

# 外表奇形実地調査に関する研究—まとめ

代表分担研究者 倉 智 敬 一

## I. 神奈川班, 大阪班, 鳥取班の共通調査方法と

### その実施成績

本年度の研究事業計画として、神奈川・大阪・鳥取班に共通の調査項目と共通のマーカー奇形を定め、これを3ヵ月毎に集計して速報を出すことを決定して、実施してきたが、その成績を表1～5の通り報告する。

すなわち、表1は上記の3府県で合意した調査対象、調査方法、並びに調査項目を表記したものである。

表2は共通マーカー奇形を示したものであるが、その選定に当っては、①国際クリヤリングハウスに採用されている11項目はすべて採用する、②頻度の高いもの、③診断しやすいもの、④疾患の重要度—すなわち治療を直ちに必要とするものや、後障害の甚しいもの、などを優先して考えた。

表3は神奈川班、表4は大阪班、表5は鳥取班の実施成績であって、それぞれ各班で研究開始以来行ってきた各マーカー奇形のベースライン値と、1985年4月から6月までの3ヵ月の速報値および7月から9月までの3ヵ月の値が示されている。各班のベースライン値に大きな相違はなく、その値はほぼよく一致しているということが出来るほか、各速報値にも異常高値は認められなかった。内容の詳細については後述の各班の報告を参照されたい。

## II. 今後の研究展望

上記のほか、この領域の今後の研究展望として、つぎのようなことを挙げる事が出来る。

- 1) わが国の既存のモニタリングプログラムの独自性を失わせない方法で、実施可能な統一的日本のモニタリングシステムを確立する。
- 2) この全国規模のモニタリングを可能にするため、共通マーカーの選定、診断基準の統一、調査対象の統一、調査集団の質および規模などをさらに細かく検討して実施に移す。
- 3) 集計システム、警報発令の基準などを検討する。
- 4) 異常児を対象として成因分析や、さらに対象をしぼった疫学調査のあり方などを検討する。このためには頻度調査病院と case control study を行う病院とを分けて検討を進める方法などがあると考え。
- 5) クリヤリングハウスや WHO などとの国際協力を推進する。

表1 先天異常モニタリング実地調査の統一案（その1：調査方法・調査項目）

|           |  |
|-----------|--|
| 調査対象      | 1. 総ての生産児<br>2. 在胎満24週以後の死産児（週数不明の場合は児体重500g以上）                                |
| 方法        | 生後7日（生後満0日から満6日）迄に診断がついたものに限る<br>奇形の有無にかかわらず総ての児について調査票を作成する（全例報告方式）           |
| 調査項目      |  |
| 母（産婦）     | などに関する項目   |
|           | 1. 母年齢   |
|           | 2. 父年齢   |
|           | 3. 血族結婚（いとこ婚）  |
|           | 4. 妊婦の疾患 (1) 重症妊娠中毒症<br>(2) 糖尿病<br>(3) 甲状腺疾患<br>(4) 心疾患<br>(5) 腎疾患<br>(6) てんかん |
|           | 5. 妊娠・分娩歴 (1) 自然流産（妊娠満24週未満）<br>(2) 死産（妊娠満24週以後）<br>(3) 生産（妊娠週数を問わない）          |
|           | 6. 奇形児出産歴  |
|           | 7. 妊娠初期の住所   |
|           | 8. 喫煙習慣  |
|           | 9. 飲酒習慣  |
| 新生児に関する項目 |  |
|           | 1. 生年月日  |
|           | 2. 在胎週数  |
|           | 3. 性   |
|           | 4. 生産・死産の別   |
|           | 5. 児体重   |
|           | 6. 単胎・多胎の別 多胎の場合は 胎児数  |
| 外表奇形の有無   |  |
|           | 1. 診断時期  |
|           | 2. 外表奇形の種類とマーカー奇形の種類の数   |
|           | 3. マーカー奇形などの内訳   |

### Ⅲ. む す び

最後に、われわれの研究班の二期、6ヵ年間に亘る研究成果をつぎの2点に集約することが出来ると考える。

1) 神奈川、大阪、鳥取の3府県における各年の出生数の50%~60%を超える数を対象母集団として新生児並びに在胎満24週以後の死産児の外表奇形調査を継続した結果、その集団属性はそれぞれの府県の人口動態統計数値によく一致することが認められ、population base のモニタリング方式の基本的な一つの形を作り上げることが出来た。

2) この調査期間における多数の調査成績を基として、表3, 4, 5に示した通り、各マー

カー奇形毎のベースライン値を設定することが出来、この数値は今後、当該府県における標準値として使用しうるものとする。

表2 先天異常モニタリング実地調査の統一案  
(その2：共通マーカー奇形)

|                      |                            |
|----------------------|----------------------------|
| 1. 無脳                | 18. 直腸および肛門の閉鎖             |
| 2. 脳・脳髄膜瘤            | 19. 尿道下裂                   |
| 3. 水頭                | 20. 膀胱外反                   |
| 4. 小頭                | 21. 性別不明の外生殖器異常            |
| 5. 単前脳胞              | 22. 多指                     |
| 6. 小眼球・無眼球           | 23. 合指                     |
| 7. 白内障               | 24. 裂手                     |
| 8. 小耳                | 25. 上肢の減数異常（減形成）           |
| 9. 外耳道閉鎖             | 26. 上肢の絞扼輪症候群              |
| 10. 唇裂               | 27. 多趾                     |
| 11. 唇裂口蓋裂            | 28. 合趾                     |
| 12. 口蓋裂              | 29. 裂足                     |
| 13. その他の顔面裂          | 30. 下肢の減数異常（減形成）           |
| 14. 脊椎披裂（二分脊椎）・脊髄髄膜瘤 | 31. 下肢の絞扼輪症候群              |
| 15. 食道閉鎖および狭窄・気管食道瘻  | 32. ダウン症候群                 |
| 16. 臍帯ヘルニア           | 33. 軟骨無形成症（Achondroplasia） |
| 17. 腹壁破裂             | 34. 結合双生児                  |

表3 先天異常モニタリング実地調査成績（神奈川県）

|        | 昭和56年10月～58年12月 | 昭和60年4～6月 | 昭和60年7～9月 |
|--------|-----------------|-----------|-----------|
| 届出数    | 106,043         | 10,600    | 11,688    |
| 生産児数   | 105,249         | 10,528    | 11,630    |
| 死産児数   | 794             | 72        | 58        |
| 奇形保有児数 | 1,212           | 109       | 104       |

| マーカー奇形名                    | ベースライン | 奇形児数 | 頻度*  | 奇形児数 | 頻度* |
|----------------------------|--------|------|------|------|-----|
| 1. 無脳                      | 6.7    | 7    | 6.6  | 6    | 5.1 |
| 2. 脳・脳髄膜瘤                  | 0.7    | 1    | 0.9  | 2    | 1.7 |
| 3. 水頭                      | 3.6    | 3    | 2.8  | 0    |     |
| 4. 小頭                      | 1.6    | 0    |      | 1    | 0.9 |
| 5. 単前脳胞                    | 0.2    | 0    |      | 0    |     |
| 6. 小眼球・無眼球                 | 1.6    | 1    | 0.9  | 0    |     |
| 7. 白内障                     | —      | 0    |      |      |     |
| 8. 小耳                      | 2.1    | 5    | 4.7  | 1    | 0.9 |
| 9. 外耳道閉鎖                   | 1.9    | 1    | 0.9  | 3    | 2.6 |
| 10. 唇裂                     | 5.7    | 6    | 5.7  | 8    | 6.8 |
| 11. 唇裂口蓋裂                  | 8.2    | 13   | 12.3 | 5    | 4.3 |
| 12. 口蓋裂                    | 4.4    | 7    | 6.6  | 5    | 4.3 |
| 13. その他の顔面裂                | 0.2    | 0    |      | 0    |     |
| 14. 脊椎披裂（二分脊椎）・脊髄髄膜瘤       | 3.2    | 2    | 1.9  | 6    | 5.1 |
| 15. 食道閉鎖および狭窄・気管食道瘻        | 0.9    | 1    | 0.9  | 0    |     |
| 16. 臍帯ヘルニア                 | 3.5    | 6    | 5.7  | 2    | 1.7 |
| 17. 腹壁破裂                   |        |      |      |      |     |
| 18. 直腸および肛門の閉鎖             | 4.9    | 5    | 4.7  | 4    | 3.4 |
| 19. 尿道下裂**                 | 3.9    | 2    | 3.7  | 2    | 1.7 |
| 20. 膀胱外反                   | 0.3    | 0    |      | 0    |     |
| 21. 性別不分明の外生殖器異常           | —      | 2    | 1.9  |      |     |
| 22. 多指                     | 6.7    | 9    | 8.5  | 8    | 6.8 |
| 23. 合指                     | 2.1    | 3    | 2.8  | 0    |     |
| 24. 裂手                     | 0.4    | 0    |      | 1    | 0.9 |
| 25. 上肢の減数異常（減形成）***        | 4.4    | 5    | 4.7  | 3    | 2.6 |
| 26. 上肢の絞扼輪症候群              | 0.2    | 0    |      | 1    | 0.9 |
| 27. 多趾                     | 3.5    | 4    | 3.8  | 5    | 4.3 |
| 28. 合趾                     | 6.0    | 8    | 7.5  | 4    | 3.4 |
| 29. 裂足                     | 0.3    | 0    |      | 1    | 0.9 |
| 30. 下肢の減数異常（減形成）***        |        |      |      |      |     |
| 31. 下肢の絞扼輪症候群              | 0.2    | 0    |      | 1    | 0.9 |
| 32. ダウン症候群                 | 6.3    | 4    | 3.8  | 6    | 5.1 |
| 33. 軟骨無形成症（Achondroplasia） | 0.5    | 0    |      | 0    |     |
| 34. 結合双生児                  | 0.3    | 1    | 0.9  | 1    | 0.9 |

\* 頻度は対出産10,000

\*\* 男子中での頻度

\*\*\* 25上肢の減数異常（減形成）には下肢の減数異常（減形成）を含む

表4 先天異常モニタリング実地調査成績（大阪班）

|                            | 昭和57年1月～59年12月 | 昭和60年4～6月 | 昭和60年7～9月 |      |     |
|----------------------------|----------------|-----------|-----------|------|-----|
| 届出数                        | 176,817        | 11,308    | 11,200    |      |     |
| 生産児数                       | 175,682        | 11,247    | 11,161    |      |     |
| 死産児数                       | 1,135          | 61        | 39        |      |     |
| 奇形保有児数                     | 1,927          | 124       | 107       |      |     |
| マーカー奇形名                    | ベースライン         | 奇形児数      | 頻度*       | 奇形児数 | 頻度* |
| 1. 無脳                      | 7.6            | 5         | 4.4       | 6    | 5.4 |
| 2. 脳・脳髄膜瘤                  | 1.2            | 2         | 1.8       | 4    | 3.6 |
| 3. 水頭                      | 3.2            | 3         | 2.7       | 3    | 2.7 |
| 4. 小頭                      | —              | 2         | 1.8       | 3    | 2.7 |
| 5. 単前脳胞                    | 0.5            | 0         |           | 0    |     |
| 6. 小眼球・無眼球                 | 1.4            | 2         | 1.8       | 1    | 0.9 |
| 7. 白内障                     | —              | 0         |           | 2    | 1.8 |
| 8. 小耳                      | —              | 3         | 2.7       | 3    | 2.7 |
| 9. 外耳道閉鎖                   | —              | 1         | 0.9       | 1    | 0.9 |
| 10. 唇裂                     | 5.2            | 6         | 5.3       | 4    | 3.6 |
| 11. 唇裂口蓋裂                  | 7.7            | 10        | 8.8       | 8    | 7.1 |
| 12. 口蓋裂                    | 4.5            | 5         | 4.4       | 6    | 5.4 |
| 13. その他の顔面裂                | —              | 0         |           | 0    |     |
| 14. 脊椎披裂（二分脊椎）・脊髄髄膜瘤       | 3.2            | 2         | 1.8       | 5    | 4.5 |
| 15. 食道閉鎖および狭窄・気管食道瘻        | 1.2            | 0         |           | 0    |     |
| 16. 臍帯ヘルニア                 | 2.9            | 4         | 3.5       | 1    | 0.9 |
| 17. 腹壁破裂                   | —              | 2         | 1.8       | 0    |     |
| 18. 直腸および肛門の閉鎖             | 3.4            | 4         | 3.5       | 3    | 2.7 |
| 19. 尿道下裂**                 | 4.0            | 2         | 3.6       | 2    | 3.6 |
| 20. 膀胱外反                   | —              | 0         |           | 0    |     |
| 21. 性別不分明の外生殖器異常           | —              | 2         | 1.8       | 1    | 0.9 |
| 22. 多指                     | 7.1            | 16        | 14.1      | 4    | 3.6 |
| 23. 合指                     | 3.4            | 3         | 2.7       | 1    | 0.9 |
| 24. 裂手                     | 0.6            | 0         |           | 2    | 1.8 |
| 25. 上肢の減数異常（減形成）           | 2.4            | 4         | 3.5       | 0    |     |
| 26. 上肢の絞扼輪症候群              | 0.5            | 0         |           | 0    |     |
| 27. 多趾                     | 4.5            | 7         | 6.2       | 2    | 1.8 |
| 28. 合趾                     | 4.8            | 4         | 3.5       | 3    | 2.7 |
| 29. 裂足                     | 0.1            | 0         |           | 1    | 0.9 |
| 30. 下肢の減数異常（減形成）           | 1.4            | 2         | 1.8       | 0    |     |
| 31. 下肢の絞扼輪症候群              | 0.6            | 0         |           | 0    |     |
| 32. ダウン症候群                 | 6.4            | 8         | 7.1       | 7    | 6.3 |
| 33. 軟骨無形成症（Achondroplasia） | —              | 0         |           | 1    | 0.9 |
| 34. 結合双生児                  | 0.2            | 0         |           | 1    | 0.9 |

\* 頻度は出産10,000

\*\* 男子中での頻度

— データなし

表5 先天異常モニタリング実地調査成績（鳥取班）

|                            | 昭和49年2月～60年3月 | 昭和60年4～6月 | 昭和60年7～9月 |      |      |
|----------------------------|---------------|-----------|-----------|------|------|
| 届出数                        | 41,368        | 1,528     | 1,579     |      |      |
| 生産児数                       | 41,169        | 1,526     | 1,575     |      |      |
| 死産児数                       | 199           | 2         | 4         |      |      |
| 奇形保有児数                     | 374           | 14        | 12        |      |      |
| マーカー奇形名                    | ベースライン        | 奇形児数      | 頻度*       | 奇形児数 | 頻度*  |
| 1. 無脳                      | 5.1           |           |           |      |      |
| 2. 脳・脳髄膜瘤                  | 1.0           |           |           | 1    | 6.3  |
| 3. 水頭                      | 3.9           | 1         | 6.5       | 1    | 6.3  |
| 4. 小頭                      | 3.6           | 1         | 6.5       |      |      |
| 5. 単前脳胞                    | 0.2           |           |           |      |      |
| 6. 小眼球・無眼球                 | 1.5           |           |           |      |      |
| 7. 白内障                     | 2.7           |           |           |      |      |
| 8. 小耳                      | 3.9           | 2         | 13.1      |      |      |
| 9. 外耳道閉鎖                   | 2.9           | 1         | 6.5       |      |      |
| 10. 唇裂                     | 5.8           | 1         | 6.5       |      |      |
| 11. 唇裂口蓋裂                  | 9.4           |           |           | 1    | 6.3  |
| 12. 口蓋裂                    | 8.5           | 3         | 19.6      | 1    | 6.3  |
| 13. その他の顔面裂                | 1.0           |           |           | 1    | 6.3  |
| 14. 脊椎披裂（二分脊椎）・脊髄髄膜瘤       | 4.6           |           |           |      |      |
| 15. 食道閉鎖および狭窄・気管食道瘻        | 1.7           |           |           |      |      |
| 16. 臍帯ヘルニア                 | 1.0           | 2         | 13.1      |      |      |
| 17. 腹壁破裂                   | 1.2           |           |           | 1    | 6.3  |
| 18. 直腸および肛門の閉鎖             | 5.3           | 1         | 6.5       | 2    | 6.3  |
| 19. 尿道下裂**                 | 5.3           |           |           |      |      |
| 20. 膀胱外反                   | 0             |           |           |      |      |
| 21. 性別不明の外生殖器異常            | 1.5           |           |           |      |      |
| 22. 多指                     | 9.7           | 2         | 13.1      | 1    | 6.3  |
| 23. 合指                     | 3.6           |           |           | 2    | 12.7 |
| 24. 裂手                     | 0             |           |           |      |      |
| 25. 上肢の減数異常（減形成）           | 3.1           |           |           | 1    | 6.3  |
| 26. 上肢の絞扼輪症候群              | 0             |           |           |      |      |
| 27. 多趾                     | 5.1           | 2         | 13.1      |      |      |
| 28. 合趾                     | 6.8           |           |           |      |      |
| 29. 裂足                     | 0.2           |           |           |      |      |
| 30. 下肢の減数異常（減形成）           | 2.2           |           |           |      |      |
| 31. 下肢の絞扼輪症候群              | 0             |           |           |      |      |
| 32. ダウン症候群                 | 8.5           |           |           | 1    | 6.3  |
| 33. 軟骨無形成症（Achondroplasia） | 1.2           | 2         | 13.1      |      |      |
| 34. 結合双生児                  | 0             |           |           |      |      |

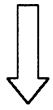
\* 頻度は対出産10,000

\*\* 男子中での頻度

— データなし



## 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



### .むすび

最後に,われわれの研究班の二期,6 ヶ年間に亘る研究成果をつぎの2点に集約することが出来ると考える。

1)神奈川,大阪,鳥取の3府県における各年の出生数の50%~60%を超える数を対象母集団として新生児並びに在胎満24週以後の死産児の外表奇形調査を継続した結果,その集団属性はそれぞれの府県の人口動態統計数値によく一致することが認められ,population baseのモニタリング方式の基本的な一つの形を作り上げることが出来た。

2)この調査期間における多数の調査成績を基として,表3,4,5に示した通り,各マーカー奇形毎のベースライン値を設定することが出来,この数値は今後,当該府県における標準値として使用しうるものと考ええる。