

鳥取県における先天異常の頻度と対策に関する研究

1. 鳥取県における先天異常モニタリング
2. 心身障害教育を受けている学童・生徒における外表奇形
(分担研究：先天異常のモニタリング及び対策に関する研究)

*三齋文男、**大谷恭一、***竹下研三

要約：1. 鳥取県における出産例の奇形発生頻度を、1974年から1989までの16年間、35種のマーカー奇形について報告した。奇形発生でとくに目立った増加を示すものはなかった。

2. モニタリングシステムの拡大、変遷に準じて、4年毎4期に集中した結果、モニタリング奇形を有した児の合計頻度は、出産10,000対82.1から105.3であった。マーカー奇形のそれぞれにおいて、4期に共通した傾向は認められなかった。期別に若干の変動がうかがえた項目としては、例えば、無脳症31例は4期合計で出産10,000対4.5で、各期別には7.8、5.1、4.1、3.1と減少傾向にあった。二分脊椎症34例、4.9を期別にみると、7.8、1.7、5.0、5.3で2期が少なかった。ダウン症候群73例は、4期合計で10.6、期別では8.8、11.1、9.5、12.3と減少傾向は認めなかった。

見出し語：先天異常、モニタリング、奇形、鳥取県

1. 鳥取県における先天異常モニタリング

1. 鳥取県先天異常モニタリングの歩み

鳥取県先天異常モニタリングは、新生児ガスリー検査と連動して、1974年2月に開始され、以降16年を経過した。鳥取県、鳥取大学医学部と県医師会の3者による「鳥取県健康対策協議会」が母体となり事業が推進されてきた。当初は県内の公的病院を協力施設としたモニタリングであった。これが定着し、かつ厚生省研究班における実地調査が開始されたこともあって、1974年10月から、協力施設が産科病院、診療所にも広がり、人口ベースに成長した経緯がある(表1)。

さらに、鳥取県独自で行ってきた追加システムがある。とくに3歳児健康診査(3健)票が

県下で統一された1980年度以降は、3健票が健康対策協議会にて集計されるようになって、情報源が拡大した。加えて、神経外来、新生児集中治療棟のある県内3地域の中核病院診療録の記事と、死産・死亡小票の情報が加わっている。これらにより、モニタリング協力施設における出生例であったが先天異常の見逃しがあった場合に追加されるか、あるいは診断の確定した例が補正され、またモニタリング奇形例の追跡が可能となる。

2. 鳥取県先天異常モニタリングの規模

鳥取県における先天異常モニタリングの過去16年間は、おおよそ4年毎4期に大別できた。各期のモニタリング規模を、〔1〕集計数と、〔2〕鳥取県の出産数(出生数と妊娠24週ないし7カ月以降の死産数の合計)を分母とした、

*鳥取県衛生環境部、**鳥取県立中央病院、

***鳥取大学脳研小児科

モニタリング件数の割合で示した。なお、モニタリング件数にはおよそ21%程度の里帰り出産例が含まれている。

〔1〕4年間ごとの平均年間集計件数は、第1、2期と比べ3期で倍増し、4期は若干減少した。減じた割合は、第3、4期で出産数が89.1%に減じていたが、モニタリング集計数は95.3%の減少であった。一方、〔2〕出産数に対するモニタリング集計数の割合は第1期約30%から始まり、2期で約35%、第3期でさらに倍増し、4期は81%に至った(表2)。

3. 目的および方法

16年間で4年間ごと4期に分けてマーカー奇形数、発生頻度を調べた。4期の特性は、表2に示した通りである。即ち、第1、2期は「病院ベース」であるが、第2期は3健票情報と死産・死亡小票の情報が加わっている。第3、4期は「人口ベース」であるが、第4期は3健票情報と死産・死亡小票の情報が追加されていない。

以上のようなモニタリングシステムの成長段階におおよそ一致した4期4年間ずつのモニタリング成績を検討した。マーカー奇形は従来通りの35種とした。

4. 結果

1974-89年、16年間の集計母数は68,806であった。マーカー奇形児数は671例、出産1万対97.5であった。

16年間で4期に分けて集計した母数は、1974-77年の第1期10,227、1978-81年の第2期11,760、1982-85年の第3期24,214、1986-89年の第4期22,763で、マーカー奇形児の頻度は第1期出産1万対82.1、以下94.4、105.3、97.1であった(表3)。

個々の奇形に関しては、母体が小さいこともあり、期別に若干の変動が認められた。即ち、発生頻度の比較的高いマーカー奇形について、各期で2倍以上の変動を認めた奇形があった。

無脳症31例は4期合計の発生頻度は4.5で、期別発生頻度は第1期7.8で、以下5.1、4.1、3.1と減少傾向にあった。水頭症27例、発生頻度

3.9(以下同様に示す)の期別頻度は各期2.9、5.1、5.4、2.2であった。小頭症21例、3.1は、期別では2.0、6.8、1.2、3.5であった。

小耳の45例、6.5は、期別には1.0、2.0、8.7、9.2であった。とくに、1982年以降1988年まで各年2、7、7、5、6、9、6例あり、1989年は報告がなかった。

唇裂、唇口蓋裂の変動が小さかったのに比べて、口蓋裂57例、8.3は、2.9、6.8、12.8、6.6であった。二分脊椎症34例、4.9は期別にみると、7.8、1.7、5.0、5.3と2期が少なかった。とくに、1977年に6例発生しており、四半期では1、3、2、0例であった。

鎖肛37例、5.4の期別発生頻度は2.0、8.5、6.2、4.4で、第2期の1980年に6例集中し、四半期では1、1、1、3例であった。合指33例、4.8は3.9、0.9、5.8、6.2であった。

頻度が最も多かった多指79例、11.5は、8.8、9.4、11.6、13.6で変動が小さかった。ダウン症候群73例は、4期合計で10.6、期別では8.8、11.1、9.5、12.3と減少傾向は認めなかった。とくに、1986年第IV四半期からの1年間に13例あり、四半期では3、4、3、3例であった。

このほかでは、白内障が1981年に7例、四半期では2、1、3、1例あった。

5. 考察

鳥取県内における先天異常モニタリング項目の異常な発生増加は認められていない。

本年度は鳥取県のモニタリングシステムが歩んで来た16年間で4期に分けてそれぞれの発生状況について報告した。マーカー奇形のそれぞれにおいて、4期共通の傾向は認められなかった。マーカー奇形のうち、各期別発生頻度が2倍以上の振幅で変動した項目があったが、この背景として、1. 母集団が小さいこと、2. 胎内診断による発生頻度への影響、3. 環境要因などが考えられる。第3点については、神奈川県でのモニタリングで無脳症の発生数、発生頻度に下降傾向が実証されている²⁾。鳥取県の16年間でも無脳症発生頻度に下降傾向がうかがえた。無脳症のほか、水頭症、小頭症、小耳、口蓋裂、二分脊椎症、鎖肛、合指で発生頻度の増減があ

ったが、変動幅はいずれも小さかった。

発生頻度に多少の変動がうかがえた項目については、さらに経年的に経緯を調査し、データを積み重ねていく必要があろう。と同時に、診断精度を向上させるべく取り組んで行きたい。1989年はエコーウイルスによる髄膜炎の大きな流行があった。これら地域において流行した感染症の推移等環境要因にも注目したい。

鳥取県では、県医師会報にモニタリング報告を毎月1回(通算80報)行っていることもあり本調査が関係者の間で定着した感がある。鳥取県のモニタリングシステムは新生児マス・スクリーニング検査がきっかけで稼働し始めたが、次年度からシステムの一部を改変し、母数がさ

らに拡大する予定である。

文 献

- 1) 三觜文男、竹下研三、ほか：先天異常モニタリングの実地調査に関する研究(鳥取フィールドTOM)。昭和63年度研究報告書。厚生省心身障害研究「先天異常モニタリングに関する研究」主任研究者 小西 宏、1989
- 2) 安田徳一：先天異常モニタリングにおける頻度変化について 無脳症の発生率を例として。昭和62年度研究報告書。厚生省心身障害研究「先天異常モニタリングに関する研究」主任研究者 小西 宏、10～17、1988.

表1. 鳥取県先天異常モニタリングの歩み

1. 【1971年】

鳥取県医師会、鳥取県衛生環境部、鳥取大学医学部の3者により発足した「健康対策協議会」の中の先天異常に関する小委員会にて検討が開始された。

2. 【1974年2月】

1973年10月から開始した新生児マススクリーニング(ガスリー検査)に連動させ、県下の6公的病院を対象とした奇形調査を開始し、1980年から8公的病院に拡大した。

3. 【1982年10月】

日母鳥取県支部の協力が得られ、産科診療所の協力施設が加わり、地域人口ベースとなった。

4. 【追加システムの歩み】

A. 小児神経外来およびNICUのある県内3病院の診療録情報により、情報の補正、追加を行って来た。

～ 1989年は未調査。

B. 3歳児健康診査票(3健票)が、1980年4月から県下で統一され、健康対策協議会にて集計が開始されたのに伴って、追加システムが拡大した。よって、1977年出生児以降は3健票情報が加わっている。

～ 1988年度の3健票情報(1985年出生児が主な健診対象)まで情報の追加を終了した。

C. 1977年以降、死産小票および死亡小票の情報を加えた。

～ 1986年までは調査済み。

表2 鳥取県先天異常モニタリングの16年間

期別	該 当 年	規 模	年平均件数	割合*	追加システム
1期	1974～77	病院ベース	2,611	29.4%	A
2期	1978～81	病院ベース	2,940	35.4%	A、B、C
3期	1982～85	人口ベース	6,054	75.8%	A、B、C
4期	1986～89	人口ベース	5,770	81.0%	(A:1986-8

*: 該当年における鳥取県の平均出産数に対する百分率、4期は1986-89年先天異常集計件数は県外児(里帰り出産)約21%を含む。

追加システム: A. 病院診療録情報
 B. 3健票情報
 C. 死産・死亡小票

《付》 鳥取県の出生数と後期死産*数 *妊娠7カ月ないし24週以降の死産

	1974	1975	1976	1977	1974-77
出生数	9,030	8,757	8,669	8,499	
死産数	164	155	101	124	
合計	9,194	8,912	8,770	8,623	35,499
	1978	1979	1980	1981	1978-81
出生数	8,425	8,270	8,196	8,011	
死産数	93	96	70	72	
合計	8,518	8,366	8,266	8,083	33,233
	1982	1983	1984	1985	1982-85
出生数	7,938	8,239	7,987	7,508	
死産数	76	75	57	49	
合計	8,017	8,314	8,044	7,557	31,932
	1986	1987	1988	1989	1986-88
出生数	7,342	6,989	6,887		
死産数	47	51	37		
合計	7,389	7,040	6,924		21,353

表3. 鳥取県先天異常モニタリング成績：1974～89

(1990年2月23日現在)

モニター奇形 集計母数 奇形児数	1974～89		1974～77		1978～81		1982～85		1986～89	
	68,806	頻度	10,227	頻度	11,760	頻度	24,214	頻度	22,763	頻度
無脳症	31	4.5	8	7.8	6	5.1	10	4.1	7	3.1
脳瘤	6	0.9	1	1.0	2	1.7	2	0.8	1	0.4
水頭症	27	3.9	3	2.9	6	5.1	13	5.4	5	2.2
小頭症	21	3.1	2	2.0	8	6.8	33	1.2	8	3.5
単全脳胞	4	0.6	0		0		1	0.4	3	1.3
小眼球症	17	2.5	1	1.0	2	1.7	6	2.5	8	3.5
白内障	18	2.6	0		8	6.8	5	2.1	5	2.2
小耳	45	6.5	1	1.0	2	1.7	21	8.7	21	9.2
外耳道閉鎖	20	2.9	1	1.0	1	0.9	9	3.7	9	4.0
唇裂	35	5.1	7	6.8	7	6.0	13	5.4	8	3.5
唇口蓋裂	62	9.0	11	10.8	9	7.7	18	7.4	24	10.5
口蓋裂	57	8.3	3	2.9	8	6.8	31	12.8	15	6.6
顔面裂	11	1.6	1	1.0	1	0.9	2	0.8	7	3.1
二分脊椎症	34	4.9	8	7.8	2	1.7	12	5.0	12	5.3
食道閉鎖	11	1.6	0		2	1.7	5	2.1	4	1.8
横隔膜ヘルニア	13	1.9	3	2.9	3	2.6	4	1.7	3	1.3
臍帯ヘルニア	10	1.5	1	1.0	0		4	1.7	5	2.2
腹壁破裂	10	1.5	1	1.0	0		6	2.5	3	1.3
鎖肛	37	5.4	2	2.0	10	8.5	15	6.2	10	4.4
尿道下裂	29	4.2	3	2.9	1	0.9	11	4.5	14	6.2
膀胱外反	0		0		0		0		0	
性不分明	6	0.9	3	2.9	0		2	0.8	1	0.4
多指	79	11.5	9	8.8	11	9.4	28	11.6	31	13.6
合指	33	4.8	4	3.9	1	0.9	14	5.8	14	6.2
裂手	5	0.7	0		0		3	1.2	2	0.9
上肢減形成	19	2.8	6	5.9	3	2.6	4	1.7	6	2.6
上肢絞扼輪	1	0.1	0		0		0		1	0.4
多趾	33	4.8	6	5.9	8	6.8	9	3.7	10	4.4
合趾	49	7.1	6	5.9	8	6.8	22	9.1	13	5.7
裂足	2	0.3	0		1	0.9	0		1	0.4
下肢減形成	12	1.7	7	6.8	1	0.9	2	0.8	2	0.9
下肢絞扼輪	0		0		0		0		0	
ダウン症候群	73	10.6	9	8.8	13	11.1	23	9.5	28	12.3
軟骨異栄養症	10	1.5	0		2	1.7	6	2.5	2	0.9
結合双生児	0		0		0		0		0	

(頻度は出産10,000対)

2. 心身障害児教育を受けている学童・生徒における外表奇形について

竹下研三、三鶯文男、大谷恭一

研究目的：外表奇形をもって出生した児には、医療問題、福祉問題、教育問題が待っている。今回は教育問題に注目し、もっとも問題が複雑になる心身障害児学級・学校と外表奇形児との関係について、その奇形の内容と頻度はどうなっているかについて検討を行った。また、彼らの頻度は先天異常モニタリングの頻度の中でどのような割合になるかを検討し、先天異常モニタリングの予後対策の資料とすることを目的とした。

対象と方法：鳥取県西部（米子市、境港市、西伯市、日野郡）2市2郡、人口約246,000、年間出生数約3,300を対象とし、昭和48年1月1日より56年12月31日までの9年間に出生した児を対象とした。方法はこれらの児が入学する年度、すなわち昭和54年度より62年度までにこの地区の就学で問題となった児、すなわち就学指導委員会で検討された児について、彼らの外表奇形を中心に調査し、その内容を分析するとともに、鳥取県先天異常モニタリング資料からそれぞれの奇形について何%の出生児がこのような問題に遭遇しているかを検討した。

結果：

1) 昭和62年度の同地域内における全児童・生徒の就学状況と知的能力について

特殊教育を必要とする該当児はかならずしも全員が特殊教育の学級や学校に在籍はしていない。そのおおよその実態を把握するために、対象とされる全児童・生徒について通常学級、特殊学級（情緒障害児学級を含む）、精神薄弱養護学校（重症心身障害児施設学級を含む）、肢体不自由児養護学校（筋ジストロフィー病棟学級を含む）、盲聾児養護学校のそれぞれについて就学している児童・生徒数を実数と%として把握し、教研式知能テストを中心として知能指数ごとにその実数と%をみた（表1）。

知能評価は主として教研式を中心に行っている

ので信用性にやや劣る点はあるが、就学上で問題となる75以下の頻度は全体の4.69%であった。精神遅滞となる70以下がどのくらいになるかは不明である。通常学級に50以下の児がいるのは就学指導委員会で問題となっても、地域の事情からそのままの形で在籍しているものが含まれている。なお、この昭和62年度の在籍児の中にはかならずしも研究対象とする児の出生期間には合致しない児がいるが、その割合は少数であり、全体を把握するには問題はない。なお、次頁以下の検討事項にはすべて出生期間外の児は除外した。

2) 心身障害児教育を受けている児の外表奇形について

養護学校在籍児（138名）と特殊学級在籍児（117名）、およびそれぞれの1年前の卒業児と昭和63年度入学児を併せた児、また、通常学級に在籍しているが過去に学習問題で委員会で検討された児の合計で、上記の出生期間に合致する児童・生徒268名における外表奇形を含む先天性疾患の内容は表2のごとくになった。ここで、「その他の染色体異常」は、48X XX X、5 p +、21 p +各1例。「奇形症候群」は、精神薄弱養護学校でKABUKI MAKE-UP 2例、SOTOS 1例、Lissencephaly 症候群1例、特殊学級で胎児性アルコール1例、Prader-Willi 症候群1例、Cornelia de Lange 症候群1例、Bardet-Biedl 症候群1例、「先天代謝異常症」は Adrenoleukodystrophy、Cretinism、Lipofuscinosis の各1例であった。

マーカー奇形では中枢神経系の奇形と、ダウン症候群、心臓奇形、唇裂、口蓋裂などの奇形、マーカー奇形以外では多発小奇形が特殊教育問題と関係が深かった。なお、難聴の1例に耳介奇形を合併したものがあった。

3) 先天異常モニタリングからの比較

マーカー奇形について出生時の発生率からそれぞれの奇形について、何%の児が教育上で問題を生じているかを検討した。

ダウン症候群は約半数の児が就学をしていた。病気による就学延期はこの期間0名であるので、ダウン症候群の約半数は入学前に死亡しているかあるいは死産である可能性が示唆された。小頭症は逆に増加していた。これには一部生後の中枢神経疾患により小頭症になった例もあったが、原因不明の小頭症が推定数より多く、新生児期での診断の困難さを示していた。唇裂、唇口蓋裂では約10%の児が特殊教育を必要としていた。二分脊椎の2/3の症例は通常学級に通っていると考えられた。

考察：先天異常への医学・医療の対応には社会のニーズを意識した広汎な考えからの行動が要求される。先天異常の生後の対応には、まず医療が最初の窓口となる。ここでは直接的な治療だけでなく、遺伝相談も含めた対応が必要であろう。医療に伴ういろいろな福祉援助もそれに引き続いて考慮されねばならない問題であるが、

今回は検討を保留した。教育問題はこの後に控えている大きな問題である。特殊教育に関係の深い奇形も少なくない。ここでは、先天異常モニタリングでマーカー奇形としている奇形を含めて、先天異常すべてにわたり特殊教育の問題を取り上げてみた。医療行政と教育行政の間にはいろいろと配慮せねばならない壁があり、両者の資料を大規模に集め比較することはできなかったが、ほぼこの傾向は掴み得たと考えている。この研究は研究協力者が直接関与している地域に限って検討を行ったので、規模においてやや劣るところがあるが、その内容の質的な点については問題がないと考える。表に示された結果は他の疾病での疫学調査結果や自身の経験からほぼ想像できる内容であると考えられた。すなわち、二分脊椎や水頭症などの半数以上は治療がうまく成功しており、通常の教室での学習が可能となっていた。

表1

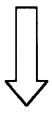
	I Q	50以下	51-75	76以上	計
精神薄弱養護		76	0	0	76 (0.26%)
肢体不自由養護		10	6	14	30 (0.10%)
盲聾児養護		2	10	22	32 (0.10%)
特殊学級		35	66	16	117 (0.40%)
通常学級		79	1104	28143	29101 (98.78%)
計		200 (0.68%)	1186 (4.01%)	28195 (95.31%)	29581 (100.00%)

表2

	精神薄弱養護	肢体不自由養護	特殊学級	盲聾学校	計
染色体異常					
ダウン症候群	11	0	3	0	14
その他	3	0	0	0	3
奇形症候群	4	0	4	0	8
マーカー奇形					
水頭症	0	1	3	0	4
小頭症	12	1	2	0	15
唇裂口蓋裂	3	0	1	0	4
唇裂	0	0	1	0	1
先天性心疾患	2	3	0	0	5
二分脊椎	0	2	3	0	5
その他	1	0	2	0	3
小奇形					
多発(>3コ)	2	0	0	0	2
その他	2	0	3	0	5
神経皮膚症候群	3	0	2	0	5
先天代謝異常症	2	0	1	0	3
筋疾患	1	3	0	0	4
難聴	0	1	3	8	12
盲・白内障	2	0	0	1	3
計(件数)	48	11	28	9	96
(人数)	44	9	27	9	89

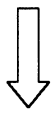
表3

	出生推定数	実数	%
ダウン症候群	31	14	45.2
水頭症	11	4	36.4
小頭症	9	15	166.7
唇裂口蓋裂	26	4	15.4
唇裂	15	1	6.6
二分脊椎	14	5	35.7



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



要約:1.鳥取県における出産例の奇形発生頻度を、1974年から1989までの16年間、35種のマーカー奇形について報告した。奇形発生でとくに目立った増加を示すものはなかった。
2.モニタリングシステムの拡大、変遷に準じて、4年毎4期に集中した結果、モニタリング奇形を有した児の合計頻度は、出産10,000対82.1から105.3であった。マーカー奇形のそれぞれにおいて、4期に共通した傾向は認められなかった。期別に若干の変動がうかがえた項目としては、例えば、無脳症31例は4期合計で出産10,000対4.5で、各期別には7.8、5.1、4.1、3.1と減少傾向にあった。二分脊椎症34例、4.9を期別にみると、7.8、1.7、5.0、5.3で2期が少なかった。ダウン症候群73例は、4期合計で10.6、期別では8.8、11.1、9.5、12.3と減少傾向は認めなかった。