

# 反復胞状奇胎

## 1 . 概要

反復する全胞状奇胎に、1 ) 正常二倍体、2 ) DNA メチル化異常、3 ) 母体の NALP7 遺伝子変異、等が存在する事が海外で報告されており、通常の全胞状奇胎とは極めて異なる病因病態を有している。本邦症例の解析例は報告されていない。

## 2 . 疫学

不明 ( 過去に報告された本邦の全奇胎反復率 5% 弱を参考にすると、年間 50 例前後の反復例が存在すると推測される。 )

## 3 . 原因の解明

海外の報告では、母体 NALP7 遺伝子変異との関連が報告されている。

## 4 . 主な症状

反復する胞状奇胎の他、特異な症状の有無は未だ検討されていない。

## 5 . 主な合併症

従来は通常の全胞状奇胎と区別されて取り扱われておらず、合併症の特徴も未だ検討されていない。全く異なる病因病態である為、長期予後を含めた検討が必要と考えられる。

## 6 . 主な治療法

現状は通常の胞状奇胎と区別されずに診断と治療が行われている。明確な分子診断法が確立し、合併症や予後が明らかとなれば、より適切な治療法の選択が可能となる。

## 7 . 研究班

本邦における反復胞状奇胎症例の実態把握と確定診断法の開発研究班