The Publication of the Japan Spina Bifida and Hydrocephalus Research Foundation

The publication of the Japan Spina Bifida and Hydrocephalus Research Foundation “B & C” Vol. 30 No.5 February 2024

水頭症の胎児診断

原田　敦子

高槻病院　小児脳神経外科　主任部長

著者のご紹介

はらだ　あつこ

1996（平成8）年、新潟大学医学部を卒業し、脳神経外科を専攻する。
新潟大学大学院医学研究科でもやもや病のMRIに関する研究を行い、2002年に医学博士を取得。新潟大学医歯学総合病院、新潟市民病院など新潟大学関連施設にて勤務の後、2012年より高槻病院に勤務、2018年より現職。

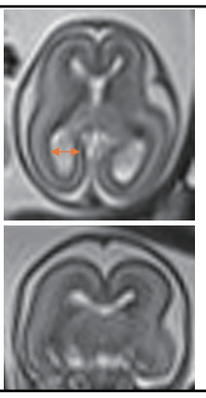
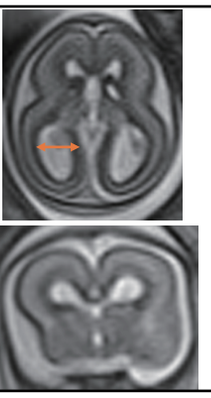
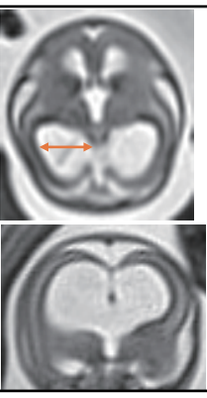
1．はじめに

超音波検査の進歩や産婦人科医の診断技術の向上から、最近は赤ちゃんの病気が胎児期に指摘されることが増えてきました。本稿では胎児期に脳の病気を指摘された赤ちゃんがどのように診断、治療され、育っていくのかについて提示していきます。この内容は2023年4月に刊行された脳神経外科ジャーナル32巻4号に「胎児期水頭症の診断と治療」というタイトルで掲載された私の拙著をまとめたものですので、詳しくはこちらを読んでいただけたらと思います。

2．水頭症とは

胎児の検診では超音波検査が行われます。超音波検査では細かい脳の構造はわかりにくいですが、脳室という脳背髄液が貯留している部分は超音波検査

図1　脳室拡大と水頭症の定義

	正常	脳室拡大	水頭症
側脳室三角部幅（↔）	10mm未満	10mm以上	15mm以上
大横径	正常	正常	+2SD以上
妊娠20週MRI			

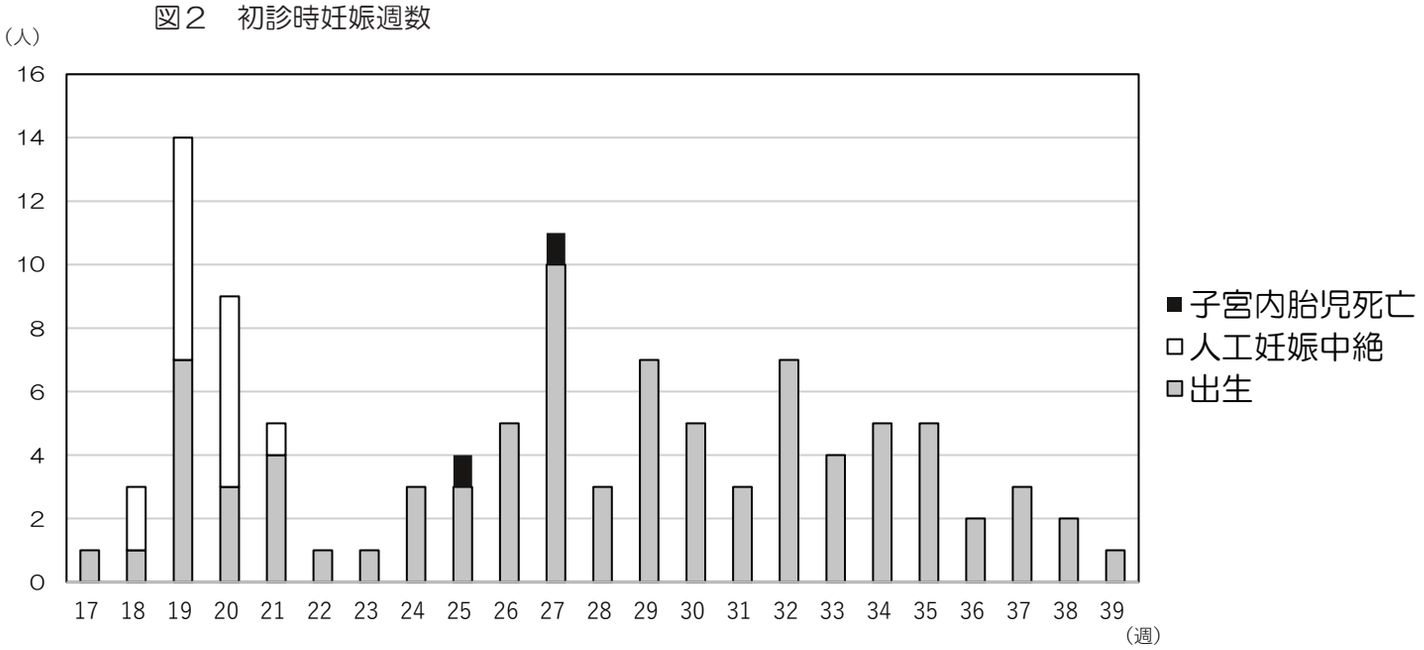
参考文献 Figure1を改訂

でも判別できます。脳室が拡大している場合は何らかの病気があることが多いので、妊婦検診における超音波検査では脳室の大きさを測定することになっています。脳室が拡大した状態を水頭症ということもありますが、狭義には、「異常に脳背髄液が貯留することにより脳室の拡大を呈し、脳圧が亢進した病態」を水頭症と定義します。脳室が拡大していても、脳圧が亢進していない場合は水頭症ではないので、その場合は「脳室拡大」と表現します。脳圧が亢進しているかどうかは、生後であれば、大泉門という前頭部の骨のつなぎ目を触って脳の弾力の程度で判断したり、赤ちゃんの呼吸状態、哺乳量、機嫌から判断したりできますが、胎児期に判断するのは難しいです。超音波検査で頭囲拡大や脳室拡大の程度を判断するしかありません。胎児期の水頭症の判断基準を図1に示します。こちらに示した画像は磁気共鳴画像（MRI）です。超音波検査で胎児の脳に病気を指摘された場合は、精密検査としてMRI検査が行われます。MRI検査では放射線被曝がないため、妊婦さんでも検査を受けることができます。脳室の大きさは側脳室三角部幅で評価します。側脳室三角部幅は妊娠15-40週で10mmを超えることはないとされています。10mmを超えると脳室拡大となりますが、頭囲が拡大していたり、側脳室三角部幅が15mm以上に拡大したりしている場合に水頭症と診断します。水頭症病態にない脳室拡大は、脳の構造異常や多発奇形症候群に伴って脳の発達が悪いことによる二次的な脳室拡大である場合があり、発達予後が厳しい可能性があります。水頭症病態にあるかどうかの判断は、水頭症の手術が必要かどうかの予測だけでなく、発達予後の予測の点でも重要です。ここからは水頭症病態にある場合を「水頭症」、水頭症病態にない場合を「脳室拡大」と分けて書いてきます。

3. 水頭症の胎児診断

2012年4月から2020年3月までの8年間に、中枢神経異常を指摘されて高槻病院に紹介となった胎児142例のうち，104例が脳室拡大を呈していました。この104例について調査しました。初診時妊娠週数の分布を図２に示します。17週1日から39週5日で、平均27週2日でした。104例のうち、2例が子宮内で死亡し、16例が人工妊娠中絶となりました。水頭症は47例、脳室拡大は57例でした。水頭症の原因で一番多かったのは背髄髄膜瘤に伴う水頭症で、30例（63.8%）でした。他、原因不明5例、ダンディー・ウォーカー症候群3例、X連鎖性遺伝性水頭症3例、出血後水頭症2例などでした。脳室拡大では、原因不明が一番多く15例（26.3%）、続いて脳梁欠損5例、くも膜嚢胞5例、滑脳症5例、巨脳症4例、孔脳症4例、脳瘤3例、全前脳胞症3例などでした。水頭症では8疾患、脳室拡大では15疾患と原疾患が多岐にわたること、原因不明の割合が多いことから、胎児診断の難しさがわかります。

図２　初診時妊娠週数



参考文献 Figure２を改訂

4. 胎児診断された赤ちゃんのその後

背髄髄膜瘤に伴う水頭症、背髄髄膜瘤以外の水頭症、脳室拡大の3群に分類し、それぞれの発達状態を調べてみました。出生後に経過観察できた症例（人工妊娠中絶や子宮内胎児死亡、転医などで経過観察できなかった症例を除いたもの）は、それぞれ21例、14例、23例でした。背髄髄膜瘤21例のうち、12例が正常、4例が軽度の発達の遅れで、16例（76.2%）が良好な経過でした。背髄髄膜瘤以外の水頭症14例では、4例が正常、5例が軽度の遅れで、9例（64.2%）が良好な経過でした。脳室拡大23例では、5例が正常、2例が軽度の遅れで、7例（30.4%）しか良好な経過の症例がおりませんでしたが、57例のうち22例が経過観察できておりませんでした。経過観察から外れてしまった症例のほとんどは正常のため生後は通院しなかったと考えられるため、脳室拡大でも6割以上が良好な経過をたどったと推察されます。しかしながら、胎児期に脳に異常を指摘された場合、3割ほどは中等度から重度の遅れがみられることは事実です。

5. 胎児診断の今後の展望

胎児診断が進歩しましたが、上述のように、診断が難しいこともありますし、赤ちゃんの発達予後も楽観視はできません。将来的には、画像診断や遺伝子診断の進歩により、未診断疾患が少なくなり、遺伝学的診断がついた場合は遺伝子治療による根本的治療が可能となる時代が来ると思います。しかしながら、いつの時代もこれから生まれてくる赤ちゃんに対して心配に思う親の気持ちは変わりません。赤ちゃんが正確に診断され、最適な治療が受けられるように、最新の知識を取り入れつつ、ご両親の気持ちに寄り添った診療を心がけていきたいと思います。

参考文献
原田敦子，宇都宮英綱：胎児期水頭症の診断と治療．脳神経外科ジャーナル32：237-242, 2023

図１、２
脳神経外科ジャーナル32巻4号より転載

事務局からのおたより

一雨ごとに暖かくなり、春の訪れを感じます。皆様、お変わりありませんか。この度、機関誌30-5ができましたので、お送りさせていただきます。

研究助成金贈呈式

２月18日、第３０回研究助成金贈呈式をホテルオークラ神戸で行いました。助成を受けられた先生方は、川崎医科大学病態代謝学講師　石塚佑太先生、長崎大学大学院医歯薬学総合研究科離島・へき地医療学講座助教　宮田 潤先生、関西医科大学脳神経外科学講座助教　小森裕美子先生の3名で、澤田理事長より各々に贈呈書が手渡されました。当財団の研究助成金は賛助会員の会費やご寄付によって支えられており、会員皆が研究成果を期待していることをお伝えし、贈呈式を終えました。

胎児診断　原田敦子先生

先天性水頭症が超音波診断により胎児期に診断されるようになって４０年以上が経ちます。当初水頭症が妊娠22週未満に診断されることは多くなかったようですが、だからといって出生前診断をめぐる倫理的問題と無関係で済まされるはずがなく、今から20年前、2005年に「胎児期水頭症ー診断と治療ガイドライン」が編集されるに至りました。序には『「水頭症の胎児期診断」ならびに「その胎児が出生後に受ける治療」のガイドラインである』と故 松本悟前会長が記されています。同書の編集責任者でいらっしゃったのが高槻病院副院長 故 山崎麻美先生であり、原田先生は山崎先生の後継者として、子どもたちの治療に当たっておられます。

この度原田先生が本誌に示してくださった「水頭症の胎児診断」はより最新のデータを整理し、正しい情報をまとめて発表された論文を本誌用にわかりやすく書き直してくださったものです。

産科で胎児が病気であることを伝えられた父母の驚きや悩みはどれほどのものか想像に難くありません。親御さんにとって大切なことは、胎児の今の状況、そしてこれからのこと、将来の姿などがしっかり捉えられるように説明がなされること、また、両親の気持ちに寄り添ってもらえることではないかと思います。生まれる前から生後長きにわたる治療を介し、子どもがどのように成長し、発達していくかを見守ってくださる主治医の存在はたいへん大きく有難いです。

胎児診断については掲載の機会が多くなかったため、たいへん貴重な号になりました。

表紙の写真

ホテルオークラ神戸メインロビーに飾られている雛人形です。子どもたちの健やかな成長を願い、毎年桃の節句である3月3日まで「雛人形」が設置されます。雛人形は内裏雛をはじめ、三人官女、五人囃子、随身、仕丁すべてが揃う、15人揃い７段飾りです。

機関誌次号30-6も続いてお送りさせていただきます。2023年度があと数週間で終わりです。新年度も引き続きよろしくご指導のほど、お願いいたします。

九十九そのえ　（2/29）

Brain and Spinal Cord ″B & C″ Vol. 30-5

発行日：2024年2月29日　発行者：長嶋 達也　　編集者：九十九 そのえ

Contents

① 水頭症の胎児診断　…　原田 敦子
④ 事務局からのおたより

公益財団法人 日本二分脊椎・水頭症研究振興財団
〒654-0047　神戸市須磨区磯馴町 4-1-6
Tel：078-739-1993　Fax：078-732-7350
E-mail：jsatoshi@xa2.so-net.ne.jp　https://spinabifida-research.com

表紙写真：
雛人形　ホテルオークラ神戸メインロビー