

# 目で見える出生前胎児診断

金杉 知宣／菊池 昭彦\*

岩手医科大学医学部産婦人科学講座助教，教授\*

## はじめに

胎児染色体異常に対する出生前胎児診断は絨毛検査・羊水検査などの確定的検査のほかに，母体血清マーカー，非侵襲的出生前遺伝学的検査(non-invasive prenatal genetic testing；NIPT)，第1三半期超音波検査(first trimester ultrasound screening；FTS)などの非確定的検査があり，これらのリスク評価の結果によっては確定的検査が必要となる。今回は，その非確定的検査のなかのFTSについて述べたあとに検査方法・結果の解釈に関していまだに誤解の多いnuchal translucency(NT)についてその測定法を中心に解説する。

## I. 遺伝学的検査としてのFTS

FTSは出生前の非侵襲的遺伝学的検査に位置づけられており，検査前の臨床遺伝専門医・認定遺伝カウンセラーによる遺伝カウンセリング・検査の説明と同意・検査後のフォローまでが必要とされる。FTSには，NTの計測，鼻骨形成(nasal bone)，静脈管(ductus venosus；DV)血流の拍動指数(pulsatility index；PI)，三尖弁逆流波形(tricuspid regurgitation；TR)などのパラメーターを評価し，母体年齢に応じた染色体異常のリスクに応じて染色体異常のリスクの計算が行われる<sup>1)</sup>。この組み合わせで90%以上の染色体異常が検出されるといわれているが，詳細は他稿に譲る。

## II. Nuchal Translucency(NT)

NTとは超音波で妊娠10～14週頃までに認められる胎児頭頸部皮下に認められる無エコー域であり，皮下のリンパ液の貯留と考えられている。正常・異常に関わらず認められるが，NTが厚いほど染色体異常や先天性心疾患などの胎児形態異常の可能性が高くなると報告されている<sup>2)3)</sup>。NT計

測単独でも染色体異常の検出法としてよく知られており，本来であれば検査前の遺伝カウンセリングが必要だが通常の妊婦健診で偶然NT肥厚を指摘され，正しい説明がないままに高次施設に紹介されることが多いのが現状である。NTについては表1に示す計測法で正しく計測してはじめて評価される<sup>4)</sup>(図1)。なお，偶然にNT肥厚を発見したときの対応については産婦人科診療ガイドラインにも記載されているので参照されたい<sup>5)</sup>。

実際に最も測定時に苦勞するのは，正中断面をうまく描出させることや，羊膜と背中が接しており両者の区別が困難なことである。胎児の位置によっては測定が困難な場合があり，胎児の位置が変わるのを待つなどある程度の時間を勞し，日を改めて観察する場合も出てくる(図2)。そのため，通常の妊婦健診と重ねて行うのは困難である。

- ・ 妊娠週数が妊娠11週0日～13週6日の間に計測。
- ・ CRLは45～84mmでなければならない。
- ・ 画像の拡大は頭部と胸郭で画面が占められなくてはならない。
- ・ 正中矢状断面を描出する。
- ・ 胎児皮膚表面と羊膜との区別に注意する。
- ・ 胎児が過伸展・過屈曲位でない姿勢(ニュートラルポジション)で計測。
- ・ 画像を拡大する際にゲインは落としておく。
- ・ 計測キャリバーは内側の境界(on-to-on)に置く。
- ・ 複数回計測し最も大きな値を採用する。
- ・ 臍帯頸部巻絡がある場合は同部位の前後で計測し平均値を用いる。

表1 NTの正しい計測法

(文献4)より引用・改変)