

3) 児の予後に関する研究

⑧ 染色体異常児の予後について

聖マリア病院新生児科

橋 本 武 夫
中 嶋 博 文

研究目的

概略160人の生産児に1人の割で何らかの染色体異常をもった個体が生まれるという報告もあるが、その染色体異常児の発見の増加につれて、新生児乳児期死亡率でも先天異常に基因する疾患の相対的、絶対的増加がみられしかも上位を占めるようになった。そこで今回われわれはこの染色体異常児の予後について検討した。

研究対象

昭和49年から52年までの4年間の当科総入院児4460例中、何らかの変質徴候、奇型、顔貌異常などを有し、染色体異常を疑われたもので、染色体分析を行ったものは170例である。そのうち染色体異常が判明した43例について染色体異常の種類、合併症、予後について検討した。

研究方法

染色体分析は三光純薬クロモゾームメディアウムIA, コルセミド(GIBCO)キットを使用し、全血2ccの採血にて行った。なお判定困難例は国立遺伝研究所に分析依頼した。

予後調査はほとんどの症例が当科および関連科でフォローおよび死亡しているためカルテより、また6例は自宅死亡にて電話あるいは直接聞きとりにて調査した。

研究結果

1) 染色体異常児の頻度

地域における全出生に対する頻度は明確にし得なかったが、ハイリスク新生児4460例中43例すなわち約1%に染色体異常児の発生をみた。これらの症例は臨床的に染色体異常が疑われた170症例について分析されたもので、分析施行例から

みれば25.3%的中率できわめて高く、スクリーニングとして入院児全例に行えばさらに増えることも考えられる。

2) 染色体異常の種類(表1)

表1のごとくきわめて多彩な染色体異常であった。

3) 生命予後について(表1, 2)

生存例においては1才~4才にわたるが、染色体異常児43例中27料死亡で死亡率62.8%と高率であった。しかも27例中新生児期死亡が11例(41%)で乳幼児期死亡が16例(59%)であった。とくに18トリソミー, D₁トリソミーなどは重症心奇型のため7例中6例が新生児期死亡であり2生月までに全例死亡している。

4) 死亡場所(表2)

ダウン症候群に自宅死亡が多く、10例中6例が自宅死亡であり、また自宅死亡例のすべてがダウン症候群でしかも死亡例はすべて1年以内に死亡していた。他は重篤な合併症や反復感染などで当科あるいは関連施設で死亡している。

5) 死因(表3)

27例中13例は心不全, 8例が敗血症, 肺炎, 6例は自宅死亡のため不明確であり, 先天性心奇型の合併による心不全と反復感染が主な死因であった。

6) 合併症(特に心奇型について)(表4)

43例中31例(72%)に先天性心臓病の合併がみられた。そしてこれがまた染色体異常児の死因のほとんどであることも前述した。

考察およびまとめ

今回の調査研究から、染色体異常児の予後は早期発見され、しかも充分なフォローが行われていてもきわめて悪いといえる。その主原因は合併奇

型としての心臓病にあり、さらに反復感染とくに肺炎、敗血症などが加わり死亡している。

とくにダウン症候群、性染色体以外の染色体異常はほとんど反復入院あるいは新生児期より継続入院の形で死亡しているもので、今後の染色体異常児の管理に関して大きい問題となる。またダウン症候群は自宅死亡が多く、これも別な意味で問題がある。

結局、染色体異常児の管理において、出生後ではもう遅く、今後は疫学的研究にもとづいた予防と出生前診断に積極的にとりくむべきである。またすべての新生児に染色体自働分析により、スクリーニングを義務づけて、不幸にして生まれてきた染色体異常児には、呼吸循環の管理および心理的、遺伝相談の専門家をもつ染色体異常児の専門収容施設の設立が必要と思われる。

表1 染色体異常児の種類とその予後 (S 49~52)

	種 類	症例	死亡	新生児期	乳幼児期	死亡率%
G 群	21 trisomy	18	8	3	5	50
	// 転座型	2	2	0	2	
E 群	18 trisomy	5	5	4	1	100
	18 ring	1	1	0	1	
	16 (?)	1	1	0	1	
	46, XX, 18q ⁻	1	1			
B 群	猫泣き症候群	2	2	0	2	
	4P trisomy	1	1	0	1	
C 群	9P trisomy	1	1	0	1	
	10P trisomy	1	1	1	0	
	46, XY, 9P ⁺	1	1	0	1	
	46, XX, 9P ⁺	1	0			
D 群	D1 trisomy	2	2	2	0	
	45, XX, t(10q14q)	1	1	0	1	
そ の 他	47, XY, ⁺ mar	1	0			
性染色体	46, XY, long Y	1	1	1	0	
	Turner	2	0			
	Klinefelter	1	0			
		43	27	11	16	62.8

表2 染色体異常死亡児の死亡時期と場所

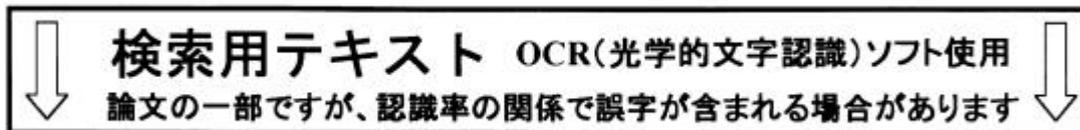
		新生児期死亡 死亡生日 場 所	乳幼児期死亡 死亡生月, 才 場 所
G 群	21 trisomy	5 当 科	2 自 宅
	"	1 4 自 宅	2 当 科
	"	1 3 当 科	2 "
	"		4 自 宅
	"		7 "
	"		8 "
	"		8 "
E 群	18 trisomy	2 当 科	2 久大児科
	"	2 "	
		5 "	
		2 1 "	
	16 (?) 18 ring		5 才 久大児科 6 当院児科
B 群	猫泣き症候群		6 "
	"		3 才 "
	4P trisomy		4 才 "
C 群	10P trisomy	4 当 科	
	9P trisomy		2 久大児科
	46, XY, 9P ⁺		1.3 才 当院児科
D 群	D ₁ trisomy	2 当 科	
	"	2 2 "	
	45, XX, t (13q 14q)		4 当 科
性染色体	46, XY, long Y	1 3 "	
		1 1	1 6

表3 染色体異常児の原因

	種 類	剖 検 あ り	剖 検 な し
G 群	21 トリソミー	1 敗血症(5生日)	1 自宅死亡?(14生日)
	＃	2 ECD・心不全(2生月)	2 〃 (2生月)
	＃	3 ASD・PDA・敗血症(13生日)	3 〃 (4生月)
	＃	4 PDA・肺炎(2生月)	4 〃 (8生月)
	転座型		5 〃 (7生月)
	＃		6 〃 (8生月)
E 群	18 トリソミー	1 VSD・心不全(2生日)	1 VSD・心不全(2生月)
	＃	2 左心形成不全(2生日)	
	＃	3 ECD・心不全(5生日)	
	＃	4 VSD・心不全(20生日)	
	18 ring 16 (?)	5 ファロー四徴(5才)	2 VSD・肺炎(6生月)
B 群	猫泣き症候群	1 VSD・PDA・心不全(6生月)	1 CHD(?)心不全(3才)
	4P トリソミー		2 大動脈縮窄(4才)
C 群	9P トリソミー	1 左上大静脈遺残 大動脈縮窄(32生日)	
	10P トリソミー	2 VSD・心不全(4生日)	
	46, XY, 9P ⁺		1 肺 炎(?) (1.3才)
D 群	D ₁ トリソミー	1 VSD・ASD・心不全(2生日)	
	＃	2 PDA・ASD・敗血症(22生日)	
	45, XX, t(13q 14q)		1 肺 炎 (4生月)
性染色体	46, XY, long Y	PDA・敗血症(13生日)	
	27	15	12

表4 染色体異常と先天性心臓病の合併

	種 類	症 例	先天性心臓病
G 群	21 trisomy	18	13
	// 転座型	2	2
E 群	18 trisomy	5	5
	18 ring	1	1
	16 (?)	1	1
	46, XX, 18q ⁻	1	1
B 群	猫泣き症候群	2	2
	4P trisomy	1	1
C 群	9P trisomy	1	1
	10P trisomy	1	1
	46, XY, 9p ⁺	1	0
	46, XX, 9p ⁺	1	1
D 群	D ₁ trisomy	2	2
	45, XX, t(13q 14q)	1	0
そ の 他	47, XY, ⁺ mar	1	0
性染色体	46, XY, long Y	1	1
	Turner	2	0
	Klinefelter	1	0
		43	31



研究目的

概略 160 人の生産児に 1 人の割で何らかの染色体異常をもった個体が生まれるという報告もあるが、その染色体異常児の発見の増加につれて、新生児乳児期死亡率でも先天異常に基因する疾患、の相対的、絶対的増加がみられしかも上位を占めるようになった。そこで今回われわれはこの染色体異常児の予後について検討した。