

C. 産婦人科検査法

Obstetrical and Gynecological Examination

13. 妊娠中の胎児診断 (形態異常のスクリーニング)

Diagnosis of Fetal Abnormalities

妊娠中、すなわち出生前に胎児の異常が正しく診断されるかどうかは、児の予後を大きく左右することがあり、胎児診断は重要である。超音波検査は簡便で、胎児発育の評価や形態異常の診断に有用、かつ診断能力の高い検査法である。妊婦健診を行う産婦人科医は超音波による胎児診断に精通している必要がある。

胎児発育については、「胎児発育・児体重測定」の項に記載されており、本項では、超音波専門医でない一般の産婦人科医が行い得る超音波断層法を用いた胎児形態異常のスクリーニングを中心に述べる。具体的な胎児形態異常については、本誌59巻12号掲載予定の「胎児形態異常」の項に記載予定である。

1. 胎児形態異常スクリーニングの時期

超音波検査による形態異常のスクリーニングは、頻回に行えば行うほど異常の発見率は上がると考えられるが、検査時間やマンパワーなどの制約がある。しかし、少なくとも、妊娠10～11週頃に外表の大きな異常のチェックと、妊娠18～20週頃に外表と内臓のチェックを行うことが望ましい。

Down 症を主とする染色体異常スクリーニングのため、妊娠11～13週に NT(nuchal translucency)の計測を積極的に行っている国もあるが、わが国では倫理的な問題などのためにスクリーニングとして全例実施することには議論がある。NT 計測については「妊娠初期の超音波診断」の項を参照。

その他の時期にも胎児発育評価のための胎児計測を行う際に、頭部、胸部、腹部に異常な液体貯留像などが出現していないかを一瞬でもよいので確認するよう心がけることが大切である。

2. 胎児形態異常スクリーニングの方法

1) 妊娠10～11週頃

この時期になると、図 C-13-1 に示すように、外見上、胎児が人間の形をしてきて、外表の大きな異常をみつけやすくなる。3 次元超音波は胎児の立体的な構造を把握するのに有用であり、超音波断層法では分かりにくい異常の診断に有用であるが¹⁾、スクリーニングにおいては超音波断層法が第一選択となる。経腹法でも胎児を観察できるが、この時期では、詳細な画像が得られる経腔法を用いて検査することが望ましい。この時期のチェック項目を表 C-13-1 に示す。

頭部が半球状でなく不整な形をしている場合は、頭蓋骨が欠損した無頭蓋症(妊娠週数が進むと無脳症になる)が疑われる。胎児の一部が羊膜を突き破って外側、すなわち絨毛膜腔に突出してみえる場合は、body stalk anomaly のような重篤な異常が疑われる。両足が1つに癒合している場合は、人魚体のような異常が疑われる。この時期は生理的臍帯ヘルニアを認める時期であり、臍帯内に腸管が脱出しているようにみえても、妊娠12



(図 C-13-1) 妊娠 11 週の正常胎児の超音波 3 次元像

(表 C-13-1) 妊娠 10～11 週の
チェック項目

- 1) 胎児頭部が半球状で不整はないか
- 2) 胎児全体が羊膜腔の中にあるか
- 3) 四肢は 4 本確認できるか

(表 C-13-2) 妊娠 12～15 週のチェッ
ク項目

- 1) 頭部横断面で左右対称に脳や脈絡叢 (図 C-13-2) を認めるか
- 2) 胸部横断面で拍動する心臓がやや左寄りに位置しているか
- 3) 腹壁外に突出した臓器を認めないか

週までに腹腔内に還納することが多い。

この時期には、「妊娠初期の超音波診断」の項に書かれてあるように、妊娠週数の確認 (CRL 計測) と胎児の数のチェックを行わなくてはならない。また、多胎妊娠であることが分かった場合は、絨毛膜の数 (GS の数) と羊膜の数の確認 (膜性診断) が必須である。

2) 妊娠 12～15 週頃

この時期になると、経腹法でも胎児の大きな異常が認識できるようになる。妊娠 18～20 週のスクリーニングの時期まで待ってもよいが、超音波診断装置を用いて、BPD の計測や胎児心拍動の確認を行う場合は、表 C-13-2 に示す項目にも注意するとよい。

児頭大横径 (BPD) を測定しながら頭蓋内に注意し、脳が全くない水無脳症や、脳の一部しか認めない全前脳胞症などを否定する。胸部横断面で心臓が規則的に拍動していることを確認すると同時に、右に寄っていないか、極端に左に寄っていないかをチェックする。もし異常があれば、内臓逆位症、胸腔内腫瘍などの存在が考えられる。腹部では臍部に注目し、腹壁からの内臓の脱出 (臍帯ヘルニアや腹壁破裂) がないかを確認する。

3) 妊娠 18～20 週頃

この時期になると、心臓をはじめ胎児の内臓が小さいながらもかなりみえるようになってくるため²⁾、この時期に多少時間をかけてでも重点的にスクリーニング検査することが望ましい。検査に時間をかければかけるほど、チェック項目を増やせば増やすほど異常の発見率は上がると期待されるが、どれだけの時間、どれだけのマンパワーを割けるかは施設によって異なる。

ここでは、限られた時間でも施行可能なように、主として生命予後に関係するような重篤な異常、高次周産期センターでの分娩が望ましい異常などをみつけ出す簡便なスクリーニング法 (表 C-13-3) について述べる。

(1) 頭部

頭蓋骨が不明瞭で BPD が計測できない場合や頭部 (多くは眼窩より上部) が認められない場合は、無脳症 (妊娠初期には、露出した脳組織が残存しているため、無頭蓋症と呼ばれる) のような重篤な異常が疑われる。

頭蓋内の脳構造は、正常では正中を示す midline echo を挟んで左右対称であるが、非

(表 C-13-3) 妊娠 18 ～ 20 週のチェック項目

1. 頭部 (図 C-13-3a)
 - ・ BPD は妊娠週数相当か
 - ・ 頭部横断面で内部は左右対称で頭蓋内に異常像を認めないか
 - ・ 頭蓋外に突出する異常像を認めないか
2. 上唇 (図 C-13-3b)
 - ・ 口唇裂はないか
3. 胸部
 - ・ 心臓の位置と軸は左に寄っているか (図 C-13-3c)
 - ・ 左右心房心室の大きさのバランスはよい (図 C-13-3c)
 - ・ 胸腔内に異常な像を認めないか (図 C-13-3c)
 - ・ 大動脈と肺動脈がラセン状に走行しているか (図 C-13-3d)
 - ・ 大動脈と肺動脈の太さは略同じか (図 C-13-3d)
4. 腹部
 - ・ 胃胞が左側にあるか
 - ・ 胃胞, 膀胱, 胆嚢以外に嚢胞を認めないか
 - ・ 腹壁 (臍部) から臓器の脱出を認めないか (図 C-13-3e)
5. 脊柱, 臀部 (図 C-13-3f)
 - ・ 椎体と棘突起が欠損なく並んでいるか
 - ・ 背中, 臀部に異常な隆起を認めないか
6. 四肢 (図 C-13-3g, h)
 - ・ 十分な長さの四肢が確認できるか
7. 羊水
 - ・ 羊水過多も過少も認めないか

対称であれば脳腫瘍や片側の水頭症などが疑われる。頭蓋内に構造物が認められないか、わずかに認めるだけで大半が反射のない液体貯留像であれば、水無脳症や全前脳症などの異常が疑われる。

輪郭が明瞭な異常嚢胞部分を認めた場合は、くも膜嚢胞(arachnoid cyst)、孔脳症(porencephaly)、ガレン静脈瘤(vein of Galen aneurysm)などが疑われる。ガレン静脈瘤の場合は、超音波ドブラ法で嚢胞内に血流が確認できる。

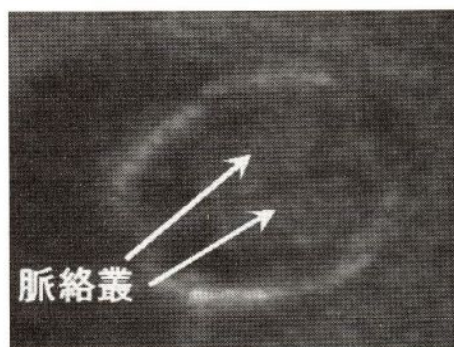
この時期の脈絡叢には、18トリソミーのマーカーといわれている脈絡叢嚢胞(choroid plexus cyst)を認めることがあるが、ほかに奇形を認めない場合は染色体異常である可能性は少ない。

二分脊椎による2次的変化として頭部に形態異常をきたすこともあるため、頭部の異常を認めた場合は脊柱のチェックも忘れてはならない。

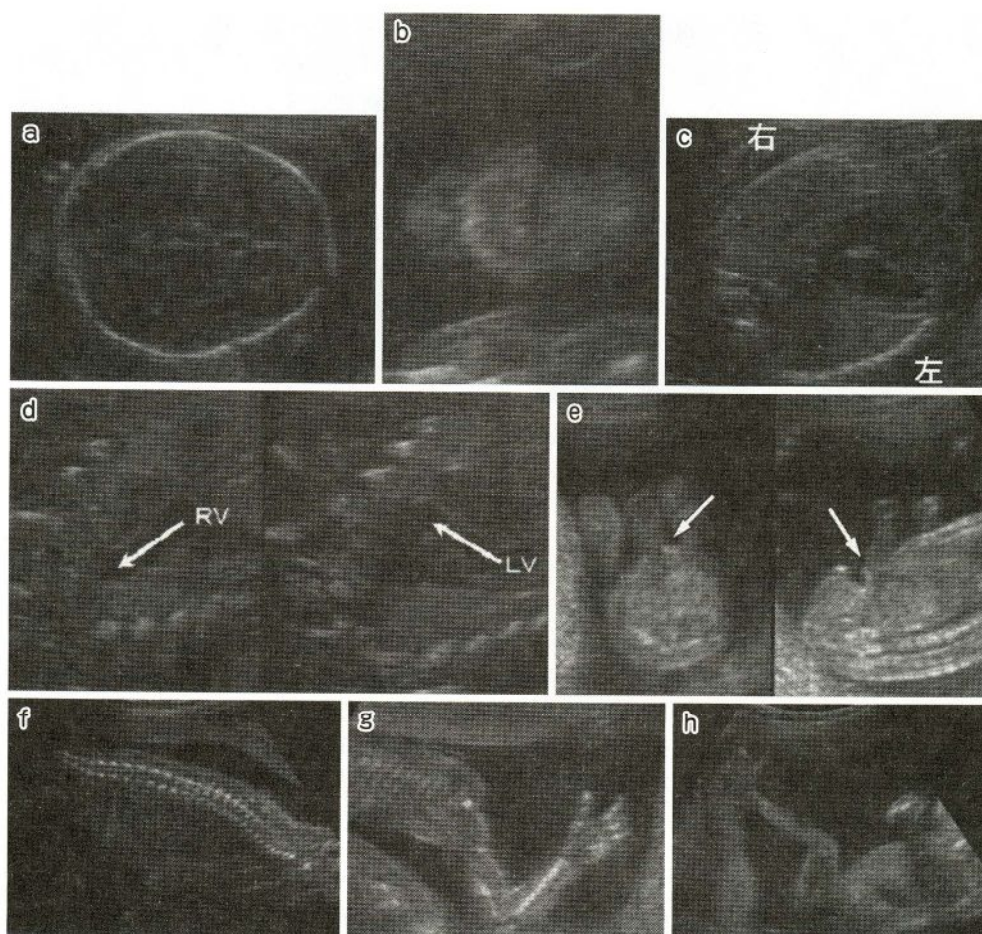
頭蓋外に突出する異常像を認める場合は、髄膜瘤や脳髄膜瘤などの異常が疑われる。

(2) 上唇

顔の前額断面(上唇に合わせて少し斜めの断面)で上唇を確認する。上唇の一部欠損あるいは切れ込みがあれば、口唇裂が疑われる。口唇裂は、重篤な染色体異常や全前脳症に



(図 C-13-2) 妊娠 13 週の正常胎児の頭部横断像



(図 C-13-3) 妊娠 20 週頃の正常胎児の各断面 (表 C-13-3, 本文参照)

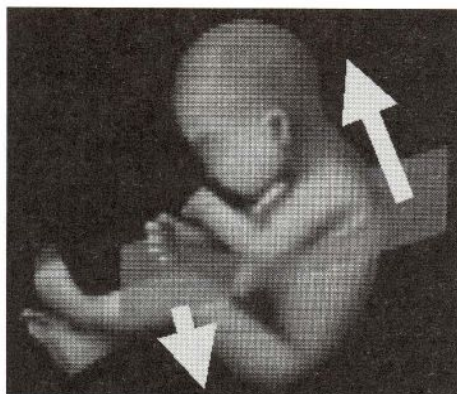
合併して認められることもあり, ほかの形態異常の有無を注意深く検索する必要がある。

(3) 胸部

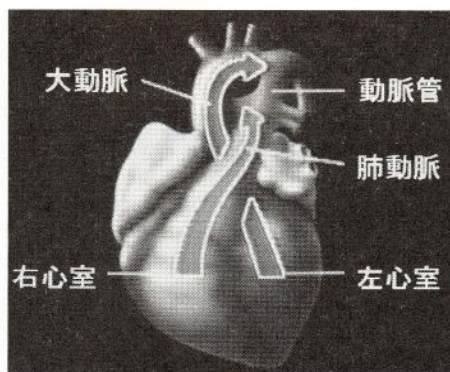
胸部の異常は, 出生直後の呼吸・循環に影響する可能性があり, 出生前診断が重要である。まず, 四腔断面で, 心臓の位置および心尖部が左寄りであること, 左右心房心室の 4 つの部屋がほぼ均等の大きさであることを確認する。

もし, 心臓が右に変位していれば, 左胸腔内の肺に注目する。正常な肺は, ほぼ均一の輝度を有しており, もし輝度の違う部分が含まれている場合は, 横隔膜ヘルニア, Congenital cystic adenomatoid malformation (CCAM), 肺分画症などが疑われる。CCAM は嚢胞性の疾患であるが, 嚢胞の大きさと数により, 単一または少数の大きな嚢胞が片側の胸腔を占めているようにみえる場合や, 肺の中に輝度の高い充実性の腫瘍があるようにみえる場合など, さまざまな超音波像を示す。左胸腔内に異常を認めず心尖部が右を向いている場合は, 内臓逆位を疑う。

左右心房心室の 4 つの部屋の大きさが不均等である場合は, 左心低形成, 右心低形成, 大血管の異常など何らかの異常が疑われる。



(図 C-13-4) 四腔断面から大血管流出路の断面を描出するためのプローブ回転方向³⁾



(図 C-13-5) 大動脈と肺動脈との位置関係³⁾

大血管の走行は、四腔断面から、図 C-13-4のように背中側を頭側に向けるようにプローブを回転すると左心室(LV)から大動脈が出て行く断面が認められる³⁾。その断面からプローブを胎児の前方に少し平行移動すると右心室(RV)から肺動脈が出て行く断面が認められる(図 C-13-3d)。大血管転位症の場合は、四腔断面はまったく正常にみえるため、大動脈と肺動脈の走行(図 C-13-5)まで確認する必要がある。

超音波検査に習熟してきたら、大動脈弓から動脈管が合流する部分までを確認して大動脈縮窄がないかを、また、肺からの静脈血流が左心房に流入していることをカラードプラ法を併用しながら確認して総肺静脈還流異常がないかもチェックできるようになるとよい。

(4) 腹部

胃が胎児の左側にあることを確認することは内臓逆位を見逃さないために必要である。内臓逆位は、重篤な心奇形を伴っていることがある。胃泡がまったく認められない場合は食道閉鎖が疑われる。

腹部で黒く嚢胞状にみえるのは、胃泡、膀胱、胆嚢、血管であり、それらが極端に大きくみえる場合や、それ以外に嚢胞部分を認めた場合は、消化管の閉鎖に伴う胃や腸の拡張、尿路系の閉鎖に伴う水腎症、水尿管、巨大膀胱、あるいは腎臓や肝臓の嚢胞など、何らかの異常が疑われる。

臍部で臓器が腹腔から脱出している場合は、臍帯ヘルニア、腹壁破裂、body stalk anomalyなどの異常が疑われる。臍部より下方で腹壁から突出した不整な構造物を認めた場合は、膀胱外反や、腸や膀胱が外反した総排泄腔外反症などが疑われる。

(5) 脊柱、臀部

正中矢状断面で椎体と棘突起が2列に並んで観察されるが、棘突起が欠損している場合は二分脊椎を疑う。二分脊椎は脊柱のどの部分でも起こりうるが、腰部に多い。

背中に隆起を認めた場合は、二分脊椎に伴う髄膜瘤や脊髄髄膜瘤が疑われる。臀部では、仙尾部奇形腫の可能性もある。仙尾部奇形腫では、嚢胞部分と反射が強い部分を含む充実部分が混在していることが多い。

(6) 四肢

全身的な骨系統の異常の1症状として、四肢短縮を認めることがある。多くはこの時期に、一見して大腿骨や上腕骨が短いことで気づかれる。ただし、軟骨無形成症(achon-

droplasia)のように妊娠20週くらいまでは正常の長さで、それ以降、徐々に発育不良になるものもある。四肢短縮を疑った場合は頭蓋骨や胸郭をはじめ全身をチェックする。

労力対効果を考慮すると指の数まではチェックする必要はないが、上腕、前腕、手と、大腿、下腿、足先までをそれぞれ長軸に沿って確認していくと、手首の異常屈曲や内反足などの異常が見つかる場合もある。

(7) 羊水

この時期の羊水は大半が胎児の尿に置き換わるため、破水をしていないにもかかわらず羊水量が極度に減少し、胎児の体内に尿貯留像が認められない場合は、腎臓の無形成あるいは常染色体劣性嚢胞腎(autosomal recessive polycystic kidney)のような重篤な腎疾患が疑われる。腎の無形成であっても、妊娠12週頃までは十分な量の羊水が認められることが多い。

一絨毛膜二羊膜双胎が双胎間輸血症候群を起こすと、受血児が羊水過多を示す。

4) 妊娠20週以降

妊娠20週頃に異常がなくても、それ以降に胸水、腹水、卵巣嚢腫などが出現したり、胎児の発育に異常をきたしたりすることもある。そのため、妊婦健診時に、可能な限り、胎児計測(児頭大横径、腹部、大腿骨長)を行い、同時に頭蓋内、胸腔内、腹腔内に異常な液体貯留や腫瘍像がないかをごく短時間でもチェックすることが望ましい。

3. MRI の応用

超音波検査は、診断能力の高い検査法であるが、骨に囲まれた部分は音響陰影のために明瞭な画像が得られないという欠点がある。MRIは骨に囲まれた部分でも明瞭な画像が得られるため、頭蓋内の異常、あるいは胸腔内の異常が疑われるにもかかわらず、頭蓋骨や肋骨のために明瞭な超音波画像が得られない場合はMRIを考慮する。

胎児に対する安全性が確認されていないとして、放射線科からMRI検査を拒否される場合もあるが、あらかじめ超音波検査で異常が疑われている場合は、検査を受けるメリットのほうが大きいと考えられる。ただし、古いMRI装置や不適切な撮像方法では、超音波画像以上に有用な画像が得られないこともあり、検査前に放射線科と話し合っておく必要がある。

《参考文献》

1. 馬場一憲, 井尾裕子. 産婦人科における3次元超音波. 東京: メジカルビュー社, 2000
2. 馬場一憲. <http://www2.ocn.ne.jp/~baba> (ホームページ)
3. 馬場一憲, 木下勝之. 正しい超音波診断のために一妊娠中後期正常篇(ビデオ). 東京: メジカルビュー社, 1991

〈馬場 一憲*〉

*Kazunori BABA

Center for Maternal, Fetal and Neonatal Medicine, Saitama Medical Center, Saitama Medical University, Saitama

Key words: Ultrasonography · Prenatal diagnosis · Screening

索引語: 超音波検査, 出生前診断, スクリーニング