

8・2 鳥取県下における Down 症候群の疫学的研究

鳥取大学医学部

有 馬 正 高
豊 福 照 子
松 井 瑠 璃

Down 症候群は染色体異常のなかでもっとも頻度の高いものであり、特徴的臨床所見から医療、教育者などによっても容易に推定される。したがって、精神遅滞児のなかで原因の判明しているもののなかではもっとも多く見出される疾患である。母体年齢との関係が深いことを除くと発生の原因は不明であり、社会階層その他の影響は証明されていない。

鳥取県は日本のなかではもっとも人口が少なく、また、人口移動も比較的少ない県であるから患者の把握には便利であり、地域による発生率の差を求めやすい。何らかの環境要因により患者の発生頻度に差を生ずる可能性があるか否かを知る目的をもって、全県下の疫学的調査を実施することにした。

研 究 目 的

- (1) 鳥取県下における全 Down 症候群患者の年齢、地理的分布、罹病率を明らかにする。
- (2) 出生時から追跡した患児について、死亡者を把握し、死亡原因を明らかにする。
- (3) 両親の年齢による発生率の変化を明らかにする。

研 究 方 法

(1) 患者の確認

以下の情報によった。(1)県下主要病院小児科、産科へのアンケート。(2) Guthrie テスト時に同時に提出される先天異常調査表。(県下年間出生の約3分の1を含む) (3)県下5保健所の保健婦からの情報。(4)市町村保健婦からの情報。(5)3児童相談所からの情報。(6)精神発達遅滞児を扱う通園および収容施設

のリストおよび直接診察。(7)鳥取大学脳神経小児科および小児科受診児のカルテ。

(2) 調査項目

①各年度別出生数 ②地域別出生数 ③当該年度の年齢別人口からの推定頻度 ④死亡者については死亡原因および死亡時年齢 ⑤家族に対する質問紙による家族歴、妊娠中の状況、養育環境、現在の教育、今後について希望 ⑥里帰り分娩の有無

研 究 成 果

(1) 患者の確認

昭和52年末日までに119名のDown症候群の患者を確認できた。うち、死亡者は20名あり、転出、里帰り出産などを除くと、鳥取県在住者は96名であった。

(2) Prevalence rate

昭和51年末日をもってPrevalence dayとすると、0～4才1:1952人、5～9才1:2008人、10～14才1:2980人であった。51年現在の患者総数90名とすると全年令当り、1:3684人であった。ただし、15才以上の場合、在宅のDown症候群の把握率に問題が残されるので上記の全人口当りのprevalenceは最少値と考えられた(表1)。

(3) 年度別発生率

昭和49年から調査が開始されたが、昭和48年から52年の間の患者の発見率は1:推定出生人口1335であり、最低昭和48年は1:2254、最高昭和49年1:903人であった。

Guthrieテストを実施し、異常児の報告を定期的に受けた県下主要6病院での昭和49～51年の3年間の総出生数は7886名であった。Guthrieテスト時にDown症とされたものが5名、その後の乳児診察でその病院で出生したことの判明した患者2名、計7名の患者が見出された。したがって患者の発生率は1:1127であった。後に見出された2名のうち1名は腸管奇形のため緊急に外科的処置を受けたGuthrie未実施例であり、他の1例は報告洩れであった。里帰り分娩1597名中1名、鳥取県在住者6289名中6名(1:1048)

であった。(表2)

(4) 死亡時年令, 死亡者数, 死亡原因

現在までに把握された死亡者数は20名で男子, 女子各10名であった。死亡時年令は15才までで, 生後1年未満に半数が死亡していた。昭和48年から52年の間に出生し追跡し得た33例の患者中9例(7例は1才未満)が死亡した。(表3, 表4)

死因は先天性心疾患によるものが圧倒的に多かった。白血病による死亡例は2例であり, 無視し得ないと考えられる。ちなみに, 現在施設に在園中の年長者64名について直接診察を行ったところ, 心疾患の合併者は3名に過ぎなかった。従って, 早期死亡を免れたものが施設入園の集団を形成していることは明らかであった。なお, 施設児者の疾病では分裂症様病像および肝硬変各1例が経験された。在宅者では昭和52年12月現在, 2才の男子1名が白血病で入院中であった。

(5) 両親の年令

昭和49年から52年出生の33名中23例が同胞数, 父母年令ともに判明していた。父母年令と何番目の出生かを組合せた結果, 父母とも20~30才で第1子という組合せがもっとも多いが, 母は24才以下はなく, 25~29才で12名, 30~34才6名, 35~39才3名, 40才以上2名であった。昭和50年, 51年の鳥取県の出生数と分娩時母親年令は19才以下0.73%, 20~24才27.56%であった。25~29才は55.6%であり, 25~29才での患者の出生率を1とした場合, 30~34才は約2倍, 35~39才は約5倍, 40才以上は約30倍であった。昭和34年までの出生23名, 昭和35年以降の出生71名を比較すると, 前者でのピークは30~34才, 後者では25~29才に移行していった。

(6) 地理的分布

昭和48年から51年までに鳥取県在住者で出生したDown症候群23名のうち, 郡部出身者は9名, 市部は14名であった。この間の郡部の全出生数は13089名, 市部は22382名であり, 郡部は出生1454人対1, 市部は1399:1の割合であった。出生地別にみると, 八頭郡の2968人中4人, 鳥取市の8524人中8人が多く, 岩美郡の1508人中0, 東伯郡の3606人中1

人が少なく、市部では、米子市の8222人中4人が最低であった。しかし、総出生人口が不明の昭和52年度のそれをみると、推定出生680人中1人（東伯郡）、推定出生1900人中3人（米子市）といずれも多く、年度を平均すると多発地区、あるいは、稀少地区が存在するという確証は得られなかった。

昭和49年度は市部1：954，郡部1：827ともっとも高率であり年次的差がみられたが、いずれも少数例のため断定することはできなかった。

昭和52年12月現在、鳥取県に在住の生存しているDown症患者96名中52名が2つの精神遅滞児施設、5つの精神遅滞者施設において生活していた。また、2つの精神遅滞児通園施設に4ないし16才の12名が通園していた。以上9つの通園施設および収容施設に収容されているもののうち10.2%がDown症候群であった。その他、7～13才の5名が普通学級内の特殊学級へ、5～7才の4名が保育園、幼稚園へ通い、全て家庭で養育しているのは0～5才の23名であった。

(7) 家庭の要望

面接、アンケートなどによる家族の心配な面は、①将来のこと、②健康面のこと（特に病気にかかりやすい、心臓が悪い、肥り過ぎなど）、③知的な発達の面に要約された。

考 察

この研究は、一定地域の全ての患者を知り、発生率、発生に関係する要因、その後の生活歴を知ることを目的にして行なわれた。発生率を減少させるとともに、生れてきた子供の健康管理とその後の養育や教育をどのように行うかの指針をたてる参考にするためであった。

患者の把握の過程でいろいろな情報源を用いたが、病院と収容および通園施設で90%以上を占め、児童相談所のリストにあるものはその中に全て含まれていた。残りは地区保健婦、保健所から得られたが、これも大多数は病院のリストに既に含まれていた。早期死亡が多く見逃されやすいことを考えれば、産科と小児科の協同により大多数の患者が発見できるので新生児期または乳児早期に検策するのがもっとも効率がよからう。主要病院の協同調査で、出生時発見およびその後の追跡で1：1127（鳥取県住民は1：1048）の頻度であり、

大都市の調査に近い。人口当りの prevalence は出生時よりも低いが、昭和52年出生8人中2人が10日以内に死亡し、昭和49年のごとく10例中5例が1才までに死亡したことを思えば、幼児期以後の生存例は出生時のその4分の3を超えることはないと推察される。心奇形をともなう例が死亡の大多数を占めるから、それを伴わない場合の生命予後は比較的よいといえる。

1年長児の prevalence は低かったが、死亡例および家庭に留り調査の網から洩れた可能性を否定できない。したがって、ここに示した数字は最少限の値を示したと考えられる。

要 約

県下の各機関の協力のもとに、Down症候群の出生状況、地理的分布、死因、父母年齢、教育の状況を調査した。新生児からの追跡では県内在住者の出生1048人に1人の割合で発見された。1年未満で約20%が死亡し、3才までに27%の死亡をみた。死因は先天性心疾患の合併例がほとんどであった。

昭和51年における prevalence は40才未満で少なくとも1万人対2.71(3684人に1人)であった。患者の分布は市部と郡部とは平均して大きな差はなく、また、年度別の発生率も地区によって差があり、一定の傾向を見出すことはできなかった。さらに長期の追跡が必要と考えられる。

大多数の学令期の患児が施設収容または特定の学級に通学していた。

表1. 年齢別 prevalence (1976)

年齢	人口	患者数	率
0 - 4	44905	23	1 : 1952
5 - 9	42170	21	1 : 2008
10 - 14	41713	14	1 : 2980
15 - 19	42396	8	1 : 5300
20 - 24	35731	13	1 : 2749
25 - 29	50092	9	1 : 5566
30 - 34	36263	1	1 : 36263
35 - 39	38317	1	1 : 38317
計	331587	90	1 : 3684

表2. 出生数当りの患者発見数 (昭48-52)

a 全県下

出生年度	総出生数	患者数	率
昭48	9015	4	1 : 2254
昭49	9030	10	1 : 903
昭50	8757	5	1 : 1751
昭51	8669	6	1 : 1445
昭52	*8600	8	1 : 1075
計	44071	33	1 : 1335

b 県下6病院の新生児の患者発生率(昭49-51)

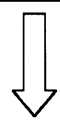
出生数	患者数	率
7886	7	1 : 1127
県在位者 6289	6	1 : 1048
里帰り分娩 1597	1	1 : 1597

表3. 全死亡例の原因疾患

	死 亡 年 令				計
	0ヵ月	1～11ヵ月	1～2才	3才以後	
心 奇 形	1	3	5	0	9
肺 炎		1	1		2
白 血 病	1			1	2
十二指腸閉塞	1				1
事 故				1	1
脳 症				1	1
不 明	1	2		1	4
計	4	6	6	4	20

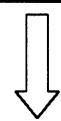
表4. 年度別の死亡年令

出生年度	追跡患者数	死 亡 時 期			死亡計
		0ヵ月	1～11ヵ月	12～35ヵ月	
昭48	4	0	0	0	0
昭49	10	0	4	1	5
昭50	5	0	0	1	1
昭51	6	0	1	—	1
昭52	8	2	—	—	2
計	33	2	5	2	9



検索用テキスト OCR(光学的文字認識)ソフト使用

論文の一部ですが、認識率の関係で誤字が含まれる場合があります



Down 症候群は染色体異常のなかでもっとも頻度の高いものであり、特徴的臨床所見から医療、教育者などによっても容易に推定される。したがって、精神遅滞児のなかで原因の判明しているもののなかではもっとも多く見出される疾患である。母体年齢との関係が深いことを除くと発生の原因は不明であり、社会階層その他の影響は証明されていない。