単胎で5%、二絨毛膜性双胎では20%、一絨毛膜性双胎では30%であります

早期の早産: 24週未満で出生する児のほとんどが死亡し、32週以降に出生する児のほとんどが生存することができます。24週から32週までの間での分娩では、高い新生児死亡率、また生存しても後障害を残す可能性があります。24週から32週までの間で自然早産が起きる確率は、単胎で約1%、二絨毛膜性双胎で5%、一絨毛膜性双胎では10%であります

構造異常: 大奇形の発症する確率は単胎で約1%、二絨毛膜性双胎の各児で1%、一絨毛膜性双胎の各児では4%あります

| | DC | MC |
|--------------|-----|-----|
| 流産 (11-23週) | 2% | 10% |
| 周産期死亡 (>23週) | 2% | 4% |
| 胎児発育遅延 (≥1) | 20% | 30% |
| 早産 (<32週) | 5% | 10% |
| 奇形 | 1% | 4% |

双胎妊娠



双胎間輸血症候群

- 一絨毛膜性双胎の全例で、二児の間に胎盤血管の連絡路があります
- 一児(供血児)からもう一児(受血児)へ、この血管連絡路を介して血液分配にアンバランスが起きると、双胎間輸血症候群(TTTS)が発生します
- 一絨毛膜性双胎の10%が16-24週までに重症TTTSへ進行し、受血児側では羊水過多(羊水が多すぎることに)、供血児側では羊水過少(羊水がないこと)になってしまいます
- 一絨毛膜性双胎の約10%にはその他に、重症の胎児発育遅延(FGR)がどちらかの児に見られることがあります(selective FGR)
- 重症TTTSおよびselective FGRに対する効果的な治療法として、胎児鏡を用いて連絡血管をレーザーで焼灼する手術法があります
- 妊娠11-13⁺⁶週時の両児間のNTの差によって、一児または両児が18週未満で死亡するリスク、または胎児鏡によるレーザー手術を要する可能性を推定することができます。これらの合併症のリスクは、NTの差が小さい場合には10%未満であるのに対し、NTの差が20%以上の場合では30%以上と高くなります

双胎妊娠

双胎における染色体異常

| 年齢 (歳) | 12週での21トリソミーのリスク | | |
|-----------|------------------|------|-----|
| | 単胎 | 一卵性 | 二卵性 |
| 20 | 1100 | 1070 | 550 |
| 25 | 1000 | 1000 | 500 |
| 30 | 650 | 650 | 325 |
| 31 | 550 | 550 | 275 |
| 32 | 450 | 450 | 225 |
| 33 | 400 | 400 | 200 |
| 34 | 300 | 300 | 150 |
| 35 | 250 | 250 | 125 |
| 36 | 200 | 200 | 100 |
| 37 | 150 | 150 | 75 |
| 38 | 120 | 120 | 60 |
| 39 | 90 | 90 | 45 |
| 40 | 70 | 70 | 35 |
| 41 | 50 | 50 | 25 |
| 42 | 40 | 40 | 20 |

- **一卵性双胎**は本来、1セットの細胞から始まり、2人の胎児に分裂します。その結果、両方の児に染色体異常が起きるか両方にまったく起きないということになります。両児に染色体異常が起きるリスクは母体年齢によって決まり、その確率は同年齢の母親から生まれる単胎の場合と同じになります

- **二卵性双胎**では各児に起きるリスクは単胎妊娠の場合と同じで、少なくとも一児に異常が起きる確率は、単胎妊娠の場合の2倍ということになります。これはサイコロを投げるようなもので、6の目が出る確率は6分の1です。もしサイコロを2回投げれば、6の目が少なくとも1回出る確率は6分の1足す6分の1で6分の2、つまり3分の1ということになります

- 双胎妊娠で染色体異常スクリーニングを効果的に行うには、母体年齢、NT、胎児心拍数、母体血清freeβ-hCGおよびPAPP-Aを組み合わせるのが良いと考えられます

- **二絨毛膜性双胎**のカウンセリングでは、二児間で異なったNT値がしばしば測定されるため、胎児毎の21トリソミー個別リスクを説明しなければなりません。一方の児が正常でもう一方の児が染色体異常ということもあります

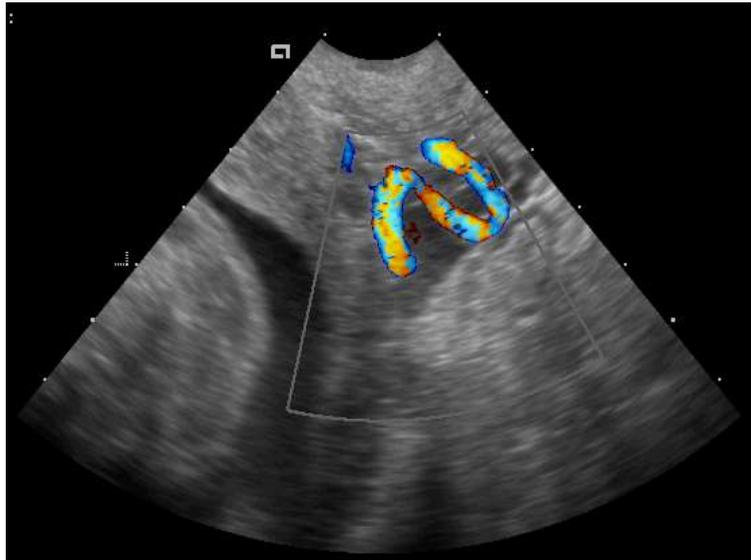
- **一絨毛膜性双胎**では二児間にNTの差が起きることはありえますが、染色体異常のリスクは一卵性ゆえに二児ともに同じです。21トリソミーのリスクは、母体年齢、NT、母体血液検査をもとに各児で計算し、その平均値を一妊娠あたりのリスクと見なします

双胎妊娠

双胎における羊水検査と絨毛検査

- 双胎での羊水穿刺は両児の染色体を正確に知ることが出来、処置に関連した流産率は約2%です
- 絨毛採取の場合、処置に関連した流産率は同様に約2%ですが、約1%のケースで同一胎盤をサンプリングするか、または採取時のcontaminationのために、診断エラーが起こる可能性があります。この点からは、絨毛検査よりも羊水検査の方が好ましいと言えます
- 一方の児に染色体異常があり、他児が染色体正常の双胎妊娠では、主な選択肢は選択的に減胎を行うか、待機的に管理することになり、後者では両児とも生存して生まれる可能性があります
- 16th週以降の減胎は14週以前の減胎に比べてはるかに(3倍)流産のリスクが高いため、両親が侵襲的検査を希望すれば、16週以降に結果が出る羊水穿刺よりも、14週未満に結果が判明するCVSを行うのが好ましいと言えます

妊娠高血圧症候群スクリーニング



妊娠高血圧症候群(妊娠中毒症)とは妊娠後半に高血圧とタンパク尿を発症する疾患です

- 妊娠高血圧症候群は全妊娠の2%に発症し、中には胎児と母体の両方に生命の危機を及ぼすケースがあります
- 妊娠高血圧症候群のリスクが高い女性を見分けることは、潜在的に妊娠結果を改善しうるといえます。このような妊娠では母体と胎児を集中的にモニタリングすることで、より早期の発見や重篤な合併症を防ぐための治療の開始へつなげていくことができます



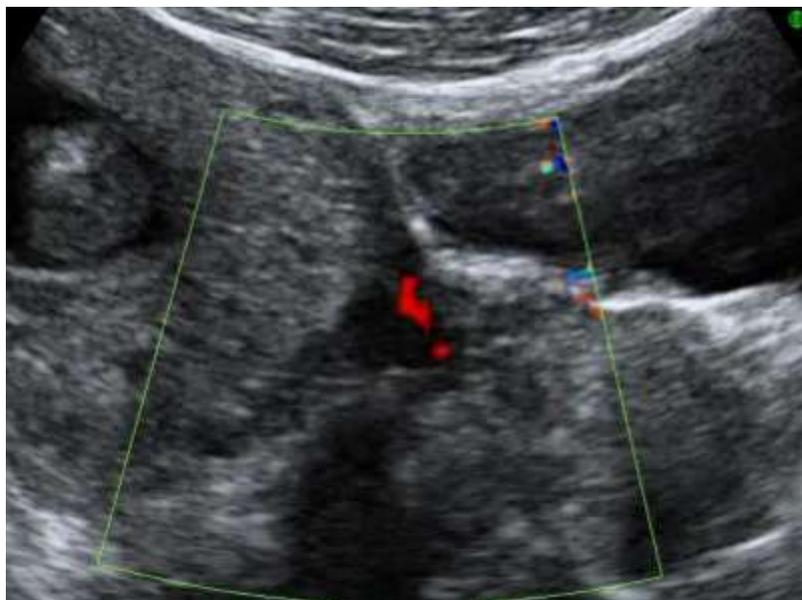
妊娠高血圧症候群スクリーニング

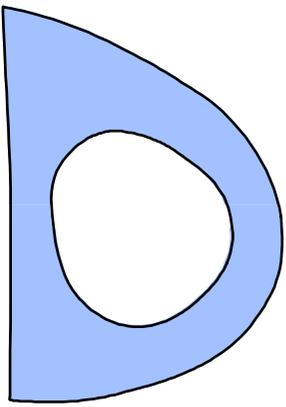
妊娠高血圧症候群の根本的メカニズムは、胎盤の発育不良であると考えられています

患者個別の妊娠高血圧症候群発症リスクは以下の項目の組み合わせで求めることができます:

- 病歴(人種、体重、妊娠高血圧症候群合併妊娠の既往)
- 母体血圧
- 超音波による子宮動脈(胎盤に血液を供給する血管)の血流測定
- 母体血中の胎盤産生物質の測定

● この組み合わせによるスクリーニングにより、重症妊娠高血圧症候群を発症する症例を約90%同定することができます





11-13⁺⁶週超音波検査

このコースへのご参加ありがとうございます。お役に立てることを願っています

コースへのご評価と、今後の改善に役立つコメントをいただければ幸いです：

<http://www.fetalmedicine.com/fmf/online-education/01-11-136-week-scan/>

日本語翻訳： 峯川亮子