第21回中国四国出生前医学研究会

プログラム・抄録集

会期　令和７年２月15日(土)12：20～16：30
(11：00から受付開始)

会場　岡山国際交流センター
〒700-0026 岡山市北区奉還町２丁目２番１号
TEL：086-256-2905　FAX：086-256-2226

当番世話人　塚原　宏一
(岡山大学学術研究院医歯薬学域)

事務局：岡山大学大学院医歯薬学総合研究科　小児医科学教室
〒700-8558 岡山県岡山市北区鹿田町2-5-1
TEL：086-235-7249　FAX：086-221-4745

ご挨拶

このたび、令和７年２月15日（土)、「第21回中国四国出生前医学研究会」をJR岡山駅近くの岡山国際交流センターにて開催させていただきます。臨床・研究・生命倫理など様々な角度より出生前医学と医療を考え、多層的に協議できる研究会になるよう計画させていただきました。

今回、２つの特別講演と２つの教育講演を準備いたしました。特別講演は、岡山大学病院で活躍されている臨床遺伝子医療学の平沢晃教授「がんゲノム医療に関するトピックと課題」、小児発達病因病態学の武内俊樹教授「新生児・小児におけるゲノム診断の現状と展望」であります。両先生には、ゲノム医療の最新情報についてご講演いただきます。教育講演は、当院小児科の馬場健児准教授「出生後の治療に繋ぐ先天性心疾患の出生前診断」、長谷川高誠講師「小児科における骨系統疾患の診療と新規治療薬の現状」であります。両先生にはそれぞれのお立場で、周産期・新生児・小児領域の臨床現場よりご講演いただきます。

実り多い学会になりますよう、事務局一同開催にむけて鋭意準備しています。寒い時期の開催でありますが、お仲間を誘ってご参加いただけますと幸いに存じます。多くの皆さまと岡山の地でお会いできますことを心より楽しみにしています。

第21回中国四国出生前医学研究会

当番世話人　塚原宏一

ご　案　内

ご参加の皆様へ

1．国際交流センター２階　国際会議場にお越しください。
2．受付は会場入口で11：00から行います。
3．参加費：¥6,000（コメディカルは¥3,500）
4．受付で参加費をお支払いの上、参加証・領収書をお受け取りください。

取得可能な研修単位

日本産科婦人科学会　　１単位
日本周産期新生児医学会　　５単位
日本人類遺伝学会　臨床遺伝専門医　　３単位
日本人類遺伝学会　臨床細胞遺伝学認定士　　５単位
日本小児科学会小児科領域講習単位　　２単位（申請中）
日本産婦人科医会研修参加証　（医会より配布のQRコードをご持参ください）

発表者の皆様へ

1．口演発表時間は発表７分、討議４分です。時間厳守にご協力ください。
2．会場にはWindows 11およびOffice2021がインストールされたPCを用意いたします。Macを使用する場合や動画がある場合は、必ずご自身のPCとアダプターをご持参下さい。Windows・Mac共に出力端子はHDMIです。
3．会場入口でPC受付を致します。発表の30分前までに発表データ（USBメモリ等）をご持参し、動作確認をお願いします。
4．パワーポイントの操作は、演壇お手元のマウス・キーボードを使ってご自身で操作してください。
5．発表の10分前には、次演者席にお着きください。
6．進行などは、座長の指示に従ってください。

座長の皆様へ

1．担当セッションの10分前には次座長席にお着きください。
2．進行は座長に一任しますが、時間厳守でお願いします。

学会当日の連絡先

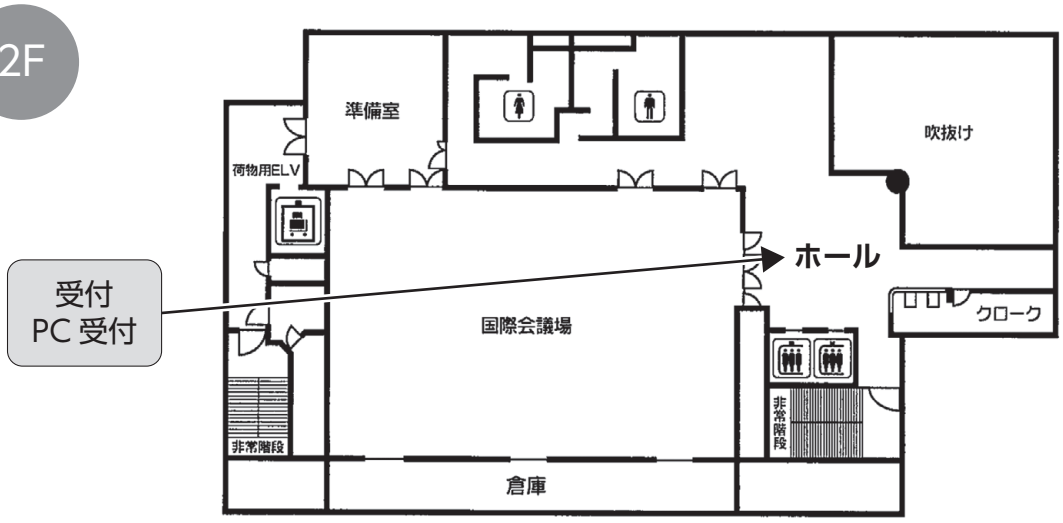
岡山国際交流センター
〒700-0026 岡山市北区奉還町２丁目２番１号
TEL：086-256-2905

交通のご案内

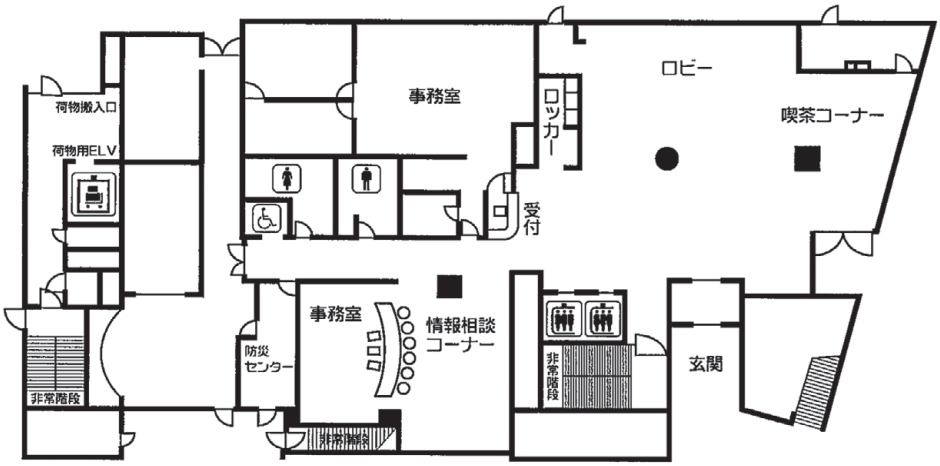
- JR・高速バスをご利用の方
  JR岡山駅から徒歩３分。新幹線、在来線の方は、２F中央改札口からANAクラウンプラザホテル岡山方面経由が便利です。
- お車をご利用の方
  岡山I.Cから車で約20分。一般駐車場はございません。恐れ入りますが、センター東隣の岡山駅西口パーキング、または最寄りの駐車場をご利用ください。

会場案内図

2F


受付
PC 受付
準備室
荷物用ELV
吹抜け
ホール
国際会議場
クローク
非常階段
非常階段
倉庫

1F


荷物搬入口
荷物用ELV
事務室
ロッカー
ロビー
喫茶コーナー
受付
事務室
情報相談
コーナー
防災
センター
非常階段
非常階段
非常階段
玄関

プ ロ グ ラ ム

世話人会 11：40〜12：20

開会あいさつ 12：25〜12：30

特別講演 12：30〜13：30

■座長：前田　和寿（四国こどもとおとなの医療センター）

「がんゲノム医療に関するトピックと課題」

平沢　晃先生（岡山大学学術研究院医歯薬学域　臨床遺伝子医療学分野）

一般演題 13：30〜14：15

■座長：中田　裕生（高知医療センター　小児科）

1　ARPKDの１症例の臨床像

1）香川大学附属病院　周産期女性診療科
2）香川大学附属病院　小児科
○伊藤 恵[1)]、天雲 千晶[1)]、花岡 有為子[1)]、鶴田 智彦[1)]、金西 賢治[1)]、森田 啓督[2)]、小谷野 耕佑[2)]、日下 隆[2)]

2　膀胱外反を伴う先天性下腹壁形成異常の２症例

1）香川大学医学部附属病院総合周産期母子医療センター
2）香川大学医学部小児科
3）香川大学医学部母子科学講座周産期学婦人科学
4）香川大学医学部小児外科
○森田 啓督[1)]、西岡 克文[2)]、井上 公太[2)]、森本 絢[1)]、伊藤 恵[3)]、中村 信嗣[2)]、小谷野 耕佑[1)]、田中 彩[4)]、日下 隆[2)]

3　妊娠初期にλサインを認めたが、双胎間輸血症候群を発症しMD双胎の診断に至った１例

四国こどもとおとなの医療センター　産婦人科
○杉本 達朗、森根 幹生、大西 美嘉子、前田 崇彰、長尾 亜紀、米谷 直人、近藤 朱音、檜尾 健二、前田 和寿

4　児の骨系統疾患が疑われたが、未受診妊婦であったため出生前の診断・カウンセリングに苦慮した一例

1）独立行政法人国立病院機構岡山医療センター　産婦人科
2）独立行政法人国立病院機構岡山医療センター　新生児科
○塚原 紗耶[1)]、福武 功志朗[1)]、甲斐 憲治[1)]、吉田 瑞穂[1)]、沖本 直樹[1)]、政廣 聡子[1)]、熊澤 一真[1)]、多田 克彦[1)]、玉井 圭[2)]、影山 操[2)]

教育講演 14：20〜15：20

■座長：竹谷　健（島根大学医学部小児科）

「出生後の治療に繋ぐ先天性心疾患の出生前診断」

馬場　健児先生　（岡山大学病院　小児科）

「小児科における骨系統疾患の診療と新規治療薬の現状」

長谷川　高誠先生　（岡山大学病院　小児科）

特別講演 15：20〜16：20

■座長：塚原　宏一（岡山大学学術研究院医歯薬学域　小児医科学分野）

「新生児・小児におけるゲノム診断の現状と展望」

武内　俊樹先生（岡山大学学術研究院医歯薬学域　小児発達病因病態学分野）

閉会あいさつ 16：25〜16：30

抄録集

特別講演

がんゲノム医療に関するトピックと課題

岡山大学学術研究院医歯薬学域　臨床遺伝子医療学　平沢　晃

がんゲノム医療は「がん患者の腫瘍部および正常部のゲノム情報を用いて治療の最適化・予後予測・発症予防をおこなう医療（未発症者も対象とすることがある。またゲノム以外のマルチオミックス情報も含める）」と定義される。

わが国では2019年６月にがん遺伝子パネル検査が保険収載された。一方でわが国における遺伝性腫瘍症候群に対する医療は路途半ばといえ、がん未発症者からの発症予防が実装されてこそ、本質的ながんゲノム医療が実装可能になるといえる。

遺伝性腫瘍易罹患性遺伝子の検索は従来の家族歴や臨床所見に基づく１ー数遺伝子の検索から、多遺伝子パネル検査（multigene panel testing: MGPT）が主流となっている。わが国では現時点で薬機法の承認を得たMGPTが存在せず、保険未収載であったが令和７年３月に「遺伝性腫瘍症候群に関する多遺伝子パネル検査の手引き」を発刊予定であり、今後MGPTの実地臨床導入への動きが期待される。

本領域はがん生殖医療や着床前遺伝学的検査（PGT-M）とも密接不可分となってきており、本研究会では喫緊の課題として提示したい。

■略歴

平成７年 慶應義塾大学医学部卒業、慶應義塾大学病院研修医（産婦人科）、平成12年 東京医科歯科大学難治疾患研究所遺伝疾患研究部門（分子細胞遺伝）、平成10年 慶應義塾大学医学部助手（専修医）（産婦人科学）、平成24年 フィンランド分子医学研究所（FIMM）、平成27年 慶應義塾大学医学部産婦人科 専任講師、平成30年 岡山大学大学院医歯薬学総合研究科病態制御科学専攻腫瘍制御学講座（臨床遺伝子医療学分野）教授、岡山大学病院臨床遺伝子診療科　診療科長

■専門

腫瘍遺伝学、臨床遺伝学

■専門医等

日本産科婦人科学会専門医・指導医、臨床遺伝専門医制度専門医・指導医、遺伝性腫瘍専門医・指導医、日本婦人科腫瘍学会婦人科腫瘍専門医、日本臨床細胞学会細胞診専門医、日本女性医学学会認定女性ヘルスケア専門医、日本臨床薬理学会指導医

■主な役職

日本人類遺伝学会 理事、日本遺伝性腫瘍学会 理事、全国遺伝子医療部門連絡会議 理事、クリニカルバイオバンク学会 理事、日本遺伝性乳癌卵巣癌総合診療制度機構 理事

特別講演

新生児・小児におけるゲノム診断の現状と展望

岡山大学学術研究院医歯薬学域　小児発達病因病態学分野　武内　俊樹

遺伝性疾患に対する診断率が向上し、また治療法が増える中、治療可能疾患を早期に診断し、治療に結び付けて予後を改善することが求められている。少量の採血で多くの遺伝性疾患の診断が可能であるゲノム解析の新生児集中治療の場での応用が進んでいる。演者らは、2019年から国内の周産期センターと連携し、日本医療研究開発機構の支援の下、重症新生児・乳児に対する精緻・迅速な遺伝子診断の取り組み（Priority-i）を行っている。ゲノム解析によって約半数の症例で分子遺伝学的診断が確定し、診断が確定したうちの半数では、診断がその後の診療方針の決定に有用であった。現在、全国の新生児集中治療室病床の約半数から常時検体を受け付けられる体制を運用している。重症新生児に対する迅速なゲノム診断の現状と今後の展望について述べる。

■略歴

平成14年慶應義塾大学医学部卒業、同小児科研修医、平成16年ハーバード大学ボストン小児病院小児内科、平成19年コーネル大学ニューヨークプレスビテリアン病院小児神経科、平成22年慶應義塾大学医学部小児科助教、平成25-26年内閣官房健康・医療戦略室参事官補佐、平成29年慶應義塾大学医学部小児科専任講師、令和６年同准教授、岡山大学学術研究院医歯薬学域小児発達病因病態学分野教授（現在に至る）

■所属学会

日本小児遺伝学会（理事）、日本レックリングハウゼン病学会（理事）、日本小児神経学会（評議員）、日本てんかん学会（評議員）、日本人類遺伝学会（評議員）、日本先天異常学会（評議員）、日本周産期・新生児医学会、日本小児科学会など

専門医等：米国医師免許証、米国小児科専門医、米国小児神経科専門医、日本小児科専門医・認定小児科指導医、日本小児神経専門医、日本臨床遺伝専門医・指導医

教育講演

出生後の治療に繋ぐ先天性心疾患の出生前診断

岡山大学病院　小児科　馬場　健児

岡山大学小児循環器科にて出生前診断を基に治療計画を立案し、出生直後にカテーテル治療または外科的治療を行った症例を紹介する。

カテーテル治療は心房中隔裂開術（左心低形成症候群と完全大血管転位）および総肺静脈還流異常症合併単心室症例の垂直静脈または静脈管に対するステント留置の２つが代表的な治療となる。外科治療は出生後急速に肺鬱血を生じる左心低形成症候群（心房間交通なし、三心房心、総肺静脈還流異常など）が代表例であり、重症大動脈弁狭窄症に対する大動脈弁切開術や純型肺動脈閉鎖症に伴う巨大冠動脈瘻に対する冠動脈瘻閉鎖術もみられた。

完全大血管転位症に対する心房中隔裂開術以外の症例はいずれも最重症のため予後としては過去13年間での対象24例中生存16例、死亡８例と厳しいものの、出生前診断を基に治療計画を立案し、産婦人科、小児循環器科、麻酔科、心臓血管外科が密接に連携し最重症例に対応することが重要である。

■略歴

平成８年 岡山大学医学部医学科卒業、同年 岡山大学医学部附属病院小児科医師、平成９年高知県立中央病院小児科医師、平成11～14年 岡山大学医学部附属病院小児科医師、平成14年～21年 松山赤十字病院小児科（胎児心エコーを学ぶ）、平成21～22年広島市民病院小児科、平成22～23年カナダトロント小児病院循環器科留学（カテラボ）、平成23～25年岡山大学病院小児科助教、平成25～26年 岡山大学病院IVRセンター助教兼小児循環器部門長、平成26～29年 岡山大学病院IVRセンター講師兼小児循環器部門長、平成29年 岡山大学病院IVRセンター准教授兼小児循環器部門長（現在に至る）

■所属学会

小児科学会、小児循環器学会（評議員）、小児先天性心疾患インターベンション学会（幹事）、小児胎児心臓病学会（幹事）、成人先天性心疾患学会（評議員）など

教育講演

小児科における骨系統疾患の診療と新規治療薬の現状

岡山大学病院　小児科　長谷川　高誠

ヒトは胎児期から成人期まで継続的に体が成長し、その過程には骨の成長が不可欠です。骨の正常な成長には栄養や内分泌的因子、骨の発生や成長に関与する遺伝子群など様々な因子が関わっています。骨系統疾患は骨の成長に関わる遺伝子群の異常によって発症し、その頻度や診断の時期は様々です。また骨系統疾患の症状は骨のみならず多臓器に渡る場合も多く、多職種によるきめ細やかな経過観察を要します。近年、分子学的な解析技術の進歩により、それぞれの疾患の分子基盤が解明され、その病因に則した治療薬の開発も進んでおり、骨系統疾患は以前の「治療ができなかった疾患」から「治療が可能な疾患」に変化しつつあります。本講演では小児科での代表的な骨系統疾患の診療や治療薬の開発の現状についてお話させていただければと考えています。

■略歴

平成12年 岡山大学医学部医学科卒業、同年 岡山大学医学部附属病院小児科医員（研修医）、平成13年 松山赤十字病院小児科研修医、平成14年 岡山大学医歯学総合研究科小児医科学入学、平成16年 国立病院機構南岡山医療センター小児科レジデント、平成18年 倉敷市立児島市民病院小児科医長、平成19年 岡山大学病院 小児科医員、同助教、平成28年 同講師

■所属学会

日本小児科学会、日本小児内分泌学会（評議員）、日本内分泌学会（評議員）、日本マススクリーニング学会、日本骨代謝学会、日本骨粗鬆症学会、アジア太平洋小児内分泌学会、米国内分泌学会

一般演題

1　ARPKDの１症例の臨床像

１）香川大学附属病院　周産期女性診療科
２）香川大学附属病院　小児科
○伊藤 恵[1)]、天雲 千晶[1)]、花岡 有為子[1)]、鶴田 智彦[1)]、金西 賢治[1)]、森田 啓督[2)]、
小谷野 耕佑[2)]、日下 隆[2)]

【はじめに】

常染色体潜性多発嚢胞腎（autosomal recessive polycystic kidney disease:ARPKD）は約４万人に１人の発生率である、両側腎臓がびまん性に障害される遺伝性疾患である。PKHD１のミスセンスバリアントのホモ接合体により発症し、重度の羊水過少を伴った胎児は周産期死亡の可能性が高いことが知られている。

【症例】

38歳　１妊０産、自然妊娠し近医で妊婦健診を受けていた。妊娠25週６日の健診では羊水過少は指摘されなかったが、妊娠29週６日の健診で無羊水であり腎臓が高輝度エコー像を呈しており腫大していることが指摘された。MRI検査で多発嚢胞腎と肺低形成を指摘されたため妊娠30週６日に当院を紹介初診となった。当院での精査超音波でも無羊水であり、両側腎臓は54～59mmと腫大していた。（正常値36mm）。CTAR41%で胸郭は小さく、肺低形成が疑われた。病状説明を行い、胎児機能不全の際への帝王切開や積極的な蘇生措置は行わない方針となった。妊娠34週４日に自然陣発、経腟分娩。児は2136gの女児でアプガールスコア４/５/７/７（１/３/５/10分）で、生後19分で早期新生児死亡となった。家族の了承を得て児の病理解剖を行い、腎臓は両側とも集合管や尿細管が著明に拡張していた。肝臓は胆管拡張と異形成が目立ち、ductal plate malformationを示唆する門脈域の線維化と胆管の同心円状増生が観察された。児の血液により遺伝学的検索を行いPKHD１のミスセンスバリアントのホモ接合体を認めた。両親解析ではPKHD１のミスセンスバリアントはいずれもヘテロ接合体であった。現在第２子を妊娠中であり、妊娠初期に当院を受診され遺伝カウンセリングを行った結果、出生前検査を希望され、四国こどもとおとなの医療センターで絨毛検査を施行された。PKHD１のミスセンスバリアントはヘテロ接合体であり、妊娠継続の方針となった。現在胎児の腎臓や羊水量に問題を認めていない。

【考察】

胎児腎臓のエコー輝度の増大と腎腫大を認め、超音波所見、MRI所見よりARPKDを強く疑った。早期新生児死亡となり、病理解剖により肺低形成、多発性嚢胞腎、肝線維化を確認した。児と両親解析によりPKHD１を検索し、次子への遺伝カウンセリングにつなげることが可能であった。

一般演題

2　膀胱外反を伴う先天性下腹壁形成異常の２症例

１）香川大学医学部附属病院総合周産期母子医療センター
２）香川大学医学部小児科
３）香川大学医学部母子科学講座周産期学婦人科学
４）香川大学医学部小児外科
○森田 啓督[1)]、西岡 克文[2)]、井上 公太[2)]、森本 絢[1)]、伊藤 恵[3)]、中村 信嗣[2)]、
小谷野 耕佑[1)]、田中 彩[4)]、日下 隆[2)]

【緒言】

総排泄腔外反症は、稀少難治性の先天性下腹壁形成異常であり、胎生４週の下腹壁形成過程が障害され総排泄腔が外反する。膀胱外反は膀胱粘膜が下腹壁に外反し、総排泄腔外反症と同じスペクトラム上の疾患と考えられている。生後早期より内科的、外科的治療を必要とし、治療は生涯にわたる。膀胱外反を伴う下腹壁形成異常を指摘された２症例について報告する。

【症例１】

母体は２経妊１経産。妊娠23週に腹壁破裂を指摘され、妊娠25週に羊水穿刺を行い染色体検査は46, XXだった。在胎32週３日、出生体重1,391g、Apgar score ８/８（１/５分）、頭位経腟分娩で出生し、総排泄腔外反症と診断した。呼吸窮迫症候群のため気管挿管、人工呼吸管理を行い、新生児遷延性肺高血圧症に対し一酸化窒素吸入療法も施行した。日齢１に、臍帯ヘルニア根治術、人工肛門増設術を行った。母体の産後うつ、両親の養育拒否のため乳児院へ退院となった。２歳半で、開脚位での歩行が可能で、神経学的発達は問題なく、外反膀胱の閉鎖と尿路変更、恥骨結合離開に対する手術を検討している。

【症例２】

母体は１経妊未経産。妊娠21週に尿路の形態異常を指摘され当院に紹介となった。胎児超音波検査、胎児MRI検査で総排泄腔外反症を疑った。在胎37週５日、出生体重2,332g、Apgar score８/９（１/５分）、胎児心拍異常のため緊急帝王切開で出生した。膀胱外反と直腸肛門奇形を認め、腸裂は無く総排泄腔外反症は否定された。出生直後に実施した染色体検査は46, X, del（X）（p22.1）だった。日齢４に臍帯ヘルニア根治術を行った。肛門皮膚瘻から排便管理した後、月齢８か月で直腸肛門奇形に対しcutback法を行った。月齢10カ月で膀胱閉鎖術を予定している。

【考察】

出生前診断に関して、症例１は診断に至らなかった。症例２では、総排泄腔外反症を疑ったが、翻転脱出した回腸を認めず、結腸が確認された。症例１の経験を踏まえ、幅を持たせた診断を両親に説明した。症例１では早産のため出生前の両親への説明が十分に出来ず、生後も不安定な状態が持続し、愛着形成のための母子接触が限られる期間があり、養育拒否につながった可能性が否定できなかった。出生前診断が生後の診療に大きく影響し、特に早産例の場合は、出生前後の両親の疾患の受容過程、愛着形成を支える必要がある。

一般演題

3　妊娠初期にλサインを認めたが、双胎間輸血症候群を発症しMD双胎の診断に至った１例

四国こどもとおとなの医療センター　産婦人科
○杉本 達朗、森根 幹生、大西 美嘉子、前田 崇彰、長尾 亜紀、米谷 直人、近藤 朱音、檜尾 健二、前田 和寿

【緒言】

双胎の妊娠予後を予測し管理する上で、膜性診断は極めて重要である。今回我々は、妊娠第１三半期の超音波検査でλサインを認めたため二絨毛膜二羊膜性双胎（DD双胎）と診断し管理したが、妊娠中期より双胎間輸血症候群（TTTS）を発症し、一絨毛膜二羊膜性双胎（MD双胎）の診断に至った１例を経験したので報告する。

【症例】

32歳　２妊０産。自然妊娠。近医での妊娠10週～13週の超音波検査で、胎芽間の隔膜起始部にλサイン（両側）と２つの羊膜を認めDD双胎と診断された。一児に高度胎児発育不全（sIUGR）と羊水過少を認めたため、妊娠17週１日に紹介となった。当科初診時に双胎間発育差（Discordant rate 55.7%）、羊水差（MVP 6.89/1.66cm）、Larger twinに軽度の心拡大・三尖弁逆流・心嚢液貯留を認めた。TTTSが疑われたため、胎児鏡下胎盤吻合血管レーザー凝固術（FLP）が実施可能な施設に紹介した。その後も羊水過多・過少が増悪したため、妊娠19週０日にTTTS stage１、sIUGR type１の診断で、膜性診断の目的も併せてFLPが施行された。術中AA吻合・VV吻合を認めMD双胎の診断となった。術後は再度当科管理となり、妊娠32週１日にSmaller twinの子宮内死亡を確認したが、Larger twinの発育は順調であった。妊娠38週６日に女児 2736g Apgar score ８/９点 を経腟分娩した。胎盤は癒合しており死児の胎盤領域は20%であった。分離膜の組織検査結果は一絨毛膜二羊膜であった。

【考察】

λサインはDD双胎を強く疑う所見である。しかし、MD双胎でも妊娠初期にchronic membrane folding（CMF）によりλサインを認めたとの報告もある。妊娠初期にDD双胎と診断しても、今症例のように妊娠経過中にTTTS等のMD双胎に特徴的な合併症を疑った際は、MD双胎である可能性を念頭に置き妊娠管理をする必要がある。CMFの原因は不明な点が多く、今後の症例の蓄積による病態解明が望まれる。

一般演題

4　児の骨系統疾患が疑われたが、未受診妊婦であったため出生前の診断・カウンセリングに苦慮した一例

1）独立行政法人国立病院機構岡山医療センター　産婦人科
2）独立行政法人国立病院機構岡山医療センター　新生児科
○塚原 紗耶[1)]、福武 功志朗[1)]、甲斐 憲治[1)]、吉田 瑞穂[1)]、沖本 直樹[1)]、政廣 聡子[1)]、熊澤 一真[1)]、多田 克彦[1)]、玉井 圭[2)]、影山 操[2)]

【はじめに】

胎児期に発症する骨系統疾患の中には周産期死亡をきたすような予後不良のものが含まれているため、正確な出生前診断を行い、適切な周産期管理や両親へのカウンセリングをすることは重要である。今回、未受診妊婦であったために、出生前の診断や両親へカウンセリングの時間に制限を要した症例を経験したので報告する。

【症例】

39歳、１妊０産。糖尿病のため近医内科に通院していた。腹部膨満感があり、内科受診時に腹部超音波検査をされたところ、妊娠が判明した。翌日、前医産婦人科を受診し、胎児超音波検査で児頭大横径に比して大腿骨長が短くうまく描出できないため、同日当院へ紹介となった。初診時の胎児超音波検査にて児頭大横径95㎜（out of range）、胸部周囲長20.9㎝（29週０日相当）、腹部周囲長30.7㎝（38週１日相当）、大腿骨長49㎜（27週６日相当）、推定胎児体重2313gであり、大腿骨のみではなく長管骨すべての著明な短縮を認め、胎児の骨系統疾患が疑われた。最終月経も不明で、妊娠週数が確定できなかったが児の大きさから満期相当であると判断し、初診時の妊娠週数を妊娠38週０日と推定した。近日中にも出産となる可能性が高かったため、初診時に児に骨系統疾患の可能性があることを両親へ伝え、新生児科医師からも骨系統疾患の児の出生後に考えられる病態について説明を行った。自然陣痛発来し、妊娠40週３日に新生児科医立ち合いのもと2818gの女児を娩出した。児は四肢短縮と三尖手を認めた。また胸部発育が不良のため呼吸の確立が懸念されたが、呼吸状態は安定し母子同室を施行後、日齢６日に母子ともに退院となった。外来での児の遺伝子検査にてFGFR３に変異を認め、軟骨無形成症と診断された。現在ボソリチドを投与し治療中である。

【考察】

骨系統疾患の中には周産期予後のよくない一群の疾患があり、出生前カウンセリングが重要とされている。本症例では未受診妊婦であったため、妊娠週数が不明であり、四肢短縮の程度をはっきりと評価することができず、また正確な診断にむけての検査を重ねていく時間的余裕もなかった。また妊娠そのものに対する受け入れができない状態での胎児の疾患告知となり、患者の動揺が強かった。未受診妊婦は社会的にもハイリスクであり、このような患者にどのように児の疾患について告知するか、またしっかりとカウンセリングの時間を確保するにはどのようにすればよいかなど課題が残った。

中国四国出生前医学研究会会則

第一条　名称

本研究会の名称を中国四国出生前医学研究会とする。

第二条　目的と理念

科学的・倫理的に適正でより満足度の高い出生前診療及び遺伝カウンセリングの提供をめざす。この理念を達成するために、出生前医学に従事する者が、相互に情報を交換し、知見を深める場を提供することを目的とする。

第三条　事業

会員の啓発を目的として、学術研究発表、最新の知見の紹介、出生前医学に関わる問題を討議する場を提供するために、年１回以上の研究会を当番世話人が持ち回りで開催する他、ゲノム医療や遺伝カウンセリングに必要な情報を提供する。

②世話人会

本会は役員として、代表世話人１名、世話人、監事及び幹事若干名をおく。

役員の就任、退任については、世話人会の承認を得るものとする。その他、本会活動、運営内容等についても世話人会の承認を得るものとする。

代表世話人、監事の任期を３年とするが再任を妨げない。

第四条　会員

本会の会員は世話人および当該年度の研究会参加者とする。

第五条　参加会費

参加会費は医師5,000円とし、その他参加者の参加会費は大会長の裁量によることとする。

研究会開催時に参加会費を支払う。

第六条　会計

本会の経費は、年会費、参加費、賛助会費およびその他の収入をもって充当するものとし、世話人会の承認のもとに適正な運用を行う。会計年度は毎年４月１日に始まり、翌年３月31日をもって終了するものとする。

第七条　会則の変更

本会則の改正は総会の議を経て行うことができる。

附則

この会則は平成15年７月５日から施行する。

本会の事務局を平成20年４月１日より島根大学医学部小児科学教室におく。

平成20年４月１日より第三条及び附則を改定。

本会の事務局を平成24年４月１日より鳥取大学生命機能研究支援センター遺伝子探索分野におく。

本会の事務局を令和２年４月１日より代表世話人の施設におく。

中国四国出生前医学研究会

◆代表世話人

前田　和寿　　四国こどもとおとなの医療センター　総合周産期母子医療センター

◆世話人

難波　栄二　　鳥取大学　研究推進機構　研究戦略室
谷口　文紀　　鳥取大学　医学部　産婦人科
難波　範行　　鳥取大学　医学部　小児科
粟野　宏之　　鳥取大学医学部　研究推進機構　研究基盤センター
竹谷　　健　　島根大学　医学部　小児科学
京　　哲　　島根大学　医学部　産科婦人科
塚原　宏一　　岡山大学　大学院医歯薬学総合研究科　小児科学
増山　　寿　　岡山大学　大学院医歯薬学総合研究科　産科・婦人科学教室
岡崎　哲也　　岡山大学学術研究院医歯薬学域臨床遺伝子医療学
下屋 浩一郎　　川崎医科大学　産婦人科
岡田　　賢　　広島大学　大学院医歯薬保健学研究院　統合健康科学部門　小児科学
工藤　美樹　　広島大学　大学院医歯薬保健学研究院　統合健康科学部門　産科婦人科学
長谷川 俊史　　山口大学　大学院医学系研究科　医学専攻　小児科学講座
佐世　正勝　　山口県立総合医療センター　総合周産期母子医療センター
日下　　隆　　香川大学　医学部　小児科学
秦　　利之　　三宅医院
金西　賢治　　香川大学　医学部　周産期学婦人科学
久保井　徹　　四国こどもとおとなの医療センター　新生児内科
森根　幹生　　四国こどもとおとなの医療センター　産科
杉山　　隆　　愛媛大学　大学院医学系研究科　産科婦人科学
江口 真理子　　愛媛大学大学院医学系研究科　小児科学
阿部 恵美子　　愛媛県立中央病院　産婦人科
苛原　　稔　　徳島大学　医学部　産科婦人科
岩佐　　武　　徳島大学　医学部　産科婦人科
加地　　剛　　徳島大学　医学部　産科婦人科
漆原　真樹　　徳島大学医学部　小児科
藤枝　幹也　　高知大学　医学部　小児思春期学講座
前田　長正　　高知大学　医学部　産科婦人科学講座
永井　立平　　高知大学　医学部　産科婦人科学講座
松島　幸生　　高知医療センター　産婦人科
中田　裕生　　高知医療センター　小児科
夫　　律子　　クリフム出生前診断クリニック　胎児診断センター・胎児脳センター

◆監事

佐世　正勝　　山口県立総合医療センター　総合周産期母子医療センター

（敬称略）

令和5年11月1日現在

謝　辞

ご支援をいただきました連携施設

- **赤穂中央病院（兵庫県赤穂市）**
- **旭川荘療育・医療センター（岡山県岡山市）**
- **興生総合病院（広島県三原市）**
- **津山中央病院（岡山県津山市）**
- **新見中央病院（岡山県新見市）**
- **三宅医院（岡山県岡山市）**
- **どい小児科（岡山県岡山市）**

第21回中国四国出生前医学研究会の運営にあたり、多大なるご支援・ご協力を賜りましたこと、心より感謝申し上げます。

第21回中国四国出生前医学研究会

当番世話人　塚原　宏一

謝　辞

広 告 掲 載 企 業

- サノフィ株式会社
- 中外製薬株式会社
- ミヤリサン製薬株式会社
- ラボコープ・ジャパン
- Gene Tech株式会社

第21回中国四国出生前医学研究会の運営にあたり、上記の皆様よりご協力を頂きました。

ここに深く御礼申し上げます。

第21回中国四国出生前医学研究会

当番世話人　塚原　宏一