

非侵襲性母体血出生前スクリーニングに対する大規模データによる陽性的中率の推測

Predictive value estimates for cell-free noninvasive prenatal screening from data of a large referral genetic diagnostic laboratory.

Petersen AK et al

Am J Obstet Gynecol 217:691. e1-6, 2017

背景 2011年に始まった母体血を用いた新型出生前診断は急速に広まりつつある。しかし、常染色体、性染色体、さらに最近追加された微小欠失症候群のいずれにおいても、その信頼性に関して結論が出るに至ってはいない。新型出生前診断のスクリーニング手段としての利益と限界を臨床医も患者も引き続き教育する必要がある。

目的 侵襲検査を施行し確定診断された大規模なデータを用いて新型出生前診断の陽性的中率および陰性的中率を確認する。

方法 対象は、一般的なトリソミー、性染色体、微小欠失症候群、コピー数異常など、新型出生前診断で陽性が出てわれわれの施設で確定診断された712例である。検査は、絨毛細胞、羊水細胞、出生後の血液などを用いて、FISH、G-bandあるいは、マイクロアレイを行い、陽性的中率、陰性的中率を計算した。

結果 陽性的中率は、13トリソミーが45%、18ト

リソミーが76%、21トリソミーが84%であり、以前の報告と一致していた。微小欠失症候群の陽性的中率は、猫なき症候群やブラダーウィリーアンジェルマン症候群の0%から1p36欠失症候群の14%、22q11.2欠失症候群では21%であった。モノソミーXは26%、47,XXXは50%、47,XXYは86%であった。

結語 常染色体、性染色体の異常の陽性的中率は、他の報告と一致していた。微小欠失症候群は、低い陽性的中率、高い陰性的中率であったが、これは、微小欠失症候群の低い有病率が原因である。一般的な染色体異常ではまずまずの陽性的中率であるが、今後も手技の改善や動向を見守りつつ、新型出生前診断の限界について医師、患者共に教育する重要性が示唆された。

(愛媛大学大学院医学系研究科産科婦人科学講座 松原裕子 抄)

母体背景、バイオマーカー、予測胎盤容量を用いた早発型および遅発型妊娠高血圧腎症の第1三半期スクリーニング

First-trimester screening for early and late preeclampsia using maternal characteristics, biomarkers, and estimated placental volume.

Sonek J et al

Am J Obstet Gynecol 218:126. e1-13, 2018

背景 妊娠高血圧腎症は周産期の疾病・死亡の主な原因である。いくつかの研究によって妊娠第1三半期スクリーニングは、妊娠高血圧腎症のハイリスク患者を選択するのに有効であることが報告されている。

目的 母体の臨床背景や既往歴、バイオマーカーや胎盤容量に基づいた第1三半期の妊娠高血圧腎症スクリーニングの実現性について評価した。

研究デザイン 本研究は、米国における前方視的非侵襲観察のコホート研究であり、対象は、妊娠11週～13週6日までに超音波検査を行った患者である。観察項目として、母体の背景因子(年齢、体型、医学的な既往歴)、母体のバイオマーカー(平均動脈圧、子宮動脈 pulsatility index, placental growth factor, pregnancy-associated plasma protein A, 母体血清アルファフェトプロテイン)、推定胎盤容量を用いて、妊娠高血圧腎症のリスクの解析評価を行った。

結果 1,288名をスクリーニングし、そのうち1,068名(82.99%)が解析された。このなかで46名(4.3%)が妊娠高血圧腎症を発症し、13名(1.22%)が早発型、33

名(3.09%)が遅発型であった。母体の特徴・血清バイオマーカー・子宮動脈 pulsatility index を用いた場合、早発型妊娠高血圧腎症の検出率は、偽陽性率が5%でも10%でも85%であった。同様のプロトコールで、37週未満で分娩となった妊娠高血圧腎症の検出率は52%(偽陽性率5%)と60%(偽陽性率10%)であった。母体背景因子に基づいた場合、遅発型妊娠高血圧腎症の検出率は15%(偽陽性率5%)と48%(偽陽性率10%)であった。一方、37週以降の妊娠高血圧腎症の検出率は24%(偽陽性率5%)と43%(偽陽性率10%)であった。

結論 妊娠11週～13週6日における母体の背景やバイオマーカーを用いた妊娠高血圧腎症のスクリーニングは、低い偽陽性率の場合、高い検出率と関連していた。これらのマーカーの効果を最終的に決定するにはもっと大規模な研究が必要である。

(愛媛大学大学院医学系研究科産科婦人科学講座 松原裕子 抄)