

先天奇形の統一的実地調査に関する研究（まとめ）

主任研究者 小 西 宏

研究協力者 黒 木 良 和

はじめに

真に有効な先天異常モニタリングを行うためには、地域特性を反映しつつかつ広く日本全土をカバーするモニタリングシステムを確立しなければならない。そのためには相互のデータ比較が可能なようにモニタリングで扱う対象や観察方法がある程度統一しておく必要がある。

先天奇形の統一的実地調査に関する研究班（実地調査研究班と略す）では、地域特性を反映しやすい人口ベースモニタリングを3カ所（神奈川、大阪、鳥取）で、種々の偏りはあっても調査精度を高く維持できる病院ベースモニタリングを2カ所（日本母性保護医協会、日赤病院グループ）で行い、将来の全国規模のモニタリングのモデル研究を目指すことにした。そのために個々のプログラムは独自の方針で研究を推進し、一定数の共通マーカーについては共同調査として主任研究者の所で集計、速報（四半期報告）を開始した。なお各プログラムでの研究の詳細は後述の各班報告を参照されたい。

共通マーカーによる共同調査

本年度は前出の5カ所のモニタリングプログラムで33種のマーカー奇形を定めて共同調査を行った。これは将来全国規模の先天異常モニタリングを実施する際のモデルとなるものである。表1～5にその結果を示した。これらの5プログラムでは、対象児の定義（すべての生産児および24週以降の死産児）や観察期間（生後7日間）が同一で、得られたデータは互に比較可能である。各マーカー奇形のベースラインは大概一致していた。しかし細かく見ていくと、無脳症や口唇裂など明らかな奇形はほとんど同じ有病率を示しているが、ダウン症など診断のやや困難なものでは、診断精度のより高い病院ベースプログラムでやや高値を示していた。各マーカー奇形の診断基準の統一、四半期報告の迅速化、各プログラムのベースラインの再検討、各プログラムでの異常事態の速報などが今後の課題である。

疫学調査をめぐって

先天異常モニタリングでは、各奇形ごとの発生頻度の有意の変動と特定の奇形の組合せ（既知の症候群を含む）の出現に着目する。そのような有意の異常事態の発生に対して、疫学調査が必要となる。通常のモニタリングでもある程度の疫学情報は得られるが、催奇形原を追求するためには、さらに詳細な二次調査や症例対照研究が必須のものとなる。疫学調査委員会を組織し、調

査方法を検討し関係する協力医療施設と十分協議しながら、必要な疫学情報を迅速に集めなければならぬ。これら一連の過程で個人のプライバシーをどう保護していくかも、十分検討しなければならない。しかし原因究明を伴わない単なる頻度調査だけでは、先天異常モニタリングの目的は達成されない。

表 1 四半期報告用紙（共通マーカー用）（神奈川班）

	昭和56年10月～58年12月	昭和61年4月～6月	昭和61年7月～9月		
届出数	106,043	10,041	10,837		
生産児数	105,249	9,982	10,764		
死産児数	794	59	73		
奇形児数	1,212	102	117		
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. 無脳症	6.7	6	6.0	11	10.2
2. 脳瘤・脳髄膜瘤	0.7	0		1	0.9
3. 水頭症	3.6	4	4.0	1	0.9
4. 小頭症	1.6	0		1	0.9
5. 単前脳胞症	0.2	0		1	0.9
6. 小（無）眼球症	1.6	3	3.0	2	1.8
7. 小耳症	2.1	3	3.0	5	4.6
8. 外耳道閉鎖	1.9	2	2.0	2	1.8
9. 口唇裂	5.7	7	7.0	5	4.6
10. 口唇口蓋裂	8.2	10	10.0	17	15.7
11. 口蓋裂	4.4	5	5.0	3	2.8
12. その他の顔面裂	0.2	0		0	
13. 脊椎髄膜瘤・二分脊椎	3.2	1	1.0	4	3.7
14. 食道閉鎖	0.9	0		0	
15. 臍帯ヘルニア	3.5	2	2.0	1	0.9
16. 腹壁破裂					
17. 直腸肛門奇形	4.9	4	4.0	6	5.5
18. 尿道下裂*	3.9	3	5.8	2	3.6
19. 膀胱外反	0.3	0		0	
20. 性別不分明		2	2.0	5	4.6
21. 多指	6.7	13	12.9	7	6.5
22. 合指	2.1	1	1.0	5	4.6
23. 裂手	0.4	0		0	
24. 上肢の減数異常**	4.4	8	8.0	6	5.5
25. 上肢の絞扼輪症候群	0.2	1	1.0	1	0.9
26. 多趾	3.5	1	1.0	7	6.5
27. 合趾	6.0	2	2.0	7	6.5
28. 裂足	0.3	0		0	
29. 下肢の減数異常**					
30. 下肢の絞扼輪症候群	0.2	0		0	
31. ダウン症候群	6.3	4	4.0	9	8.3
32. 軟骨無形成症	0.5	0		1	0.9
33. 結合双生児	0.3	0		0	

頻度 対1万出産 *男子中での頻度 **24上肢および下肢を一括

表 2 四半期報告用紙（共通マーカー用）（大阪班）

	昭和57年1月～59年12月	昭和61年4月～6月	昭和61年7月～9月
届出数	176,817	10,903	5,609
生産児数	175,682	10,846	5,590
死産児数	1,135	57	29
奇形児数	1,927	105	42

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. 無脳症	7.6	8	7.3	2	3.6
2. 脳瘤・脳髄膜瘤	1.2	0		0	
3. 水頭症	3.2	3	2.8	0	
4. 小頭症		0		0	
5. 単前脳胞症	0.5	0		0	
6. 小（無）眼球症	1.4	0		0	
7. 小耳症		3	2.8	2	3.6
8. 外耳道閉鎖		1	0.9	2	3.6
9. 口唇裂	5.2	10	9.2	2	3.6
10. 口唇口蓋裂	7.7	8	7.3	3	5.3
11. 口蓋裂	4.5	2	1.8	1	1.8
12. その他の顔面裂		0		0	
13. 脊椎髄膜瘤・二分脊椎	3.2	3	2.8	0	
14. 食道閉鎖	1.2	2	1.8	0	
15. 臍帯ヘルニア	2.9	3	2.8	0	
16. 腹壁破裂		0		0	
17. 直腸肛門奇形	3.4	3	2.8	2	3.6
18. 尿道下裂*	4.0	1	1.8	0	
19. 膀胱外反		0		0	
20. 性別不分明	4.4	2	1.8	0	
21. 多指	7.1	11	10.1	4	7.1
22. 合指	3.4	3	2.8	1	1.8
23. 裂手	0.6	2	1.8	0	
24. 上肢の減数異常	2.4	6	5.5	0	
25. 上肢の絞扼輪症候群	0.5	0		0	
26. 多趾	4.5	8	7.3	2	3.6
27. 合趾	4.8	1	0.9	0	
28. 裂足	0.1	0		1	1.8
29. 下肢の減数異常	1.4	1	0.9	0	
30. 下肢の絞扼輪症候群	0.6	0		0	
31. ダウン症候群	6.4	4	3.7	2	3.6
32. 軟骨無形成症		1	0.9	0	
33. 結合双生児	0.2	1	0.9	1	1.8

頻度 対1万出産 *男子中での頻度

表 3 四半期報告用紙（共通マーカー用）（鳥取班）

項目	昭和49年2月～58年12月	昭和61年4月～6月	昭和61年7月～9月		
届出数	33,022	1,487	1,530		
生産児数	32,843	1,483	1,528		
死産児数					
奇形児数	179	4	2		
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. 無脳症	5.2	0	0.0	0	0.0
2. 脳瘤・脳髄膜瘤	1.2	0	0.0	1	6.5
3. 水頭症	4.2	0	0.0	0	0.0
4. 小頭症	2.7	0	0.0	0	0.0
5. 単前脳胞症	0.0	0	0.0	0	0.0
6. 小（無）眼球症	1.2	1	6.7	0	0.0
7. 小耳症	3.0	1	6.7	1	6.5
8. 外耳道閉鎖	2.4	0	0.0	1	6.5
9. 口唇裂	6.4	0	0.0	0	0.0
10. 口唇口蓋裂	9.4	3	20.2	2	13.1
11. 口蓋裂	7.9	1	6.7	3	19.6
12. その他の顔面裂	1.2	1	6.7	0	0.0
13. 脊椎髄膜瘤・二分脊椎	4.2	2	13.5	1	6.5
14. 食道閉鎖	0.9	1	6.7	1	6.5
15. 臍帯ヘルニア	0.3	0	0.0	0	0.0
16. 腹壁破裂	1.2	0	0.0	0	0.0
17. 直腸肛門奇形	4.5	1	6.7	2	13.1
18. 尿道下裂*	6.0	1	12.6	1	12.5
19. 膀胱外反	0.0	0	0.0	0	0.0
20. 性別不分明	1.2	0	0.0	0	0.0
21. 多指	8.8	2	13.5	1	6.5
22. 合指	3.3	1	6.7	0	0.0
23. 裂手	0.0	1	6.7	0	0.0
24. 上肢の減数異常	3.6	0	0.0	1	6.5
25. 上肢の絞扼輪症候群	0.0	0	0.0	0	0.0
26. 多趾	5.2	1	6.7	0	0.0
27. 合趾	6.4	1	6.7	0	0.0
28. 裂足	0.3	0	0.0	0	0.0
29. 下肢の減数異常	3.6	1	6.7	0	0.0
30. 下肢の絞扼輪症候群	0.0	0	0.0	0	0.0
31. ダウン症候群	8.8	1	6.7	1	6.5
32. 軟骨無形成症	0.9	0	0.0	0	0.0
33. 結合双生児	0.0	0	0.0	0	0.0

頻度 対1万出産 *男子中での頻度

表 4 四半期報告用紙（共通マーカー用）（日母班）

	昭和57年1月～60年12月	昭和61年4月～6月	昭和61年7月～9月
届出数	502,112	38,404	35,196
生産児数	506,780	38,470	35,305
死産児数	693	303	249
奇形児数	4,244	381	315

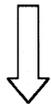
マーカー奇形名	ベースライン	奇形児数	(頻度)	奇形児数	(頻度)
1. 無脳症	8.7	32	8.3	23	6.5
2. 脳瘤・脳髄膜瘤	1.1	13	3.4	10	2.8
3. 水頭症	4.4	27	7.0	19	5.3
4. 小頭症	1.1	6	1.5	6	1.7
5. 単前脳胞症	0.2	5	1.3	0	
6. 小（無）眼球症	1.6	4	1.0	4	1.1
7. 小耳症	1.0	6	1.5	3	0.8
8. 外耳道閉鎖	1.5	4	1.0	3	0.8
9. 口唇裂	5.7	29	7.5	19	5.3
10. 口唇口蓋裂	7.8	33	8.5	39	11.0
11. 口蓋裂	5.2	26	6.7	18	5.1
12. その他の顔面裂	0.04	0		1	0.3
13. 脊椎髄膜瘤・二分脊椎	3.0	14	3.6	11	3.1
14. 食道閉鎖	1.5	10	2.6	6	1.7
15. 臍帯ヘルニア	1.4	10	2.6	9	2.5
16. 腹壁破裂	0.9	7	1.8	3	0.8
17. 直腸肛門奇形	4.1	21	5.4	23	6.5
18. 尿道下裂*	2.3	16	4.1	8	2.2
19. 膀胱外反	0.1	1	0.3	1	0.3
20. 性別不分明		0		0	
21. 多指	7.0	40	10.3	25	7.0
22. 合指	2.9	10	2.6	10	2.8
23. 裂手	0.3	1	0.3	0	
24. 上肢の減数異常**	0.3	1	0.3	3	0.8
25. 上肢の絞扼輪症候群	0.1	1	0.3	0	
26. 多趾	4.0	16	4.1	17	4.8
27. 合趾	5.2	16	4.1	22	6.2
28. 裂足	0.1	0		1	0.3
29. 下肢の減数異常	0.3	1	0.3	1	0.3
30. 下肢の絞扼輪症候群		0			
31. ダウン症候群	4.8	26	6.7	25	7.0
32. 軟骨無形成症	2.5	2	0.5	5	1.4
33. 結合双生児	0.2	3	0.8	0	

頻度 対1万出産 *男子中での頻度 **上・下肢を一括

表 5 四半期報告用紙（共通マーカー用）（日赤班）

	昭和51年4月～58年12月		昭和61年4月～6月		昭和61年7月～9月		昭和61年10月～12月	
届出数	63,385		1,975		2,063		2,091	
生産児数	62,818		1,956		2,049		2,075	
死産児数	567		19		14		16	
奇形児数	1,073		36		33		32	
マーカー奇形名	ベースライン（頻度）		奇形数	（頻度）	奇形数	（頻度）	奇形数	（頻度）
1. 無脳症	53	8.4	1	5.1	1	4.8	3	14.3
2. 脳瘤・脳髄膜瘤	5	0.8					—	—
3. 水頭症	13	2.1					3	14.3
4. 小頭症	10	1.6						
5. 単前脳胞症	4	0.6						
6. 小（無）眼球症	4	0.6					1	4.8
7. 小耳症	4	0.6						
8. 外耳道閉鎖	19	3.0	1	5.1	1	4.8		
9. 口唇裂	32	5.0	1	5.1	3	14.5	—	—
10. 口唇口蓋裂	40	6.3	—	—	2	9.7	2	9.6
11. 口蓋裂	33	5.2	3	15.2	—	—	2	9.6
12. その他の顔面裂	—	—						
13. 脊椎髄膜瘤・二分脊椎	20	3.2						
14. 食道閉鎖	15	2.4					1	4.8
15. 臍帯ヘルニア	9	1.4	1	5.1	—	—		
16. 腹壁破裂	10	1.6	—	—	2	9.7		
17. 直腸肛門奇形	33	5.2	2	10.1	2	9.7	1	4.8
18. 尿道下裂	13	2.1						
19. 膀胱外反	—	—						
20. 性別不分明	4	0.6	1	5.1	1	4.8		
21. 多指	62	9.8	5	25.3	1	4.8	2	9.6
22. 合指	43	6.8	5	25.3			1	4.8
23. 裂手	1	0.2	—	—				
24. 上肢の減数異常	21	3.3	1	5.1	2	9.7		
25. 上肢の絞扼輪症候群	—	—						
26. 多趾	46	7.3						
27. 合趾	60	9.5			1	4.8		
28. 裂足	—	—						
29. 下肢の減数異常	10	1.6	1	5.1				
30. 下肢の絞扼輪症候群	—	—						
31. ダウン症候群	56	8.8					1	4.8
32. 軟骨無形成症	10	1.6						
33. 結合双生児	—	—						

頻度 対1万出産



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



はじめに

真に有効な先天異常モニタリングを行うためには、地域特性を反映しつつかつ広く日本全土をカバーするモニタリングシステムを確立しなければならない。そのためには相互のデータ比較が可能なようにモニタリングで扱う対象や観察方法のある程度統一しておく必要がある。

先天奇形の統一的地調査に関する研究班(実地調査研究班と略す)では、地域特性を反映しやすい人口ベースモニタリングを3カ所(神奈川,大阪,鳥取)で、種々の偏りはあっても調査精度を高く維持できる病院ベースモニタリングを2カ所(日本母性保護医協会,日赤病産院グループ)で行い、将来の全国規模のモニタリングのモデル研究を目指すことにした。そのために個々のプログラムは独自の方針で研究を推進し、一定数の共通マーカーについては共同調査として主任研究者の所で集計,速報(四半期報告)を開始した。なお各プログラムでの研究の詳細は後述の各班報告を参照されたい。