

胎児超音波断層法で出生前に診断した点状軟骨異形成症の2例

石田 倅子 井植 大介 漆山 大知
讃井 絢子 倉員 正光 宮田 康平
四元 房典

福岡大学医学部産科婦人科学講座

要旨：Binder phenotype は胎児期の超音波検査で鼻骨と上顎骨の低形成に特徴づけられ、骨軟骨疾患や染色体異常の検出に有用である。今回我々は妊娠第2三半期の胎児超音波断層法で Binder phenotype を認め、出生後に点状軟骨異形成症と診断された2例を経験した。症例1は *CDPX1* 遺伝子の欠損によるアリルスルファターゼ E 欠損症、症例2は重症妊娠悪阻によるビタミン K 欠乏によるものであったと考えられた。Binder phenotype のスクリーニングには frontonasal angle の測定が有用であり、点状軟骨異形成症の診断には大腿骨近位骨端の石灰化が有用であった。点状軟骨異形成症は新生児の頸椎症と気道狭窄を合併する可能性があるため、出生前に診断された場合は周産期管理方針の慎重な検討が可能となる。

キーワード：点状軟骨異形成症, **Binder phenotype**, **frontonasal angle**, *CDPX1* 遺伝子, アリルスルファターゼ E 欠損症, 妊娠悪阻