

都内一病院における先天異常の実態

1. 過去21年間の出生児及び死産児における先天異常の発生状況について
2. 先天異常児の発達の現況について 1988-89年出生例
(分担研究：先天異常のモニタリングと対策に関する研究)

粟屋 豊¹⁾、柳田 隆²⁾、猪野雅孝¹⁾、渡辺洋子¹⁾

要約：

1. 過去21年間の当院出生約5万例のうち、先天異常例は500例で1.0%にみられた。死産例は12-24週、24週以降で年平均各14例、16例で、その9%に奇形を認めた。
超音波検査の普及で、無脳児などは早期に出生前診断され、人工娩出、死産児扱いとなり、出生時における先天異常の頻度及び原因が変化する可能性が示唆された。
2. 1988-89年出生の、先天異常44例の、2-3歳における発達検査及び医療面のアンケートを実施。死亡例は7例(16%)と高率で、1か月未満の早期死亡例と、数か月以降の死亡例と二大別された。生存例では中枢神経奇形や、ダウン症の一部を除くと、発達も正常かつ医療面でのケアも各専門機関のフォローを受けて、おおむね、良好であった。

見出し語：先天異常、無脳児、出生前診断、発達検査

A study of the congenital malformations at Seibo International Catholic Hospital.

- 1 The frequencies of congenital malformations in live and still births during the period 1970-1990.
- 2 Psychomotor development in the patient with congenital malformations.

Yutaka Awaya¹⁾, Takashi Yanagida²⁾, Masataka Ino¹⁾, Yoko Watanabe¹⁾

1) 聖母会聖母病院小児科 (Dept of Pediatrics, Seibo International Catholic Hospital)
2) 聖母会聖母病院産婦人科 (Dept of Gynecology & Obstetrics, Seibo International Catholic Hospital)

1. 過去21年間の出生児及び死産児における先天異常の発生状況について

聖母病院 産婦人科 柳田 隆、遠藤勝英、高橋 守、坂田 稔、大森 茂

1) 21年間の先天異常児の発生状況

聖母病院の分娩統計（24週以降）を表1に示すが、そのなかで「児異」の項目が、生後5日以内に診断された外表奇形児の数で、ダウン症を除いたもの。総数は435例で出生した総児数49,916例の0.87%を占めた。またダウン症は、65例、年平均3例で、発生数は0.013%、769例に1例（1万対13）の割となった。両者をあわせて、先天異常児の割合は500例となり丁度1.0%となった。各年度毎では15例から34例と変動がみられた。内訳で、この21年間に変化のみられたものとしては無脳児があるので次章で検討する。

表1 聖母病院産科データー / 1970-1990

年度	分娩数	多胎	児数	死産12-	死産24-	生産児	自注	外妊	胞状	早産	過期	児異	DOWN	帝切
1970(S-45)	2577	20	2597	10	18	2579		6	7	125		12	6	266
1971(S-46)	2420	19	2439	15	27	2412		5	12	271		28	1	246
1972(S-47)	2453	14	2467	13	21	2446		5	5	278		29	3	257
1973(S-48)	2378	21	2399	18	17	2382		2	2	251		20	3	258
1974(S-49)	2366	17	2383	16	18	2365		2	1	215		31	2	280
1975(S-50)	2313	21	2334	11	20	2314		12	5	251		20	3	251
1976(S-51)	2310	21	2331	19	14	2317		7	2	265		12	3	326
1977(S-52)	2256	14	2270	9	13	2257		6	7	223		27	4	358
1978(S-53)	2201	22	2223	9	21	2202	224	9	8	208		19	6	326
1979(S-54)	2231	14	2245	15	13	2232		7	6	60		17	3	297
1980(S-55)	2268	10	2278	15	22	2256		8	7	77		16	1	340
1981(S-56)	2337	9	2346	11	23	2323		7	5	66		22	2	349
1982(S-57)	2296	15	2311	12	13	2298		8	4	85		11	4	350
1983(S-58)	2273	16	2289	10	8	2281		5	4	83	102	19	3	334
1984(S-59)	2327	18	2345	14	21	2324	232	8	5	91	79	22	1	282
1985(S-60)	2488	22	2510	13	15	2495	248	6	9	90	87	27	1	308
1986(S-61)	2445	14	2459	21	9	2450	251	2	7	82	87	28	6	287
1987(S-62)	2449	19	2468	10	13	2455	261	9	6	83	88	16	1	322
1988(S-63)	2420	19	2439	22	14	2425	288	12	4	99	83	11	5	353
1989(H-01)	2373	21	2394	26	6	2388	273	8	3	67	75	23	4	327
1990(H-02)	2374	15	2389	13	11	2378	324	14	3	78	76	25	3	335
計	49555	361	49916	302	337	49579		148	112			435	65	6452
平均	2360	17	2377	14	16	2361		7	5			21	3	307

2) 無脳児の診断法と診断時期

表2に1970（昭和45）年以降の無脳児30例とその診断時期を示した。分週としてあるのは分娩週数を、分式とは分娩方式を意味している。そしてCSはCesarean Section（帝王切開）を、INDは分娩誘発を意味している。分式の項目はCSが1例あるが他はすべてIND（分娩誘発）となっており胎児診断にて無脳児と判明していることがわかるが、分週の項目を年度順に見てみると年々早い週数で胎児診断がなされ人工分娩されていることがきわめて明確に追跡することができる。そしてもっとも早い例（症例24）は14週で無脳児の診断が可能であったことも分かる。症例29は双胎

表2 無脳児症例 (1970-1990)

症例	年	分週	分式	性	児体重
1	1971/1	38	CS	F	2480
2	1971/2	37	IND	F	1610
3	1971/3	41	IND	F	2330
4	1971/4	30	IND	F	1090
5	1972/1	40	IND	F	2190
6	1972/2	30	IND	F	900
7	1974/1	39	IND	M	2620
8	1974/2	31	IND	M	1520
9	1975/1	38	IND	M	1720
10	1975/2	33	IND	M	1160
11	1977/1	40	IND	M	2590
12	1978/1	38	IND	F	1405
13	1981/1	34	IND	?	?
14	1982/1	34	IND	M	1111
15	1984/1	33	IND	F	1585
16	1984/2	30	IND	F	1104
17	1985/1	27	IND	M	573
18	1985/2	26	IND	M	515
19	1986/1	34	IND	M	922
20	1986/2	24	IND	M	516
21	1986/3	29	IND	F	790
22	1986/4	21	IND	M	326
23	1988/1	16	IND	?	100
24	1988/2	14	IND	M	30
25	1988/3	20	IND	F	133
26	1988/4	27	IND	F	865
27	1988/5	25	IND	M	325
28	1989/1	20	IND	M	210
29	1990/1	35	IND	M	1252
30	1990/2	19	IND	F	180

の第2児で、すでに19週で胎児診断で無脳児であることがわかっていたが、他の1児は異常ないため経過を見ていたところ35週にいたりその正常な1児が子宮内胎児死亡をきたしたため人工分娩せざるを得なくなった一例で診断時期と娩出時期が16週の差が生じている。さて診断時期が年々早くなってきている大きな理由は、超音波診断装置の登場であり、以前には妊娠後半でのX線撮影でしか確定診断できなかった無脳児が24週以前に発見され人工流産されるようになったということであり、表1の先天異常の統計にはのらなくなってきているわけである。

それでは次に無脳児以外にいかなる先天異常が超音波検査で早い時期に診断可能であったかを当院での症例を中心にみてみよう。

3) 胎児診断の現況

表3に平成1年および2年度の超音波あるいは羊水検査により診断された胎児の異常症例を示した。超音波検査によって胎児水腫3例、無脳児2例、水頭症1例、小頭症1例、消化管閉鎖1例、腹腔内囊腫2例、胎児不整脈1例、頸部腫留1例の計12例が、羊水検査によって1例のダウン症候群が胎児期に診断されている。そしてその診断時期をみると30週以降は3例で他の10例は24週以前に胎児診断がなされていることがわかる。

表3 胎児診断 (1989-1990)

症例	年	診断法	診断週	分式/週	性	児体重	胎児診断	転院	分娩後診断
1	1989/1	US	24	IND/24	?	417	頸部腫瘤		多発奇形
2	1989/2	US	21	IND	?	?	腹腔内嚢腫	女子医	腹腔内嚢腫
3	1989/3	US	20	IND/20	F	371	水頭症		水頭症
4	1989/4	US	20	IND/21	M	210	無脳児		無脳児
5	1989/5	US	19	IND/20	F	305	胎児水腫		胎児水腫
6	1990/1	US	31	IND	?	2100	小頭症	女子医	髄膜瘤
7	1990/2	US	14	IND/15	?	?	胎児水腫		胎児水腫
8	1990/3	US	36	CS/36	M	1670	消化管閉鎖	女子医	多発奇形 /18TRIS.
9	1990/4	US	22	IND/22	?	?	胎児不整脈	女子医	A-V BLOCK /母SLE
10	1990/5	US	23	IND/23	?	?	胎児水腫?	女子医	右肺嚢腫 /胎児治療後
11	1990/6	AMNIO.	17	IND/21	?	462	47,XX+21	荻窪	47,XX+21 /消化管閉鎖
12	1990/7	US	35	CS	?	?	胆管嚢腫?	女子医	卵巣嚢腫 /手術 /良好
13	1990/8	US	19	IND/20	F	180	無脳児		無脳児

4) 死産児に認められた奇形

表4 死産児に認められた奇形 (1970-1990)

無脳児	30	下顎発育不全	1
多発奇形	9	両耳奇形	1
胎児水腫	8	水頭症	1
内臓破裂	1	髄膜瘤	1
腹部奇形	1	頸部腫瘤	1
鎖肛	1	無心体	1
骨形成不全	1	単眼症	1
軟骨異栄養症	1	計	59

表4には過去21年間の死産児に認められた奇形をまとめてみた。全例で59例に奇形を認め、死産639例に占める割合は9.2%であった。すなわち死産10例中約1例は奇形児であったということになる。その内訳は無脳児が30例と50%強を占め、ついで多発奇形9例、胎児水腫8例と続いている。無脳児30例はすべて胎児診断され、人工分娩されて死産児として取り扱われておりその全例は表2に示してある。また多発奇形のなかには染色体異常が含まれていると思われるが明確な記録はない。胎児水腫は8例あったが(表5)昭和55年以前の5例は妊娠中にその疑いがもたれていたかどうか不明であるが昭和59年以後の3例は胎児診断がなされている。NSDは正常分娩を意味し症例1、3、5は分娩後はじめて胎児水腫と診断されている。

表 5 胎児水腫 8 例 (1970---1990)					
症例	年	分娩週	妊娠経過	分娩／児予後	児体重
1	1971 (S-46)	33	正常	NSD / 死亡	2950
2	1975 (S-50)	19	正常	ABORT.	?
3	1978 (S-53)	34	正常	NSD / 死亡	?
4	1979 (S-54)	29	子宮内胎児死亡	IND	1465
5	1980 (S-55)	26	正常	NSD / 死亡	1875
6	1984 (S-59)	32	羊水過多	CS / 死亡	3907
7	1988 (S-63)	16	USで胎児診断	IND / 死亡	170
8	1989 (H-01)	19	USで胎児診断	IND / 死亡	305

5) 結論

以上当院における先天異常児の出生状況を種々の角度からみてきたが21年間の総数で 500例、約 1%の率で先天異常児が出生していることが判明した。しかし超音波検査、羊水検査が普及するにおよんでこれらの先天異常児は妊娠早期に胎児診断されるようになり1990(平成2)年には実に8例が胎児期に疑診あるいは確定診断されている。そのなかで無脳児、胎児水腫の症例は最も多く、また最近はおよそ半分の例が20週前後迄には診断が可能になっている。しかしダウン症、横隔膜ヘルニア等を含めて年間20例余りの先天異常児が出生時にはじめて発見される状況が続いていることも十分に認識しておく必要がある。

2. 先天異常児の発達の現況について
1988～1989年出生例での検討

聖母病院小児科 粟屋 豊、猪野雅孝、渡辺洋子

研究目的：先天異常児が健康面、発達面でどのような経過をたどるかを確かむ。

対象：1988～89年当院出生4813例中、対象となったのは44例(0.9%)。先天異常とは、生後5日以内に診断された、外表奇形(神奈川県共通マーカー奇形をもとに)に先天性心疾患を加えたものとした。

研究方法：医療・療育機関受診状況および健康状態についてのアンケート用紙と、遠城寺式発達検査票を送付し、親に記載し返送してもらった。

結果：対象者の現在年齢は2歳0ヵ月から3歳11ヵ月までで、男女比は23:21であった。調査時点で死亡例は、7例(16%)と高率であった。転居先不明2例と死亡例7例を除く35例中、アンケート回答例23例(66%)、他方、カルテや電話で発達状況判明例は5例(11%)であった。これらの例のうちダウン症で親の養育拒否による乳児院入所例1例を除くと、すべて家庭でケアされていた。

表1 1988-1989出生 先天異常内訳(44例)

多合指(趾)症	10 (23%)	胸腹部奇形	3
ダウン症候群(DS)	9 (20%)	(臍帯ヘルニア2,横隔膜ヘルニア1)	
その他の症候群	4	外陰・会陰部奇形	3
心奇形	4	DS以外の染色体異常	2
頭・頸部奇形	3	耳奇形	2
(脳髄膜瘤1,裂脳症1)		消化管奇形	1
口唇・口蓋裂	3		

この2年間の先天異常の内訳は表1の如くで、多合指(趾)症が10例と最多で、ついでダウン症の9例であった。

先天異常児の発達プロフィールとして親に記載してもらった遠城寺式発達検査法を用いて、各領域毎の発達指数を求め、各疾患群ごとに平均DQ±1SD値をまとめたのが、表2である。ダウン症に

表2 先天異常児の発達プロフィール(遠城寺式; DQ)(M±SD)

症例数	運動		社会性		言語		平均	
	移動運動	手の運動	基本的習慣	対人関係	発語	言語理解		
ダウン症候群 多合指症など	7	62±25	72±25	80±31	79±24	45±8	62±21	67±18
非中枢性奇形	11	125±16	126±13	119±19	117±18	117±21	128±29	122±14
中枢性奇形	2	19±10	17±12	16±5	14±3	30±16	29±12	21±10
その他	3	104±22	103±14	92±20	94±9	85±40	75±24	92±18

おいては一般にいわれている「社会性はよい一方言語理解は劣る」などが確かめられた。また多合指症や鎖肛、非チアノーゼ性心奇形など非中枢神経奇形群のDQ値はすべての項目で正常であった。一方、中枢神経奇形は2例有り、裂脳症と脳髄膜瘤と共に重度奇形例で、平均DQは21と極めて低値であった。

次に各症例毎に平均DQ値を算出し、DQ85以上を正常、75~85を境界、50~75を軽度精神遅滞(MR)、25~50を中等度、25以下を重度MRと分類すると表3のような結果となり正常が2/3を占めた。またカルテ・電話による発達状況判明例5例では、正常4、境界域と推測されるものが1例であった。

表3 発達テスト回答例 23例の結果

	正常	境界	軽度 MR	中等度 MR	重度 MR
DQ	85<	85~75	75~50	50~25	25>
症例数	15	2	2	3	1

次に死亡例7例(16%)の分析をしたのが表4である。死亡時年齢の低い例より並べたが、日齢1~2の出生直後の死亡例は共に多発奇形を有していた。症例3と5は臍帯ヘルニア例で肺の低形成を伴っており、それが死因の1つと考えられた。症例4は、多指症のみの奇形で、たまたま髄膜炎で死亡した例と思われる。症例6~7は共にダウン症候群で重度の心奇形を有し肺高血圧症があり、感染を契機に心不全で、生後10ヵ月と生後2歳で死亡していた。以上生後早期死亡群と数ヵ月以上延命して死亡する群と二大別できた。

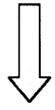
表4 死亡齢内訳

症例	性	在胎 週数(W)	出生体重(g)	診断名/死因	死亡時年齢*
1	F	39	1520	Potter synd.	1d
2	F	34	1556	46XX,6q+	2d
3	M	36	1500	臍帯ヘルニア破裂、多発奇形	18d
4	M	40	3573	多指症のみ/髄膜炎にて死亡	2m10d
5	F	39	2800	臍帯ヘルニア/肺性心で死亡	4m10d
6	F	40	3442	Down synd,VSD+PH** /肺炎+心不全で死亡	10m
7	F	38	3113	Down synd,VSD+ASD+PH /肺炎+心不全で死亡	2y10m

* d = day, m = month, y = year ** PH = 肺高血圧症

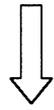
次に医療機関の受診状況について調査した。多合指症と口唇口蓋裂さらに耳の奇形はそれぞれ専門の大学の形成外科へ、心奇形、頭、頸部奇形、消化管、会陰部奇形など、それぞれ専門の大学や小児病院などに紹介され、きちっとフォローされていた。一方ダウン症候群など発達障害児は地域の療育機関に通所している例も多く、大多数現在の医療、福祉の状況の中では、満足できるケアをうけておられた。

考察：先天異常児の予後は、奇形の重症度により種々であることが再確認された。つまり、重篤の多発奇形により早期死亡例から数ヵ月以降の主に心・肺合併症による死亡例、さらに生存例では、重篤の脳障害から、全く正常発達例までみられた。今回の発達面での調査法は親の記載により、医師側からの再チェックは行われていなかったため、発達指数が少し高めにている可能性はあると思われた。



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. 過去 21 年間の当院出生約 5 万例のうち、先天異常例は 500 例で 1.0%にみられた。死産例は 12-24 週、24 週以降で年平均各 14 例、16 例で、その 9%に奇形を認めた。

超音波検査の普及で、無脳児などは早期に出生前診断され、人工娩出、死産児扱いとなり、出生時における先天異常の頻度及び原因が変化する可能性が示唆された。

2. 1988-89 年出生の、先天異常 44 例の、2-3 歳における発達検査及び医療面のアンケートを実施。死亡例は 7 例(16%)と高率で、1 か月未満の早期死亡例と、数か月以降の死亡例と二分された。生存例では中枢神経奇形や、ダウン症の部を除くと、発達も正常かつ医療面でのケアも各専門機関のフォローを受けて、おおむね、良好であった。