

先天異常の地域レジスターと先天異常の 発生頻度

研究協力者 松 井 一 郎
(国立小児病院・小児医療研究
センター・小児生態研究部)

1. 緒 言

先天異常モニタリングは新生児期の外表奇形診断を中核としており、サリドマイド型の四肢奇形や複合の外表奇形の多発には極めて有効に対応できると考えられる。

サリドマイド事件以後に、環境因子に基づく顕著な胎児障害・先天異常の発生は先天性風疹症候群、胎児性アルコール症候群などを挙げることができる。前者の表現型は、①白内障、②難聴、③先天性心疾患などを中心とした多発奇形のひろがり、後者は、①成長障害、②精神発達遅滞、③小頭症と特異な顔貌などである。いずれも新生児期のスクリーニングでは検出し難い先天異常のカテゴリーである。

一般に先天異常の発生率を出産（出生）あたり、5～6%と考える者が多い。そのうち外表奇形発生頻度つまり1%前後は、先天異常モニタリングによる行政対応で多発の検出が可能であろう。残りの4～5%部分については乳児期・幼児期の健康診断が中心となり、検出されることになる。つまり風疹症候群のような内臓奇形を中心とする先天異常や、アルコール症候群のような精薄と小奇形の合併を表現型とする場合などの先天異常の多発に備えて、システム整備を進めることも重要であろう。

2. 研究 目 的

先天異常の要因解析に必要な情報収集を地域レジスターとして設計し、妊娠—出生—乳児期—幼児期の母子保健情報を系統的に集積するシステムモデルを開発する。得られた情報から先天異常の把握度および発生率を推定する。同時にこのモデルの特性と全国への普及の際の問題点を考察する。

3. 研 究 方 法

対象地域（神奈川県某市：人口約6万、年間出生600）の全ての妊娠（市役所に妊娠届けを行ったもの）、全ての出生および転入した乳幼児につき個票の作成を行い、以下の情報収集を行った。なお、妊娠—出生—乳児期—幼児期の過程で一度でも先天異常や重篤な疾患のハイリ

スタと判断されたものは、その主要情報とハイリスクの転帰をパソコンに入力し、データベースを作成した。

集積した情報

- 1) 妊娠届け時の保健婦インタビューによる情報
- 2) ハイリスク妊娠に対する保健婦訪問による追加情報
- 3) 出生届け時の保健婦インタビューによる妊娠と周産期の情報
- 4) 乳児期、幼児期の各健診の情報
- 5) 精密診断医療機関からの返信情報
- 6) 経過観察医の情報
- 7) 医療援護申請書などの情報
- 8) 保健婦訪問、医療機関問い合わせ、その他の情報

なお、地域レジスターの運営に必要な各種のシステム設計、ドキュメンテーションを詳細に行った。

4. 研究結果と考察

1) 先天異常・地域レジスターの運営および情報システム

図1、図2にレジスターの運営と情報システムの流れ図を示した。その骨格となる考え方は、①妊娠—出生—乳児期—幼児期（就学まで）の一貫した健康・疾病情報の管理（個人の—

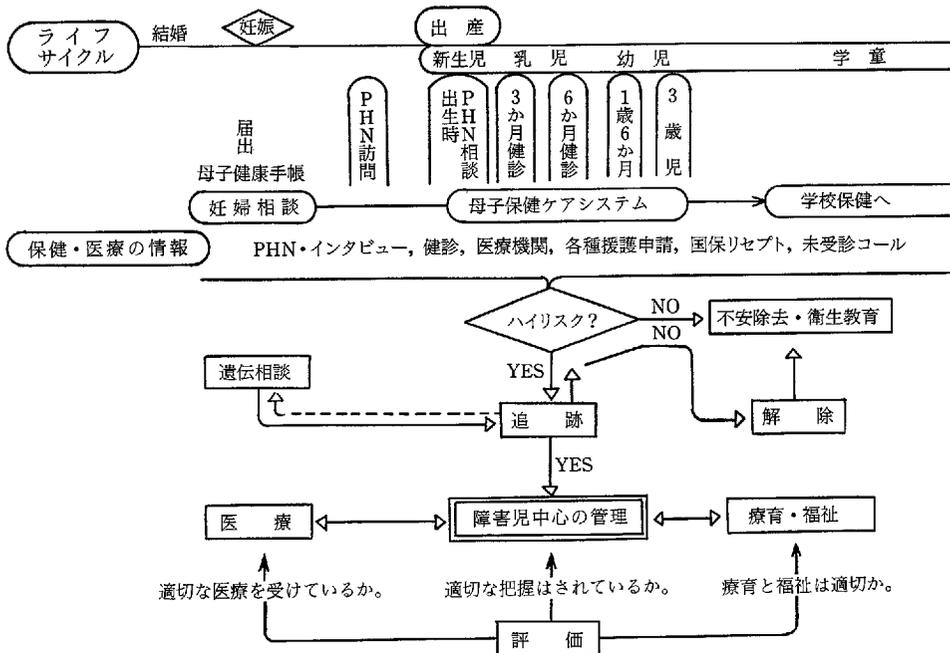


図1 先天異常の地域レジスターモデル

貫した健康ファイル), ②先天異常の効果的なハイリスクスクリーニング, ③悉皆調査などである。

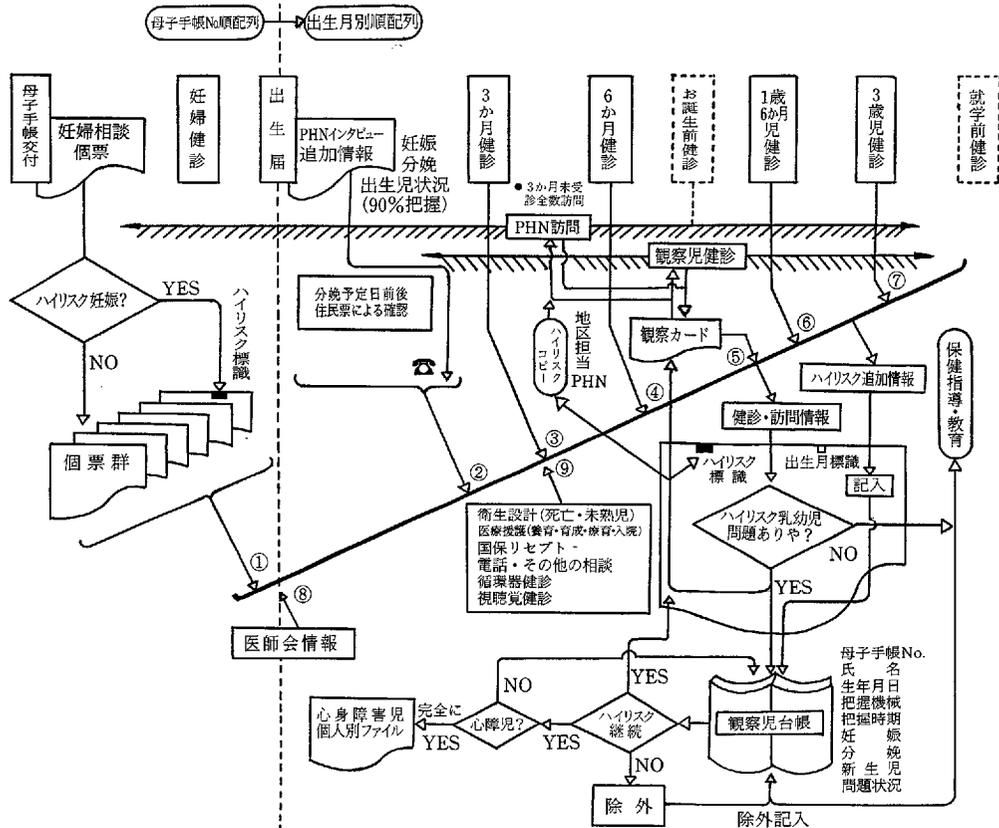


図2 情報源とその管理関係

表1 調査対象児の概要 (S.50~S.59出生)

(1985.11)

出生年	S.50	S.51	S.52	S.53	S.54	S.55	S.56	S.57	S.58	S.59	S.50~S.57 小計	S.50~S.59 計
出生数	844	814	781	744	709	649	608	570	562	513	5,719	6,794
ハイリスク児総数	125	181	239	243	203	235	205	185	165	147	1,616	1,928
対象地域出生 異常数*	117	164	206	194	180	208	181	159	139	135	1,409	1,683
異常なし (+未確定)	34	57	72	63	60	58	50	46	35	25	440	500
転出不明	78	102	129	122	117	139	121	105	98	107	913	1,118
転入	5	5	5	9	3	11	10	8	6	3	56	65
転入	8	17	33	39	23	27	24	26	26	12	197	235

* この異常数には、先天異常以外の重篤疾患も含まれる。

表2 対象地域における先天異常の発生状況
昭和50年～昭和57年 対象地域出生児(人)

出生数	5,719
ハイリスク児数	1,409
先天異常数(患児数)	344
内訳	
単独の疾患	289
M R のみ	21
症候群	11
その他の複合疾患	23
その他の異常	96
異常なし(および若干の転帰未確定)	913
転出不明	56

先天異常全体の発生率=6.0%

表3 器官系別にみた先天異常の発生状況
昭和50年～昭和57年 対象地域出生児(患児数)

先天異常のカテゴリー	男	女	不明	計	発生率(%) (1/5719)
I.C.D.-9 第XIV章「先天異常」 の分類によるもの(単独疾患)					
神経系	1	3	—	4	0.07
眼	5	3	—	8	0.14
耳	4	7	—	11	0.19
心臓	13	14	3	30	0.52
呼吸器系	1	—	—	1	0.017
消化器系	16	5	1	22	0.38
泌尿器系	3	2	—	5	0.09
生殖器系	25	1	—	26	M 0.84* F 0.04**
筋骨系	31	53	1	85	1.48
表皮	5	5	—	10	1.17
染色体など	8	3	—	11	0.19
第XIV章以外の先天異常(単独)	78	28	2	108	1.9
複合疾患	14	9	—	23	0.40
合計	204	133	7	344	6.0

* 男児数 2990で除した。

** 女児数 2729で除した。

2) 先天異常の発生率

表1, 2, 3に調査対象児の概要, 先天異常の発生率, それぞれのカテゴリーにおける発生率を示した。対象とした先天異常は全て医療(治療)を要するものに限定し, 小奇形のみなどの先天異常は除外した。先天異常全体の発生頻度は, 出生あたり6.0%であった。この数値に, 精神発達遅滞, 言語発達遅滞, 行動異常など幼児後期に診断確定される, 恐らくは1~2%が追加されるであろう。

3) レジスターシステムの普及の可能性

先天異常の早期発見と早期治療は国および都道府県自治体の母子保健活動の主要目標のひとつであり、国・県域・地域社会でさまざまな具体的活動が展開されている。また、この活動から生じる情報は自治体の基本単位である市町村や保健所の各種母子保健台帳や活動記録に蓄積されている。それぞれの地域における乳幼児健診のシステムは、かなりの格差がある。しかし最近の母子保健管理の大きな動向は、①妊娠―出生―乳児期―幼児期（就学まで）の一貫した健康・疾病情報の管理、②保健婦訪問による悉皆的な情報管理の方向、③乳幼児健診におけるリスク検出レベルの標準化に進んでおり、かなりの数の（恐らく過半数）全国自治体がこの保健管理システムと取り組んでいる。

残された問題は迅速な情報管理を目的としたコンピュータ情報システムとの連結であるが、今後この方向の試みが逐次的に蓄積されて行くであろう。



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



1. 緒言

先天異常モニタリングは新生児期の外表奇形診断を中核としており、サリドマイド型の四肢奇形や複合の外表奇形の多発には極めて有効に対応できると考えられる。

サリドマイド事件以後に、環境因子に基づく顕著な胎児障害・先天異常の発生は先天性風疹症候群、胎児性アルコール症候群などを挙げることができる。前者の表現型は、白内障、難聴、先天性心疾患などを中心とした多発奇形のひろがり、後者は、成長障害、精神発達遅滞、小頭症と特異な顔貌などである。いずれも新生児期のスクリーニングでは検出し難い先天異常のカテゴリーである。

一般に先天異常の発生率を出産(出生)あたり、5~6%と考える者が多い。そのうち外表奇形発生頻度つまり1%前後は、先天異常モニタリングによる行政対応で多発の検出が可能であろう。残りの4~5%部分については乳児期・幼児期の健康診断が中心となり、検出されることになる。つまり風疹症候群のような内臓奇形を中心とする先天異常や、アルコール症候群のような精薄と小奇形の合併を表現型とする場合などの先天異常の多発に備えて、システム整備を進めることも重要であろう。