鳥取県下における心身障害児の早期発見および発生予防に関する研究

佃　　篤　彦（鳥取県環境衛生部）
牧野　礼一郎（県立中央病院）
安東　吾郎（　〃　）
浅井　冨美子（　〃　）
有馬　正高（鳥取大学脳神経小児科）
北原　佶（　〃　）
松井　晨（　〃　）
岡崎　瑠璃（　〃　）
芝滝　京子（　〃　）
大野　耕策（　〃　）

昭和48年以降，産科，小児科，脳神経小児科の医師，保健所医師および保健婦，県環境衛生部の代表者が定期的に会合し，母子保健を中心に心身障害児の早期発見，早期療育，発生予防の具体案について検討を加えてきた。心身障害児の主たるものが，奇形，脳性麻痺などの肢体不自由児，精神薄弱（各種の原因を含む），いわゆる情緒障害，盲，聾唖などであり，いずれも，母体環境の影響と早期療育の適否によって発生頻度や重症度が左右される可能性が高い。本研究においては，鳥取県下における主要な障害児の発生状況の把握，早期発見のシステム化，および，早期発見の技術開発，および，事後の対応について検討してきた点について触れ，現在および将来解決されるべき問題点について考察を加えることにする。

研究計画

1. 新生児期における先天異常の早期発見

新生児期に発見され，早期医療の対象になる疾患として先天奇形および先天代謝異常があげられるので，主要7病院において出生した全新生児について，Guthrie 法の実施と同時に，外表および発見可能な内臓奇形について継続的に集計を行う。

2. ガスリー法の全県下普及に際して予測される各種の問題点について，技術面，および，各機関の連絡の方法などを主に解決をはかる。

3. 障害児の早期発見のルートの一つとしての乳児健診の精度をはかるために，特に運動機能の評価の方法の標準化と，通過率を定め，high risk infant の発見を容易にする。

4. 発見された障害児の対策が十分に行なわれているかどうかを継続的に追跡し，医療その他の必要なルートにのせるための基礎的な資料をうる。

研究経過

1. 先天奇形の発生状況

目的：出生時の各種奇形の発現頻度を調べ，年度別の発生状況，地区別差異などを明らかにし，何らかの原因による奇形の多発が発見された場合に早期に医療および予防的措置を講ずるための基礎資料を整えておくことを目的とした。

方法：県下の主要7病院で出生した新生児について，所定の用紙に外表奇形の有無，もしあれば，その種類を記載し，Guthrie テストの濾紙の発送時に送って貰い，中央病院にて集計を行った。集計は出生地別に住民の分娩と里帰り分娩に分けて行った。記載は産科医師が当り，小児科医師が協力した。

また，49年度，50年度の奇形児ほぼ全例について，所管の保健所の協力のもとに予後の追跡調査を実施した。調査の内容は，生死，医療の種類，何処かの医療機関で観察中か否か，予後などについて行なわれた。

2. ガスリー法の普及に関する検討

目的：ガスリー法による新生児のスクリーニングを行う際に遭遇するいろいろな問題点について検討し，行政レベルで全県下について実施する時の基準をうることを目標とした。

方法：当初は県内主要病院にて出生の新生児について実施し，採血の難易，採血基準の守られる程度，家族の協力の状況，検査の精度の管理について定期的に連絡を行った。ついで，一般への普及の段階として，日本母性保護医協会鳥取県支部県医師会の協賛のもとに講習会とパンフレット類の配布を行い，また，保健婦を通じての講習会などを実施した。精度管理については，県内2機関で同一検体の交換によるチェックを行った。

以上の準備の上，51年11月より全県下の検体を県立中央病院検査科において受付けることとし，日本母性保護医協会および医師会を通じて公表した。事務的な窓口は日本母性保護医協会と県健康対策協議会があたることになった。濾紙その他必要な書類などは個々の機関または個人の産科診療所などに上記の窓口を通じて配布することとした。

濾紙には，父母名，生年月日，採血日，哺乳状況，大奇形の有無，住所などを記載する欄をもうけた。なお，里帰り分娩に対しても同様の検査を実施した。検体の運搬は主として郵送，検査の返事については返信用葉書に宛先を採血機関で記載したものを同封することとした。

3. 乳児健診時における運動発達評価の基準の作製

目的：保健所または市町村における乳幼児健診において，精神発達遅延その他の原因による運動発達のおくれを早期に見出すために実用可能な方法を設定し，それぞれの年令における検査通過率を明らかにすることを目的とした。

対象および方法：保健所の乳児健診のために来訪した正常乳児（日令24～365日）のうち，在胎期間38週以上の延べ1,843名を対象とした。検査項目は問診によるものとして，指しゃぶりの有無とね返りの有無を選んだ。指しゃぶりは，左右のいずれか一方でも行っていれば陽性とした。ね返りは背臥位から腹臥位，腹臥位から背臥位のいずれが可能かを質問し，それぞれについて集計した。

以下の項目は，医師が直接観察して判定した。泣いて検査判定の困難な場合は除いた。

(i) ひきおこし反応（首がどの程度固定しているかの判定）。背臥位の乳児の手部をもち，ひき起した際の頸部の前屈の状態で判断し，体軸が床から15°, 45°, 60° の時のそれぞれの頸部の位置，すなわち，首が体軸に直線となって屈筋が重力に抗して頭部を支えているか否かで判断した。肘部屈曲の有無については考慮に入れなかった。

(ii) Landau 反応（背筋および頸筋の抗重力機能の検査）。空中に腹臥位で支えた時の頭部背屈，背部伸展の状態で判定した。その程度によって，頭部，背筋とも重力に抗し得ないもの（－），頭部のみ重力に抗して水平維持または背屈しうるもの，頭部背屈支持可能で背中も丸くならずほぼ直線を保ちうるもの，上記に加えさらに背筋が伸展し上方に凹形を呈するものの4段階にわけた。

(iii) 腹臥位時の姿勢（背部，頸部伸筋および上肢下肢の身体保持の度合の検査）。腹臥位に静置した時，首を床から上げられない。首のみ背屈。首を上げ肘が胸の下に入って胸部の一部が床から離れる。手でつっぱり腹部が一部床から離れる。四つ這いになる。の5段階に分けた。

(iv) 坐位時の姿勢（頸部，軀幹の屈伸両筋群の筋力および坐位バランスの保持上肢協同機能の検査）。全く上肢で支えず，上体が折れて下肢につく。上肢を伸展し手で床に支えて坐位を保ちうるが背中は丸いもの。手を床から離して安定した坐り。の3段階に分けた。

研究結果

1. 新生児の形態異常（昭49.2－昭51.末日）

病院出生の新生児のうち，生後5日までに発見された形態異常（奇形）の内訳は表1の通りである。この集計のうち，鳥取県居住者の分娩と里帰り分娩の例数はそれぞれ6,289および1,597例，合計7,886例である。

全体の奇形発見率は県内在住者1.35％，里帰り分娩1.31％で両者の間に差は認められない。（表1）

奇形の種類で県内居住所と里帰り分娩のうち頻度の差が認められたのは脊椎破裂および脳髄膜瘤（３例，１例は合併）で，県内居住者には発見されず，里帰り分娩のみに認められていた。一方，四肢末端の奇形，すなわち，多指，合指，欠指などは県内居住者に多く，里帰りには認められていない。指・足指の奇形については里帰り分娩の母数が少ないので有意か否かの比較は難しいが，脊椎破裂などの神経管閉鎖不全が里帰りに多いことは意義ありと推察される。一方，無脳症の頻度は居住地による差異はないもののようであった。以上の点から，四肢奇形および脊椎破裂などの頻度差については今後も検討を継続する必要がある。

心奇形の頻度については一過性雑音が混入している可能性があり，反面，無雑音性心奇形が見逃されている可能性もあるので必ずしも正確とはいい難い。Down 症候群の頻度は出生１５７２例：１例であり，県内，里帰りの間で差は見出されなかった。従来の報告よりもやゝ低値と考えられる。なお，この研究と並行して，県内の主要病院小児科，障害児施設などの協力を得て，現在および過去におけるDown 症候群の症例を可能な限りリストアップした所，昭和４８年から５０年の間に出生したDown症候群の症例は１６例（うち死亡例３）であり，同時期に出生した全数26,802例に対して１：１６７５ の比率であった。この数字は上記の新生児における調査の数字１：１５７２に近いものであり，近年における本県のDown 症発生率に近い数字を代表しているものと考えられる。

昭和４９年，昭和５０年に出生し生存した奇形児７７例の追跡調査によれば，７７例中１４例が手術を受け，５０例が経過観察中，３例が放置されており，里帰りを主とする不明を除くと大多数が医療の管理下にあった。なお，関節可動域の制限を示していたものは治療で治癒しているものもあり，心雑音の消失しているものもあった。（表３）。ここで問題なのは，発見され管理されていてもそれが十分か，さらによい管理が得られる道があるかの判定であろう。

昭和５０年から５１年にかけての風疹の流行に際しては，先天性風疹症候群の発生が慮られているが，現在までの所，そのための奇形の発生は確認されていない。

2. ガスリー法の普及

昭和５０年から５１年度は，県下５病院から７病院の協力のもとに採血がすすめられた。当初は，不良濾紙（採血期日が早過ぎる，血液が裏まで十分にしみこんでいないなど）が各病院ともみられたが，採血者が一定した所ではその数が急速に少なくなった。大学病院のごとく，主治医が多数ある所はなかなか一定しがたいようであった。

昭和５１年１１月より全施設の検体を引受ける業務を開始してから，検体数は倍増した。機関数は１６機関であり，県下出生の６０％をカバーしていることになる。新聞に報道されたこともあり，妊婦の立場からの協力はスムーズと考えられる。しかし，検査の意義の誤解，たとえば，精薄全部，脳性麻痺の防止などの目的としている場合もあった。

採血の普及について問題となった点として医師の常駐しない母子センターにおける出生児の採血を誰が行うか，非施設分娩児をいかに取扱うかが問題とされた。前者については退院時，または，その後間もなく，責任者となっている医師のもとで実施することに決定し，実行されている機関がある。後者については，地域において出生児について把握し，奨励することにより解決をはかろうと努力している。採血料については日本母性保護医協会県支部において規定を定め，検査料については予算化されるまでの間，県健康対策協議会が窓口となって事務処理が行なわれている。

精度管理の面において，同一検体を相互に交換した場合，１㎎の誤差は稀ではなく，２㎎の差のこともありうる。しかし，いずれも，明らかな異常を正常とするほどの誤りはない，長期間，１人の検査技術員が実施している場合，その検査室内の一定の基準が出来上っているように思われる。したがって，どこを正常の限界とするかは基準discがあっても濃度の判定には個人差が入りうるから，その機関における多数の標準からcut-off-line を常に検討する必要があろう。

採血事故に対する危惧は現在までの経験では表面にでていない。可能性のあるものとして，感染

と出血の持続があげられる。前者については消毒の注意で十分と考えられる。後者については，稀な先天性出血性疾患の早期発見というメリットもあると推察されるので，採血者への啓蒙が行なわれることが望まれる。

現在の所，PKUのスクリーニングの総数は，昭和48年10月の開始以来52年1月末日まで10,025人（里帰りを含む）であり，一過性に4㎎/dℓ以上の陽性例が3例であった（表2）。鳥取県下で確認され継続的に治療を受けている10才未満のPKUは現在のところ1例に過ぎないが年長例には精神薄弱が完成している症例があり，早期診断を行った場合の確実な医療追跡の準備を整えておく必要がある。本県の症例については定期的に医療が行なわれているが，他県の症例で治療不完全な例が経験されていることから，地域保健婦，医師などとの連けいが可能となるようにチェック機構を確立しておく必要があろう。先天異常の医療のモデルとして推進する価値があると考えられる。high risk family の指導，助言も同時に考慮すべきであろう。

3. 運動発達の評価および通過率

各検査事項毎に，対象人員，陽性率を表6－12に示した。その年令から当然陽性と思われる場合には検査が省略されているから，人数は各項目毎に一定していない（表4,表5,資料表6－12）。

通過率は，陽性（可能な例数）／検査例数×100で表わされ，日令を30日づつに区切ってその日令内のグループに属する検査対象人員と陽性人員数から計算された。ここに示した検査はいずれも日令が進むにつれて出現する性質のものが選ばれているから，陽性率は日令が進むにつれて高くなるが，次のより高次の機能が発達した場合は陰性になる，こともある。通過率計算は，より高次の機能が獲得されている場合には陽性として算定した。

乳健の場において問題になるのは，大多数の正常対照が既に獲得した機能を未だ示していない場合であるから，正常児では90％以上が獲得している時期を振いわけの一つの基準値として用いることが出来るであろう。

例えば，120～149日の乳児健診の場合に，腹臥位で頭部を床から上げられない，Landau反射で背部を水平に保てない，ひきおこしで体軸が床に対して45°の位置で首の前傾が起らない，などのいずれかが認められれば，遅延児として，さらに細かく観察することが必要といえよう（表5）。7カ月以後は例数が少ないので十分ではないが，乳児健診が3～6カ月時に集中するのでこの時期のスクリーニングの参考になろう。なお，幼児の場合，16カ月で歩行ができないというのが一つの参考になろう。

脳性麻痺の場合は姿勢や筋トーヌスの変化が診断に重要であるが，精神発達遅延児の場合には，わずかな運動機能の発達のおくれをかなりの例に合併するから，上記のテストで疑われる場合は精神面のテストをのせることが必要である。運動遅延をともなわない精神薄弱のグループの早期発見については今後の課題である。

ま と め

心身障害の種類は多様であるが，原因の働らく時期，発見される時期，早期の医療や訓練が必要であるなど多くの共通点をもっている。地域医療の立場からは，できるだけ効率よく，できるだけ多くの疾病を，予防，早期発見，早期療育のルートにのせる体制と技術の開発が必要と考えられる。各種疾病のマススクリーニングが整備されるにつれて，特に，その後の処置が適確に行なわれているか否かの把握が重要となっている。従来，各機関で相互の連絡のないままに各個の療育が行なわれてきた点について問題が指摘されているが，今後，この方面の具体的な解決がはかられる必要があろう。

表1　新生児期に見出された奇形の内容　（安東ら）
（昭和49年2月－51年12月までの出生）

	鳥取県	居住地 里帰り	計	頻度（1：出生数） 総出生当り	県のみ
脳神経系					
無　脳	5	1	6	1314	1257
水　頭	2	2	4	1972	3144
小　頭	1	0	1	7886	6289
脊椎破裂	0	2	2	3943	0
脳髄膜瘤	0	2	2	3943	0
骨格・筋系					
多指・趾	8	0	8	986	786
欠指・趾	2	0	2	3943	3144
合指・趾	6	0	6	1314	1048
関節拘縮	17	2	19	415	370
その他	4	4	8	986	1572
消化器系					
口唇・口蓋裂	5	2	7	1127	1258
口唇裂	5	1	6	1314	1258
口蓋裂	1	1	2	3943	6289
横隔膜ヘルニア	2	0	2	3943	3144
臍帯ヘルニア	1	0	1	7886	6289
腹壁破裂	1	0	1	7886	6289
鎖　肛	2	0	2	3943	3144
その他	3	0	3	2629	2096
循環器系					
心奇形	18	3	21	376	349
泌尿器系					
尿道下裂	1	1	2	3943	6289
その他	4	0	4	1972	1572
感覚器系					
眼	1	0	1	7886	6289
ダウン症候群	4	1	5	1577	1572
ハンター症候群	1	0	1	7886	6289

母数		
	鳥取県居住	6289
	県外居住	1597
	計	7886

表2　ガスリーテストの実施状況　（浅井，芝滝ら）

	昭和48.10 ～ 49.12	昭50.	昭51.	昭52.1
検体数	3401	3083	3076	465
月間件体数	227	257	251	465

〔註〕 昭和51年11月より一般からの受付け開始

昭和50年度実施率

群部最高	八頭郡	42.1％	最低	日野郡	1.9％
市部最高	鳥取市	41.3％	最低	境港市	1.4％

表3　奇形の follow up　（安東ら）

	手術	治癒	観察中	死亡	不明	註
心雑音の予後	0	5	10	4	2	(VSD4，その他6)
口唇裂	3	—	2	1	—	
口唇口蓋裂	2	—	3	—	2	
口蓋裂	0	—	1	—	1	
関節拘縮など	0	3	8	0	8	（内反足6）（外反足1）（鈎足4）（鈎外反足1）

表 4　乳児の日令別にみた運動機能の通過率　（岡崎，大野，北原）

検査項目（例数）	通過率と日令		
	少数が可能（日令）	50%以上（日令）	90%以上（日令）
腹臥位　（384例）			
頭部背屈	1～ 29日	90～119日	120～149日
肘支え胸あく	60～ 89	120～149	150～179
肘伸し腹あく	120～149	210～239	
四つ這い	180～209	270～	
Landau　（429例）			
頭部のみ挙上	30～ 59	60～ 89	90～119
背中水平	30～ 59	90～119	120～149
背中をそる	60～ 89	150～179	210～239
ひきおこし反応（387例）			
45° で頸前屈	30～ 59	90～119	120～149
15° で頸前屈	90～119	120～149	150～179
坐位時の姿勢（198例）			
背中が丸い	120～149	150～179	180～209
背中を伸展	120～149	210～239	240～269
側法パラシュート（214例）			
腕で支える	120～149	150～179	210～239
手で支える	120～149	180～209	210～239
ね返り　（135例）			
背臥位から腹臥位	90～119	150～179	210～239
腹背，背腹可能	120～149	180～209	
指しゃぶり　（96例）			
指しゃぶりあり	30～ 59	60～ 89	90～119

表5　運動のおくれのチェック項目

異常とみなされる時期	要注意事項
90～119日 （3～4カ月）	指しゃぶりがない。 Landauで頭部がおちる。
120～149日 （4～5カ月）	腹臥位で頭部があがらない。 Landauで背部が丸くなり伸びない。 ひきおこし時，45°で頭がおちている。
150～179日 （5～6カ月）	腹臥位時，胸があがらない。 ひきおこし時，15°で頭がおちている。
180～209日 （6～7カ月）	お坐りで，2つ折れに上体がなる。 （上肢で支えて坐れない）
210～239日 （7～8カ月）	Landauで背中をそらない。 坐位で横に倒しても上肢で支えない。 ね返りをしない。
240～269日 （8～9カ月）	上肢で支えないと坐れない。

表6　ひきおこし反応の際の頸部前屈の陽性率　（387例）

判定基準	日令 ～29	30～59	60～89	90～119	120～149	150～179	180～209	210～239	240～
45° ＋ 15° ＋	0	0	0	27 (46.6)	37 (71.2)	114 (94.2)	43 (93.5)	9 (100)	7 (100)
45° ＋ 15° －	0	3 (6.2)	9 (20.5)	21 (36.2)	13 (25.0)	7 (5.8)	3 (6.5)	0	0
45° － 15° －	2 (100)	45 (93.8)	35 (79.5)	10 (17.2)	2 (3.8)	0	0	0	0
例数計	2	48	44	58	52	121	46	9	7

（岡崎，大野，北原ら）

表7　Landau反応（腹位空中支持）時の頸部背屈の陽性率　（429例）

	日令								
	～29	30～59	60～89	90～119	120～149	150～179	180～209	210～239	240～
頭部挙上⊕ 軀幹凹	0	0	4 (7.3)	29 (40.8)	20 (35.7)	67 (54.5)	35 (79.5)	11 (91.7)	5 (100)
頭部挙上あり 軀幹水平	0	8 (13.1)	18 (32.7)	27 (38.1)	31 (55.4)	52 (42.3)	8 (18.2)	1 (8.3)	0
頭部挙上あり 軀幹丸い	0	10 (16.4)	23 (41.8)	14 (19.7)	5 (8.9)	4 (3.2)	1 (2.3)	0	0
頭部挙上なし	2 (100)	43 (70.5)	10 (18.2)	1 (1.4)	0	0	0	0	0
例　数	2	61	55	71	56	123	44	12	5

（岡崎，大野，北原ら）

表8　腹臥位時の頸部背屈および上肢支持姿勢　（384例）

	日令								
	～29	30～59	60～89	90～119	120～149	150～179	180～209	210～239	240～
4つばい	0	0	0	0	0	0	3 (7.0)	3 (25.0)	5 (62.5)
肘でつっぱって 腹が床よりあがる	0	0	0	0	2 (4.4)	27 (26.2)	16 (37.2)	6 (50.0)	2 (25.0)
肘でつっぱる 胸が床よりあがる	0	0	1 (1.9)	32 (47.8)	39 (86.8)	73 (71.0)	24 (55.8)	3 (25.0)	1 (12.5)
頸挙上あり 胸が床よりあがらない	1 (50.0)	10 (19.6)	12 (22.6)	14 (20.9)	2 (4.4)	1 (0.9)	0	0	0
頸挙上なし	1 (50.0)	41 (80.4)	40 (75.5)	21 (31.3)	2 (4.4)	2 (1.9)	0	0	0
例　数	2	51	53	67	45	103	43	12	8

（岡野，大野，北原）

表9　側方パラシュートの陽性率　（214例）

	日令						
	90 ～119	120 ～149	150 ～179	180 ～209	210 ～239	240 ～269	270 ～
手で支える	0	2 (5.3)	29 (27.6)	28 (71.8)	12 (100)	9 (100)	5 (100)
腕で支える	0	6 (15.8)	33 (31.4)	7 (17.9)	0	0	0
(－)	6 (100)	30 (78.9)	43 (41.0)	4 (10.3)	0	0	0
例　数	6	38	105	39	12	9	5

（岡崎，大野，北原）

表10　坐位時の安定性　（198例）

	日令					
	90 ～119	120 ～149	150 ～179	180 ～209	210 ～239	240 ～
背中伸展 手で支えない	0	1 (3.0)	2 (2.)	16 (43.2)	101 (66.7)	8 (100)
背中丸い 手で支える	0	4 (12.1)	63 (65.6)	19 (51.4)	5 (33.3)	0
2つ折れ	7 (100)	28 (84.8)	31 (32.3)	2 (5.4)	0	0
例　数	7	33	96	37	15	8

（岡崎，大野，北原）

表11　指しゃぶりの陽性率　（96例）

	日令			
	～29	30～59	60～89	90～119
指しゃぶりあり	0	12 (48.0)	26 (89.7)	40 (100)
指しゃぶりなし	2 (100)	13 (52.0)	3 (10.3)	0
例数	2	25	29	40

（岡崎，大野，北原）

表12　ね返りの時期　（135例）

	60～89	90～119	120～149	150～179	180～209	210～
背臥位→腹臥位 腹臥位→背臥位	0	0	1 (3.5)	12 (19.3)	13 (54.2)	9 (81.8)
背臥位→腹臥位	0	1 (14.3)	5 (17.9)	29 (46.8)	7 (29.2)	1 (9.1)
寝返りせず	3 (100)	6 (85.7)	22 (78.6)	21 (33.9)	4 (16.6)	1 (9.1)
例数	3	7	28	62	24	11

（岡崎，大野，北原）

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

昭和48年以降,産科,小児科,脳神経小児科の医師,保健所医師および保健婦,県環境衛生部の代表者が定期的に会合し,母子保健を中心に心身障害児の早期発見,早期療育,発生予防の具体案について検討を加えてきた。心身障害児の主たるものが,奇形,脳性麻痺などの肢体不自由児,精神薄弱(各種の原因を含む),いわゆる情緒障害,盲,聾唖などであり,いずれも,母体環境の影響と早期療育の適否によって発生頻度や重症度が左右される可能性が高い。本研究においては,鳥取県下における主要な障害児の発生状況の把握,早期発見のシステム化,および,早期発見の技術開発,および,事後の対応について検討してきた点について触れ,現在および将来解決されるべき問題点について考察を加えることにする。