

周産期に気付かれる難病

産婦人科

渡邊憲和

周産期に気付かれる難病

周産期：出産前後の期間。妊娠22週～児出生後7日を指す

日本産科婦人科学会. 産科婦人科用語集・用語解説集改訂第4版. 2018



妊婦健診や出生時に、
先天性疾患に気付くことがある

日本の先天性疾患

本邦では「日本産婦人科医会」と「クリアリングハウス国際モニタリングセンター日本支部（横浜市立大学内）」が中心となり、全国の先天性疾患（特に形態異常）のモニタリングが行われている

2020年の日本の先天性患(110,555児中)

1	心室中隔欠損	576
2	動脈管開存	200
3	耳瘻孔	187
4	ダウン症候群	182
5	口唇・口蓋裂	160

全疾患を合わせた頻度は
出生児の**3.15%**
→**およそ30人に1人**

倉澤健太郎. 医学のあゆみ. 2022

様々な指定難病も含まれている

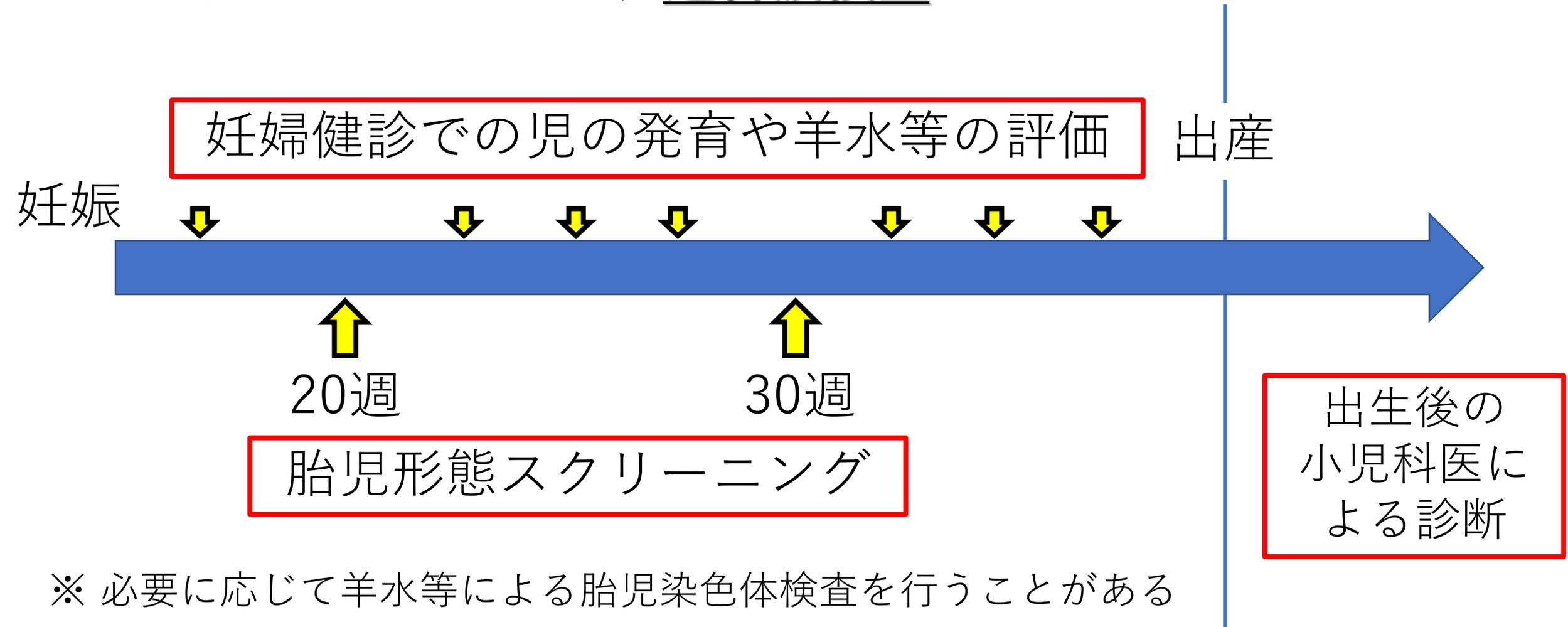
胎児期に疑われる指定難病

分類	疾患名	告示番号
心臓	総動脈管遺残症	207
	ファロー四徴症	215
	単心室症	210
	心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症	214
胸部臓器	先天性横隔膜ヘルニア	294
多臓器	多脾症候群	188
	VATER症候群	173
腎	多発性嚢胞腎	67
骨盤部臓器	総排泄腔遺残	293

・・・など

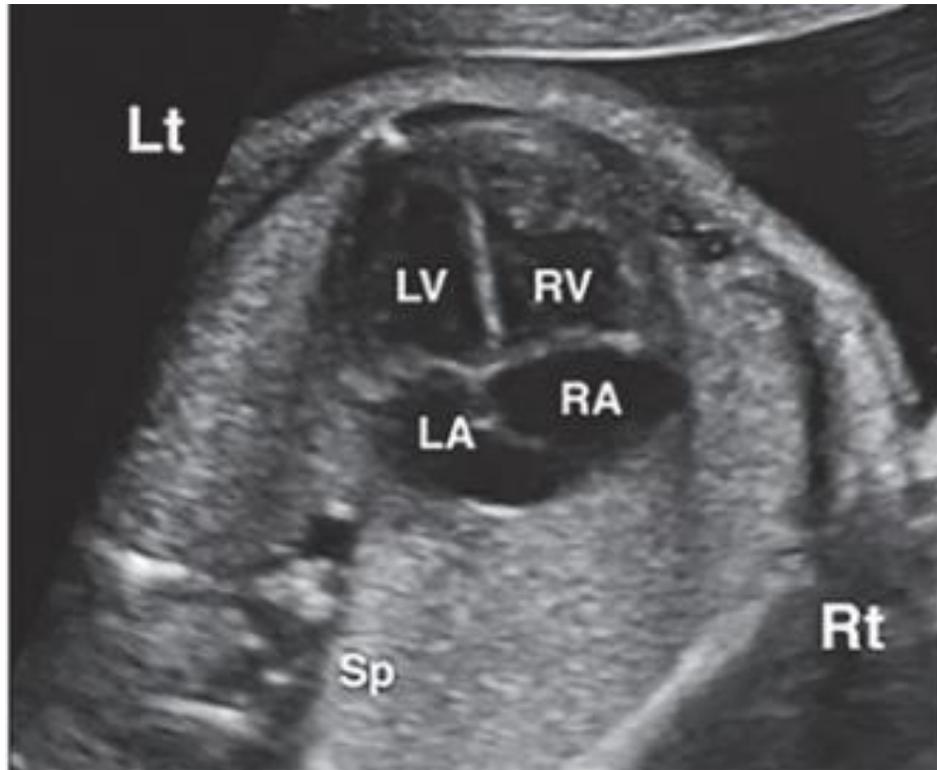
周産期の児の診断

妊娠中の胎児診断法は、超音波検査が中心

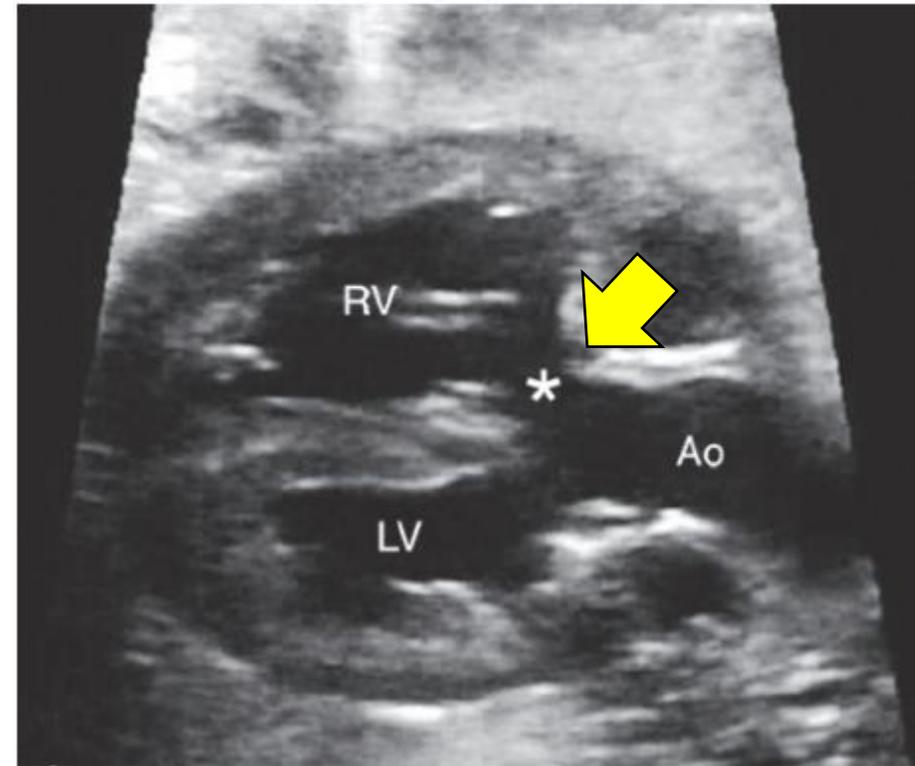


※ 必要に応じて羊水等による胎児染色体検査を行うことがある

超音波検査による胎児診断

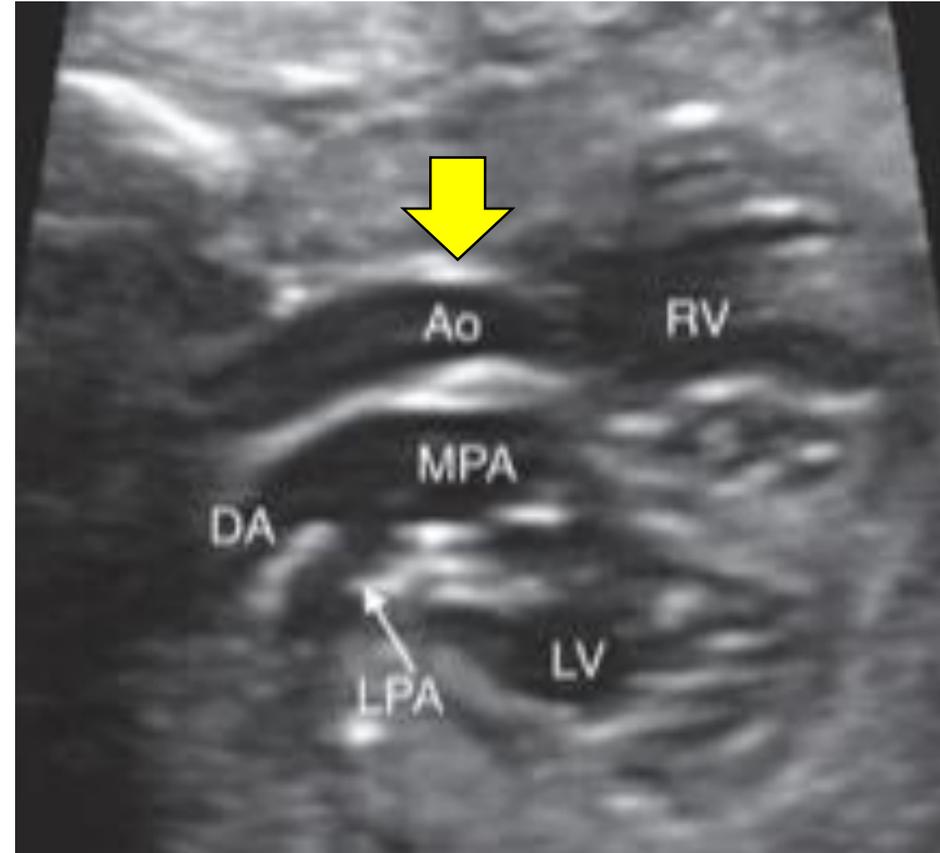
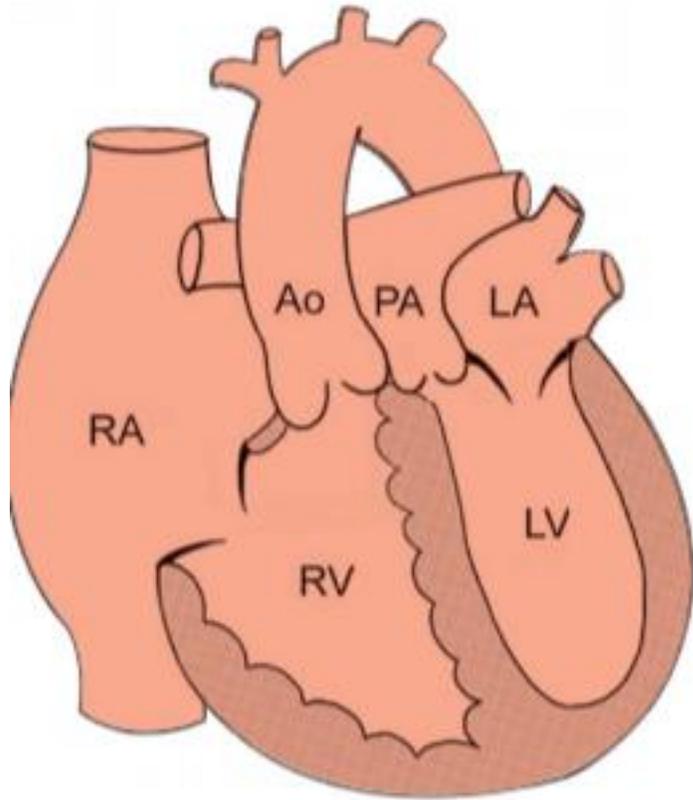


心臓の四腔断面像（正常）



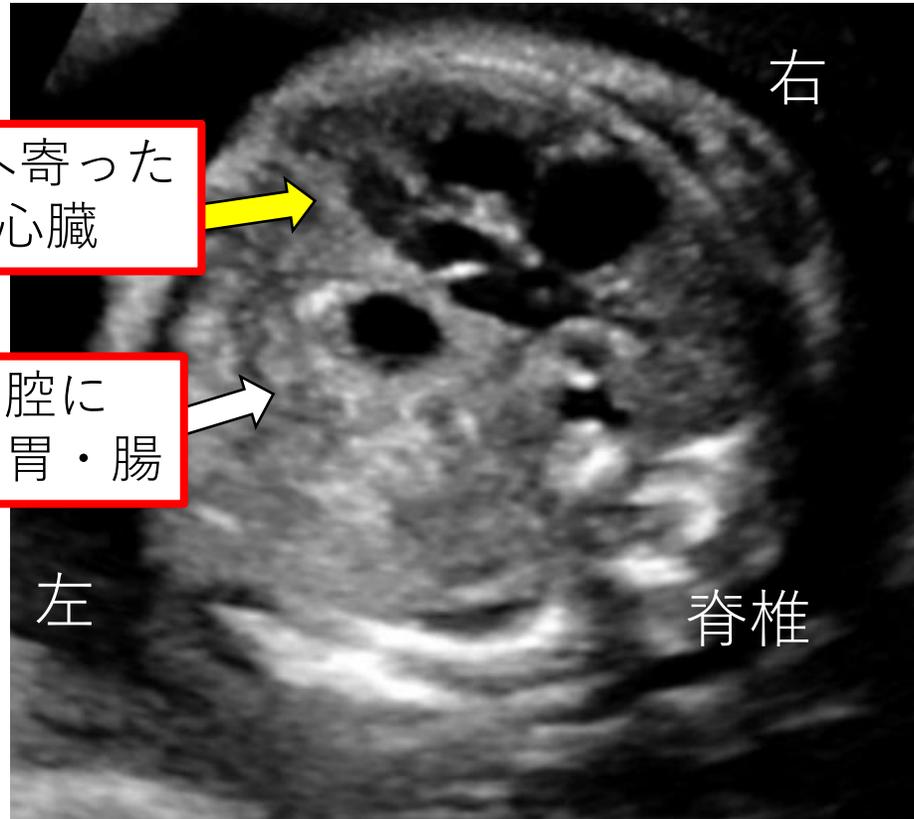
ファロー四徴症
(告示番号215)

超音波検査による胎児診断

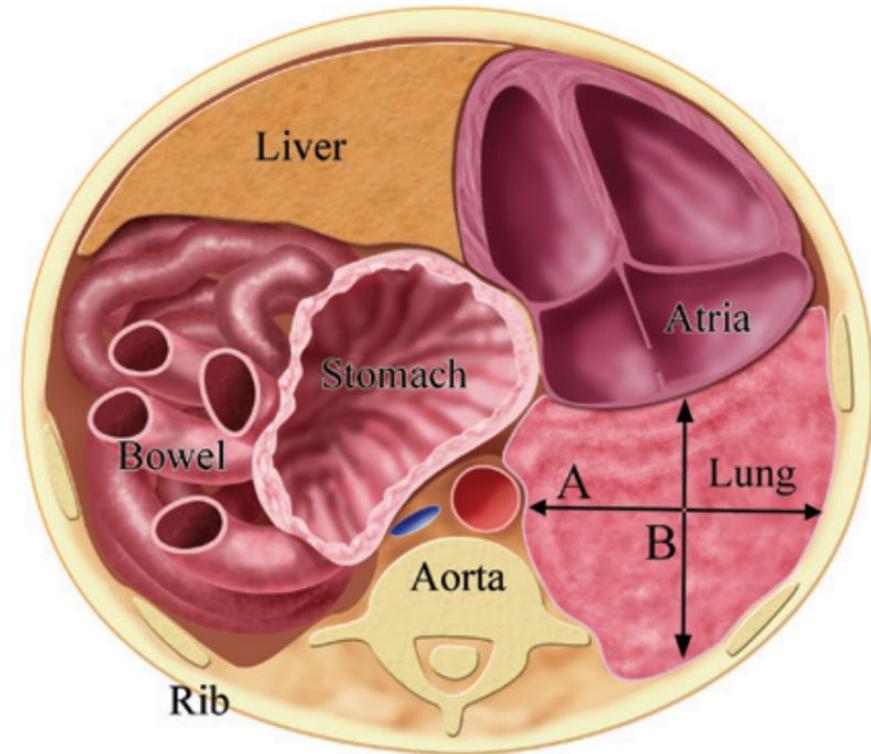


完全大血管転位症（告示番号209）

超音波検査による胎児診断



胎児胸部の横断像



先天性横隔膜ヘルニア (告示番号294)

胎児に難病が疑われる場合の管理

- 疾患によって、小児科、小児外科、脳外科、麻酔科等、関連各部署の協力を得て出生後の治療の準備を進める
- 出生後すぐに治療が必要な場合には、NICUで治療が開始されることが多い
- 当院での治療が困難な場合には、出産前に県外の施設へ紹介する場合もある

診療科間、部署間、施設間での連携が必要

母体の難病

難病を持つ妊婦

- ・ 重症筋無力症（告示番号11）
 - ・ 潰瘍性大腸炎（97）
 - ・ IgA腎症（66）
 - ・ 全身性エリテマトーデス（49）
 - ・ 特発性血小板減少性紫斑病（63）
 - ・ もやもや病（22）
- ・・・など

難病の治療・管理が行われている状態で妊娠する場合が多い
・・・が、妊娠中に発覚することもある

症例提示

【症例】 22歳 女性

【妊娠分娩歴】 1妊0産

【既往歴】 特になし

【家族歴】 母：糖尿病

【現病歴】

妊娠32週 羊水過多、子宮収縮頻回で入院

33週 塩酸リトドリン（子宮収縮抑制薬）投与で

筋肉痛、CPK上昇あり

症例提示

- ・ 羊水過多
- ・ CPK上昇

超音波検査：
児の形態異常はないが、動きが少ない

児の神経筋疾患→羊水を飲めない→羊水過多？

親から子への遺
伝があり得る
→母も罹患？

鑑別疾患：筋ジストロフィー（告示番号113）

神経内科での遺伝子検査により
母児ともに筋強直性ジストロフィーと診断された

まとめ

- ・ 周産期に母児の難病に気付くことがある
- ・ 診断・治療には、複数の診療科、多職種、多施設での連携が必要になる

今後ともよろしくお願いいたします

