

令和 6 年 6 月 3 日現在

機関番号：31201

研究種目：基盤研究(C)（一般）

研究期間：2020～2023

課題番号：20K09606

研究課題名（和文）3D超音波画像診断装置を用いた胎児後頸部透亮域体積計測による胎児染色体疾患の評価

研究課題名（英文）Evaluation of the chromosome disease of the fetus by the Nuchal translucency (NT) volume measurement using the 3D ultrasound diagnostic device.

研究代表者

福島 明宗 (Fukushima, Akimune)

岩手医科大学・医学部・教授

研究者番号：20208937

交付決定額（研究期間全体）：（直接経費） 3,300,000円

研究成果の概要（和文）：本研究の目的は、Nuchal translucency(NT)測定・評価に対して、三次元的構造物である胎児後頸部透亮域を経腹あるいは経膈3D測定法(以後NV)で測定することで、胎児の位置および測定者の技量に関わらず安定した測定と客観的評価が可能となる測定方法の確立を目指すものである。測定件数8件。母体平均年34.5歳。平均妊娠週数13週5日。平均NT値 4.0mmであった。8例中2例（全てNT3.5mm以上）において21 trisomyを確認。8例中5例（全てNT 3.5mm未満）は正常核型であることを確認、1例は測定時においてNT肥厚確認できず、正常であると判断。

研究成果の学術的意義や社会的意義

胎児超音波画像診断の進歩により、Nuchal Translucency (NT)とダウン症候群などの胎児染色体数異常との関連が注目されている。しかし、従来のNT計測は精度管理が難しく、一般的な検査にはなりにくいという課題がある。特に精度の低い測定により社会的な混乱が生じることがある。NTは本来3D構造物である胎児後頸部透亮域を、2D的な厚み計測で測定するため、胎児の位置や測定者の技量により測定精度が大きく左右されるが、NTをそのまま体積（3D）で測定する方法の方が、胎児の位置に依存せず、測定値の客観性も保たれると考えられ、胎児の遺伝学的画像検査としての有用性が高まる。

研究成果の概要（英文）：The purpose of this study is to establish a measurement method for Nuchal Translucency (NT) evaluation by using transabdominal or transvaginal 3D measurement techniques (hereafter referred to as NV) to measure the fetal nuchal translucency as a three-dimensional structure. This method aims to achieve stable measurements and objective evaluations regardless of fetal position and operator skill. The number of measurements was 8 cases. The average maternal age was 34.5 years. The average gestational age was 13 weeks and 5 days. The average NT value was 4.0 mm. Among the 8 cases, 2 cases (all with NT values of 3.5 mm or more) were confirmed to have trisomy 21. Among the 8 cases, 5 cases (all with NT values less than 3.5 mm) were confirmed to have a normal karyotype, and in 1 case, no NT thickening was observed during the measurement and was judged to be normal.

研究分野：臨床遺伝学

キーワード：Nuchal translucency 3D超音波画像装置 胎児染色体疾患

様式 C - 19、F - 19 - 1 (共通)

1. 研究開始当初の背景

Nuchal translucency(NT)は、胎児後頸部透亮域を、超音波画像診断装置を用いて測定を行う胎児染色体疾患の非確定的遺伝学的検査として一般にも広く認知されている。しかしながら測定者側にとっては厳密な測定基準の高いハードル、受検者側にとっては測定値の解釈・理解の困難性があり、それらが検査普及への妨げと混乱の要因になっているのが現状である。我々は以前より、本来3D構造物である胎児後頸部透亮域を、厚み計測という二次元的測定値(2D)では、胎児の位置、測定者の技量などにより測定の精度が大きく左右されてしまっていると考えていた。以上の観点から、我々は本来三次元的な構造である胎児後頸部透亮域をそのまま体積(3D)で測定を行う方が、胎児の位置に左右されず測定値の客観性も保たれ、胎児の遺伝学的画像検査としての有用性がより高まると考えた。

2. 研究の目的

本研究の目的は、胎児の位置や測定者の技量などで、評価基準を満たすことに苦慮していたNuchal translucency(NT)測定・評価に対して、三次元的構造物である胎児後頸部透亮域を経腹あるいは経膈3D測定法(以後NV)で測定することで、胎児の位置および測定者の技量に関わらず安定した測定と客観的評価が可能となる測定方法の確立を目指すものである。

3. 研究の方法

研究対象：岩手医科大学附属病院産科および岩手医科大学附属内丸メディカルセンター臨床遺伝科を受診した単胎妊婦(妊娠11週0日～13週6日)のうち、事前の遺伝カウンセリングにより研究参加への同意を得られた症例(検討予定症例：500例)

1) 胎児後頸部透亮域の体積測定法の確立 (NV)

- ・ 超音波画像診断装置：Voluson S10 Expert
- ・ プローブ：RAB6-RS(経腹4D)あるいはRIC5-9A-RS(経膈4D)
- ・ 3D測定方法：体積マニュアル計測方法(Virtual Organ Computer-aided Analysis:VOCAL)および体積半自動計測方法(SonoAVCgeneral: SonoAVC)

3Dによる体積測定はVOACLおよびSonoAVCを用いて行い、両者の有効性についての比較検証を試みる。なおNT計測の従来法である2D計測も遺伝学的有用性検証のため同一症例に対して実施する。

2) 遺伝学的検査法としての有効性検証

1)において測定された各NT値は、その後実施される侵襲的検査(羊水検査あるいは絨毛検査)あるいは出生後における新生児の診断と突合され、従来の2D測定法との比較を行う。比較検討する項目は各測定値に対応する染色体異常頻度(Trisomy 21, Trisomy 18, Trisomy 13, Turner症候群、その他の異常)である。先行研究ではあくまで2D,3D間での測定時間や測定しやすさなどの比較であったが、本研究では胎児・新生児の遺伝学的評価(染色体疾患の有無)までの分析を行うため、本来の目的である遺伝学的検査としての有用性に関して、正しい評価が可能である。なお染色体疾患が確定された場合は、遺伝カウンセリングの実施や担当医療機関へのアクセスなど、適切な遺伝医療サポートが受けられる体制で実施。

4. 研究成果

測定件数8件。母体平均年齢34.5歳。平均妊娠週数13週5日。平均NT値4.0mmであった。

8例中2例(全てNT3.5mm以上)において21 trisomyを確認。8例中5例(全てNT3.5mm未

満)は正常核型であることを確認、1例は測定時においてNT肥厚確認できず、正常であると判断。

5. 主な発表論文等

〔雑誌論文〕 計0件

〔学会発表〕 計0件

〔図書〕 計0件

〔産業財産権〕

〔その他〕

-

6. 研究組織

	氏名 (ローマ字氏名) (研究者番号)	所属研究機関・部局・職 (機関番号)	備考
研究分担者	菊池 昭彦 (Kikuchi Akihiko) (10280942)	埼玉医科大学・医学部・教授 (32409)	
研究分担者	小山 理恵 (Oyama Rie) (20291619)	岩手医科大学・医学部・特任教授 (31201)	
研究分担者	金杉 知宣 (Kanasugi Tomonobu) (40453302)	岩手医科大学・医学部・非常勤医師 (31201)	
研究分担者	岩動 ちず子 (Isurugi Chizuko) (50364352)	岩手医科大学・医学部・助教 (31201)	
研究分担者	馬場 長 (Baba Tukasa) (60508240)	岩手医科大学・医学部・教授 (31201)	
研究分担者	山本 佳世乃 (Yamamoto Kayono) (90559155)	岩手医科大学・医学部・講師 (31201)	

7. 科研費を使用して開催した国際研究集会

〔国際研究集会〕 計0件

8. 本研究に関連して実施した国際共同研究の実施状況

共同研究相手国	相手方研究機関
---------	---------