

外表奇形実地調査(大阪班)

分担研究者 谷 沢 修

研究協力者 大浦敏明 谷村 孝 古山順一

朝倉新太郎 寺村定雄 今村 誠

福井雅夫 藤野俊夫 荻田幸雄

はじめに

近年、周産期死亡、乳児死亡は著しく減少したが、そのなかで先天異常の占める割合はますます、大きくなってきた。また欧米各国では、サリドマイドの経験を生かし、二度と同じことを繰り返さないために、「先天異常モニタリング」が広く行われている。わが国においても、日本母性保護医協会、東京都グループ等によって、先進的に「病院ベース」の先天異常モニタリングが行われてきた。大阪府における先天異常モニタリングは「人口動態ベース」の先天異常モニタリングとして実施し、主なマーカー奇形の頻度をもとめ、また、奇形発生頻度に影響を及ぼす一因子や群について検討し、奇形頻度の異常高値検出の為に統計的検討を行い、将来全国におしひろげる基礎作りを行うとともに、本調査における問題点を浮きぼりにし、その解決策をたてることを目的として行われている。

調査対象および方法

大阪府にある産科医療機関において取り扱われた生産児および在胎24週以後の死産児（在胎週数不明の場合は児体重500g以上）を対象とした。奇形は国際クリアリングハウスの11種類の奇形を含め、一昨年、神奈川班、鳥取班との間で合意された共通マーカーをふくめた40種類のマーカー奇形およびその他の奇形についても調査対象とした。奇形は生後7日目までに診断がついたものに限った。調査票に記載された項目についてはすべてコード化し集計した。

結 果

昭和56年12月から61年9月までの4年10ヶ月の分として257,169枚の調査票が回収された。母平均年齢は28.05歳、母35歳以上は6.75%、死産児0.69%、低体重児5.35%、早産児4.49%で大阪府人口動態統計とよく一致している。この間での奇形児の発生頻度0.99%であった。

(1) 主なマーカー奇形の頻度

主なマーカー奇形の頻度（対出産10,000）をみると無脳6.8、水頭3.1、唇裂（口蓋裂合併を含む）13.4、口蓋裂4.6、脊椎披裂3.0、気管食道瘻・食道閉鎖1.0、ダウン症候群6.1であっ

た(表1)。

表1 おもなマーカー奇形の頻度(対1万出生)

調査期間	昭和56年12月—61年9月	
届出数	257,169	
主なマーカー奇形	奇形児数	奇形頻度
無脳	177	6.8
脳・脳髄膜瘤	35	1.3
水頭	78	3.1
単前脳胞	10	0.4
小眼球・無眼球	33	1.2
唇裂	348	13.4
口蓋裂	122	4.6
脊椎披裂(二分脊椎)・脊髄膜瘤	80	3.0
食道閉鎖および狭窄・気管食道瘻	26	1.0
臍帯ヘルニア	62	2.4
直腸および肛門の閉鎖	86	3.2
尿道下裂	45	3.7*
性別不分明の外生殖器異常	96	3.8
多指	185	7.0
合指	77	2.9
裂手	18	0.7
上肢の減数異常(減形成)	56	2.2
上肢の絞扼輪症候群	13	0.4
多趾	110	4.2
合趾	118	4.6
裂足	3	0.1
下肢の減数異常(減形成)	32	1.3
下肢の絞扼輪症候群	13	0.6
ダウン症候群	157	6.1
結合双生児	6	0.2

*男児における頻度

昭和57年1月から59年12月までの36ヶ月の176,817における頻度をベースラインとし、その後の各3ヶ月ごとの奇形児数と頻度を表2に示した。

(2) 多発奇形, 奇形の重複について

奇形をもつ児2,257例中, 2種類以上の奇形をもつか, あるいは奇形症候群(ダウン症候群を除く)であるとの報告は奇形をもつ児の9.4%を占めていた。

主な奇形症候群として18トリソミー, Apert 症候群, Achondrogenesis, Thanatophoric Dysplasia, Osteogenesis Imperfecta などであった。また無心体は3例, 結合双生児は6例の報告があった。

マーカー奇形の重複で最も多いものは水頭と脊椎披裂の重複で, 水頭の13%, 脊椎披裂の13%に相当する。また脳ヘルニアは合併奇形が多く, ことに唇裂, 耳介異常, 臍帯ヘルニア, 四肢の

表 2 おもなマーカー奇形の四半期毎頻度（頻度は対出産10,000）

調査期間	昭和57年1月 ～59年12月	昭和60年 4～6月	昭和60年 7～9月	昭和60年 10～12月
届出数	176,817	11,304	11,200	12,354
生産児数	175,682			
死産児数	1,135			
奇形保有児数	1,927	124	107	78

マーカー奇形名	ベースライン	昭和57年1月～59年12月		昭和60年4～6月		昭和60年7～9月		昭和60年10～12月	
		奇形児数	頻度	奇形児数	頻度	奇形児数	頻度	奇形児数	頻度
1. 無脳	7.6	5	4.4	6	5.4	6	4.9		
2. 脳・脳髄膜瘤	1.2	2	1.8	4	3.6	1	0.8		
3. 水頭	3.2	3	2.7	3	2.7				
4. 小頭		2	1.8	3	2.7	1	0.8		
5. 単前脳胞	0.5								
6. 小眼球・無眼球	1.4	2	1.8	1	0.9	1	0.8		
7. 白内障				2	1.8				
8. 小耳		3	2.7	3	2.7	2	1.6		
9. 外耳道閉鎖		1	0.9	1	0.9	2	1.6		
10. 唇裂	5.2	6	5.3	4	3.6	4	3.2		
11. 唇裂口蓋裂	7.7	10	8.8	8	7.1	12	9.7		
12. 口蓋裂	4.5	5	4.4	6	5.4	8	6.5		
13. その他の顔面裂									
14. 脊椎披裂（二分脊椎）・脊髄髄膜瘤	3.2	2	1.8	5	4.5	1	0.8		
15. 食道閉鎖および狭窄・気管食道瘻	1.2								
16. 臍帯ヘルニア	2.9	4	3.5	1	0.9				
17. 腹壁破裂		2	1.8			2	1.6		
18. 直腸および肛門の閉鎖	3.4	4	3.5	3	2.7	2	1.6		
19. 尿道下裂*	4.0	2	7.2	2	3.6	1	1.6		
20. 膀胱外反									
21. 性別不分明の外生殖器異常	4.4	2	1.8	1	0.9	3	2.4		
22. 多指	7.1	16	14.1	4	3.6	7	5.7		
23. 合指	3.4	3	2.7	1	0.9				
24. 裂手	0.6			2	1.8	1	0.8		
25. 上肢の減数異常（減形成）	2.4	4	3.5			2	1.6		
26. 上肢の絞扼輪症候群	0.5								
27. 多趾	4.5	7	6.2	2	1.8				
28. 合趾	4.8	4	3.5	3	2.7	9	7.3		
29. 裂足	0.1			1	0.9				
30. 下肢の減数異常（減形成）	1.4	2	1.8			1	0.8		
31. 下肢の絞扼輪症候群	0.6								
32. ダウン症候群	6.4	8	7.1	7	6.3	2	1.6		
33. 軟骨無形成症（Achondroplasia）				1	0.9				
34. 結合双生児	0.2			1	0.9				

*男児における頻度

異常などの合併が多く、脳ヘルニアの52%になんらかの他のマーカー奇形を合併していた。

また臍帯ヘルニアも他のマーカー奇形を合併している割合が多く、脳ヘルニア、唇裂、外陰・会陰の異常などとの合併がみられた。

表 2 (つづき)

調 査 期 間	昭和57年1月 ～59年12月	昭和61年 1～3月		昭和61年 4～6月		昭和61年 7～9月	
	届出数 生産児数 死産児数 奇形保育児数	176,817 175,682 1,135 1,927	9,680 78	10,172 103	9,160 65		
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	奇形 児数	頻 度
1. 無脳	7.6	2	2.1	8	7.9	5	5.5
2. 脳・脳髄膜瘤	1.2	1	1.0			1	1.1
3. 水頭	3.2	2	2.1	5	4.9	4	4.4
4. 小頭						1	1.1
5. 単前脳胞	0.5			1	1.0		
6. 小眼球・無眼球	1.4	1	1.0			1	1.1
7. 白内障		2	2.1	2	2.0	1	1.1
8. 小耳		2	2.1	3	3.0	1	1.1
9. 外耳道閉鎖		3	3.1	1	1.0	1	1.1
10. 唇裂	5.2	10	10.3	9	8.9	9	9.8
11. 唇裂口蓋裂	7.7	9	9.3	8	7.9	4	4.4
12. 口蓋裂	4.5	5	5.2	3	3.0	4	4.4
13. その他の顔面裂						1	1.1
14. 脊椎披裂(二分脊椎)・脊髄髄膜瘤	3.2	4	4.1	4	4.0	2	2.2
15. 食道閉鎖および狭窄・気管食道瘻	1.2	2	2.1	2	2.0		
16. 臍帯ヘルニア	2.9	1	1.0	3	3.0	1	1.1
17. 腹壁破裂		1	1.0				
18. 直腸および肛門の閉鎖	3.4	2	2.0	3	3.0	3	3.3
19. 尿道下裂	4.0			1	2.0	2	4.4
20. 膀胱外反							
21. 性別不分明の外生殖器異常	4.4	1	1.0	2	2.0	1	1.1
22. 多指	7.1	7	7.2	11	10.8	6	6.6
23. 合指	3.4	4	4.0	4	4.0	1	1.1
24. 裂手	0.6	1	1.0	2	2.0	1	1.1
25. 上肢の減数異常(減形成)	2.4	1	1.0	6	5.9		
26. 上肢の絞扼輪症候群	0.5	2	2.1				
27. 多趾	4.5	5	5.2	7	6.9	3	3.3
28. 合趾	4.8	5	5.2	5	4.9	3	3.3
29. 裂足	0.1						
30. 下肢の減数異常(減形成)	1.4	1	1.0	2	2.0		
31. 下肢の絞扼輪症候群	0.6					1	1.1
32. ダウン症候群	6.4	9	9.3	4	4.0	6	6.6
33. 軟骨無形成症(Achondroplasia)				1	1.0		
34. 結合双生児	0.2			1	1.0		

*男児における頻度

(3) 奇形頻度に影響を及ぼす因子(群)について

母年齢(5歳階級)別奇形頻度をみると20～39歳では差がみられないが、19歳以下および40歳以上において高くなっていた。父年齢が上昇するにつれ奇形頻度がやや漸増する傾向にあった。

各マーカー奇形と父母年齢との関連については、母年齢の上昇につれダウン症候群の発生頻度が高くなるということが確かめられた。

単胎での奇形頻度は1.04%であるのに対し、双胎では1.82%と約2倍であった。在胎週数別奇形頻度をみると、正期産群では0.89%であるのに対し早産児群では3.65%と高く、また、早産群の中でも在胎週数が少ないほど奇形頻度は高くなっていった。児体重別奇形頻度をみると、児体重2,500～3,999g群0.84%に対し2,500g未満の低体重児群では4.05%と高く、また、児体重が軽くなるほど奇形頻度は高くなっていった。Light for date 児（以下LFDと略す）では奇形頻度は高く、LFDの程度が進むほど奇形頻度は更に高くなり、この傾向は早産児群において、より著明となり、早産かつ-1.5SD以下の群では約7例のうち1例は奇形を持っている。

従来より、死産児において奇形頻度が高いことが指摘されていたが、今回の調査では生産群を生後満6日以上生存した群（生産生存群）と、生後満6日以内に死亡した群（生後死亡群）に分け、死産児を死産児（分娩前）即ち子宮内胎児死亡群と死産児（分娩中）とにわけた。生産生存群0.82%であるのに対し、死産（分娩前）11.3%と高く、生後死亡群21.3%、死産（分娩中）群で34.5%ときわめて高い値がえられた。

母の合併症のうち糖尿病で4.56%と高くなっていったが、甲状腺疾患では奇形頻度が高いという結果は得られなかった。

ま と め

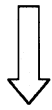
本調査は開始後約5年を経過し、やっと、ベースラインを設定する段階にいたった。調査の途中で、新生児調査票が改訂され、特にマーカー奇形の変更は、調査に協力していただいた先生方に少なからぬ混乱をまねいたようだった。ことに、奇形の分類の変更は、その定義、診断基準などの通知が十分でなく、調査後半での集計に若干の困難を生じた。

また、調査途中で集計用コンピューターの変更をよぎなくされ、さらに集計を遅らせる結果になってしまった。

主な奇形頻度については、経時的におおきな頻度の変化はないようであったが、これはむしろ、調査母集団が大きいためではないかと考えている。頻度の低くない幾つかの奇形については、地域別、医療機関の種類別、規模別、にも検討したが有意な変化はみられなかった。また頻度の低い奇形についても、地域あるいは特定の医療機関での発生などにも特別な傾向はなかった。

今後、奇形発生のハイリスク集団、例えば、早産児、低体重児、早産児+SFD、子宮内胎児死亡、死産児（分娩中）、新生児死亡群などでの奇形頻度やまた多発奇形や奇形症候群の発生についても考慮する必要があると考えられた。

また、本調査を通じ、先天異常児の早期診断と早期治療がより適切に行われることとなり、児のハンディキャップをできるだけ少なくすることにつながるものと期待している。



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



まとめ

本調査は開始後約5年を経過し、やっと、ベースラインを設定する段階にいたった。調査の途中で、新生児調査票が改訂され、特にマーカー奇形の変更は、調査に協力していただいた先生方に少なからぬ混乱をまねいたようだった。ことに、奇形の分類の変更は、その定義、診断基準などの通知が十分でなく、調査後半での集計に若干の困難を生じた。

また、調査途中で集計用コンピューターの変更をよぎなくされ、さらに集計を遅らせる結果になってしまった。

主な奇形頻度については、経時的におおきな頻度の変化はないようであったが、これはむしろ、調査母集団が大きいためではないかと考えている。頻度の低くない幾つかの奇形については、地域別、医療機関の種類別、規模別、にも検討したが有意な変化はみられなかった。また頻度の低い奇形についても、地域あるいは特定の医療機関での発生などにも特別な傾向はなかった。

今後、奇形発生のハイリスク集団、例えば、早産児、低体重児、早産児+SFD、子宮内胎児死亡、死産児(分娩中)、新生児死亡群などでの奇形頻度やまた多発奇形や奇形症候群の発生についても考慮する必要があると考えられた。

また、本調査を通じ、先天異常児の早期診断と早期治療がより適切に行われることとなり、児のハンディキャップをできるだけ少なくすることにつながるものと期待している。