４．日本母性保護医協会外表奇形等調査の分析ならびに，胎児異常診断，先天異常児出生後のケアに関する調査の検討

平原　史樹*1　安藤　紀子*1　山中美智子*1　平吹　知雄*1
沢井かおり*1　住吉　好雄*1*2　清田　明憲*2　田中　政信*2
佐藤　孝道*2　坂元　正一*2

要　約：日本母性保護医協会(日母)では，1972年より，全国約270病院の協力を得て，外表奇形等のモニタリング調査を実施してきた。また，これら先天異常児出生時の治療病院への紹介体制アンケート調査，並びに胎児診断に関するアンケート調査も併せおこなったのでこれらの結果を報告する。

見出し語：外表奇形等モニタリング，胎児診断，出生後ケア，インフォームドコンセント

研究目的

日本母性保護医協会では，全国約270医療機関の協力を得て1972年より外表奇形児の発生状況を継続的に調査し，特定の奇形が多発した際，その原因を究明することに役立てる目的でHospital basedのモニタリングを行っている。

一方，近年の胎児診断技術の進歩によりさまざまな形での胎児診断が行われていることから，それらの実態を把握する目的で各医療機関の協力を得て，調査をおこなった。さらに，先天異常児出生後のアフターケアとして，各医療機関から治療病院へいかなる紹介体制がとられているかの実態も併せ調査した。

結　果

１．日母外表奇形等調査：平成４年１月１日より，平成４年12月31日までに出産した外表奇形児調査結果は表１に示す通り，出生児総数103，313児のうち奇形児は1,037(1.00%)であり，例年の調査と有意な差はみられなかった。

母体年齢別奇形児出産頻度は，19歳以下1.67%，40歳以上1.99%と若年者，高齢妊娠に高く，全年齢平均では1.018%であった(表２)。また，男児561児，女児459児であった(表３)。

各外表奇形の内容については表４にまとめてあるが，口唇・口蓋裂がもっとも多く，続いて水頭症，ダウン症，多指症等が高頻度奇形であった。

２．胎児診断アンケート調査：近年の胎児診断

*1横浜市立大学医学部産婦人科，*2社団法人日本母性保護医協会

表1　1992年度(平成4年度)日母外表奇形等調査報告

調査施設数	253施設	
奇形児総数	1,037例	
奇形総数	1,378例	
分娩総数	101,858例	
出生児総数	103,313例	全国出生児総数1,213,000名の約8.5%
本調査による奇形児出産頻度	1,004%	

表2　母親の年齢別奇形児出産頻度

年齢	分娩数	奇形児数	奇形数	罹患率
19歳以下	1,138	19	22	1.670
20～24	13,714	130	168	0.948
25～29	42,808	400	540	0.934
30～34	32,905	319	432	0.969
35～39	9,691	137	178	1.414
40歳以上	1,602	32	38	1.998
合計	101,858	1,037	1,378	1.018

表3　奇形児の性別

区分	出産児数	奇形児数	罹患率(%)
男	53,024	561	1.058
女	50,240	459	0.914
不明	49	17	34.694
無記名	0	0	0.000
合計	103,313	1,037	1.004

表4　奇形種類別発生順位

順位	奇形の種類	奇形数	順位	奇形の種類	奇形数	順位	奇形の種類	奇形数
1	口唇・口蓋裂	87	34	爪欠損	7	62	欠損上肢：中央列	2
2	口蓋裂	71	37	その他腹壁欠損	6	62	欠趾症：中央列	2
3	水頭症	64	37	鼻の変形	6	62	欠趾症：母趾列	2
3	口唇裂	64	37	欠指症：小指列	6	62	合趾症：不明	2
5	ダウン症候群	62	40	頭皮欠損	5	75	食道狭窄	1
6	多指症・母指列	59	40	多趾症：母趾列	5	75	尿道閉鎖	1
7	耳介低位	51	42	先天性絞扼輪症候群	4	75	膀胱外反症	1
8	鎖肛	43	42	直腸閉鎖	4	75	肋骨欠損	1
9	髄膜瘤	37	42	気管食道瘻	4	75	頚部瘻孔	1
10	無脳症	36	42	肛門異所開存	4	75	鼻孔異所開存	1
10	多趾症・小趾列	36	42	軟骨発育不全症	4	75	耳瘻孔	1
12	臍帯ヘルニア	34	42	欠損上肢：切断	4	75	大耳症	1
13	耳介変形	32	42	欠損上肢：母指列	4	75	顔面裂	1
14	外耳道閉鎖症	31	42	合指症：母指列	4	75	裂足症	1
15	尿道下裂	29	50	陰核肥大	3	75	裂手症	1
16	横隔膜ヘルニア	27	50	瘻孔	3	75	欠損下肢：母指列	1
17	合趾症：小趾列	26	50	無眼球症(左)	3	75	欠趾症：不明	1
18	下顎形成不全(小顎症)	24	50	無眼球症(右)	3	75	多趾症：不明	1
19	食道閉鎖	21	50	巨舌症	3	75	多指症：不明	1
20	腹壁破裂	19	50	フォコメリア	3	90	二重体(重複奇形)	0
21	短肢症(下肢)	18	50	欠損上肢：不明	3	90	アペルト症候群	0
21	合趾症：中央列	18	50	欠趾症：小趾列	3	90	先天性多発性関節拘縮症	0
23	短肢症(上肢)	16	50	欠指症：不明	3	90	心脱出症	0
23	多指症：小指列	16	50	合趾症：母趾列	3	90	胸骨破裂	0
25	腎臓欠損・形成不全	15	50	合指症：不明	3	90	ピロニダル・ジーヌス	0
26	耳介欠損	14	50	多趾症：中央列	3	90	頭蓋骨癒合症	0
27	小頭症	13	62	ポーランド症候群	3	90	狭頭症	0
28	脳ヘルニア(脳膜瘤)	12	62	肛門狭窄	2	90	虹彩欠損	0
29	小耳症	11	62	直腸狭窄	2	90	眼瞼欠損	0
29	合指症：小指列	11	62	鎖陰	2	90	欠損下肢：小指列	0
29	合指症：中央列	11	62	二葉陰のう	2	90	欠損下肢：中央列	0
32	欠指症：母指列	9	62	胸筋欠損	2	90	欠損上肢：小指列	0
33	欠指症：中央列	8	62	単眼症	2	90	多指症：中央列	0
34	脊椎彎曲	7	62	欠損下肢：不明	2	104	その他	195
34	小眼球症	7	62	欠損下肢：切断	2			

技術の進歩により妊娠中に発見される奇形が増加しており，全奇形児中329児(31.7%)は妊娠中に発見されている(表5)。

胎児診断アンケートは全国291施設に依頼し159施設より回答がよせられた。妊娠22週未満における胎児異常を超音波診断法により診断した経験のある施設は50.3%に及んでおり，それらは表6にまとめた。無脳症，頚部ヒグローマ，横隔膜ヘルニア等，大きな形態異常に限られている。無脳症については，22週以後の報告は36例であったが(表4)，76例(88%)の症例は22週未満に診断されている(おそらくその後妊娠中絶がおこなわれている)ことがわかる。

一方，羊水検査については染色体検査，代謝異常，その他と区別して集計すると，表7のように過半数の施設で行っていることが判明した。また，近年技術の進歩により，超音波下に絨毛を採取し，染色体DNA診断が可能となっているが調査施設中10施設(6.3%)に於いて絨毛検査が実施されていた。

3．先天異常児出生時における治療病院への紹介体制アンケート調査：全国日本母性保護医協

表5　奇形児発見時期別出産頻度

区　分	奇形児数	率　(%)
妊娠中	329	31,726
出産時	497	47,927
出産後	211	20,347
無記入	0	0,000
合　計	1,037	100,000

表6　22週未満に超音波診断法により診断された胎児異常

診断名		症例数
頭部	無脳症	76
	水頭症	6
	脳ヘルニア	2
	無頭蓋児	1
頸部	頸部ハイグローマ	20
胸腹部	横隔膜ヘルニア	3
	腹壁破裂	2
	無心体	2
	臍帯ヘルニア	1
	腹膜リンパ管腫	1
	胎児胸水	1
	胸腔内腫瘤	1
	臍帯過度捻転	1
骨部	二分脊椎	3
	致死性異形成症(小人症)	2
	骨形成不全症	1
外会陰尿路	尿路閉塞	2
	胎児尿道閉鎖	1
	多嚢胞腎	1
症候群	ポッター症候群	3
	羊膜索症候群	1
	prune belly syndrome	1
複合奇形	多発奇形	2
二重体	二重体	2
その他	胎児水腫	20
	胎児血管腫	1

表7　羊水検査施行状況

		施設数	%
①染色体検査	1．自施設で	25	15.7
	2．他施設で	94	59.1
	3．おこなってない	33	20.8
	4．無回答	7	4.4
②代謝異常検査	1．自施設で	13	8.2
	2．他施設で	66	41.5
	3．おこなってない	65	40.9
	4．無回答	15	9.4
③その他	1．自施設で	24	15.1
	2．他施設で	70	44.0
	4．無回答	65	40.9
計		159	100.0

＊その他の検査名
△OD450 ……6
羊水造影……1
胎児造影……1
DNA……1
ウイルス検査……1
先天性魚鱗癬紅皮症……1

会会員より抽出された615名を対象に調査がおこなわれたが，発生頻度の高い外表奇形(口唇裂，口蓋裂，無脳症，多指症，合趾症，ダウン症，多趾症，水頭症，鎖肛)について紹介の実態を尋ねたアンケートの回答からは，大多数の医療機関が紹介ルートを確立しているものの，7％弱は紹介ルートの体制が整っていないとの結果がえられた(表8)。

さらに各都道府県別に本調査結果を分析すると，大都市を抱えた地域程，医育機関付属の医療施設に依存している傾向がみられた。

また，ダウン症，口唇裂，口蓋裂についてはとくに専門的に治療，ケア，フォローを行える医療機関の確立の要望が多くみられた他，緊急性を要する新生児の対応にはNICUをはじめとする新生児医療機関のより一層の充実が望まれていることが明らかとなった。

4．インフォームドコンセントの検討：「インフォームドコンセント」とはヘルス・ケアの提供者が単に患者の同意を求めるだけではなく，医療を行う側と患者との間で，医療の内容を明らかにした上で，十分な討議をするプロセスを通じて，十分な説明を受け理解した上で，患者の同意を得るようにするということである。児の先天異常をモニタリングセンターに報告することは，その児のヘルス・ケアとは直接関わりないので疾病の治療に関するインフォームドコンセントとはやや意味が異なる。この場合は患者の同意なしに個人情報が第3者に提供されると云うプライバシーおよびその守秘義務と関わりのある問題である。患者のプライバシーを守るという正当な期待を尊重することは相互信頼・相互利益関係が患者と専門家の間で築かれうる基盤であるとともに倫理的なヘルス・ケア実施の重要部分である。このような観点から先天異常モニタリングにおけるプライバシー保護は当然で重要な事と考えられる。プライバシー保護はID情報の潜在化，パスワードの設定等で可能と考えられるが，調査への同意は法律で定められていない以上必要と考えられる。そこで日母では妊婦全員に先天異常モニタリングの重要性をインフォームして協力を依頼し承諾を得ることを考え，私案を作製した。今後，法律家の意見も聞いて実施に向けて努力して行きたい。

表8　先天異常児出生の際の治療病院への紹介体制

	回答数	%
(1) 公的なルート(医師会等)で，確立している	73	14.4
(2) 個人的なルートで確立している	394	77.9
(3) 全く確立していない	35	6.9
無　記　入	6	1.2
計	506	100.0

表9　公的ルートでの紹介先病院

	回答数	%
(1) 大学病院	38	52.1
(2) 地域の基幹病院	40	54.8
(3) その他(*3)	2	2.7
無　記　入	0	0.0
計	73	100.0

またインフォームドコンセントに関して検討し日母委員会案を作製した。

考　　案

日母調査における先天異常児の発生状況は平成4年度のモニタリング集計分析からもほぼ例年の結果と同様であり，著しい差異はみられなかった。

近年，さまざまな胎児診断・胎児治療の試みが報告されているが，胎児診断方法の実態を全国の一般医療機関レベルに於いて調査した報告は従来みられなかった。本報告では結果の一部を記載したが，初婚年齢の高年齢化，また少産の時代を迎えた今日においては従来にも増して，各々の妊娠をintensive careすることが要求されるようになってきており，今後，胎児診断が求められる機会は増加するものと考えられる。したがって，倫理的にも十分検討された胎児診断法の確立が必要である。

一方，先天異常児が出生したあとのケアの問題については，極めて重要かつ切実な問題である。本調査の結果から，概ね大部分の医療機関で紹介ルートが整っていると思われるが各々の地域における専門医療機関はまだ十分とは言えず，また先天異常に対しては専門的ケアの可能な医療機関の存在も少なくまた，その存在の周知が徹底していない現状から，先天異常児の出生後のケア体制の確立は先天異常モニタリングの重要性とともに今後解決すべき必須の課題である。

文　　献

1）住吉好雄，佐藤孝道，安村鉄雄，皆川　進，本多　洋，古谷　博，森山　豊：日本母性保護医協会外表奇形等調査の現状，産婦人科治療，**52** (2)，159-167，1986.

2）住吉好雄，森沢孝行，清田明憲，安村鉄雄，皆川　進，本多　洋，北井徳蔵：わが国における外表奇形モニタリング，産婦人科治療，**58** (5)，520-525，1989.

3）住吉好雄：口唇裂，口蓋裂：産婦人科の実際，**39** (10)，1629-1686，1990.

4）住吉好雄，白須和裕，日原　弘，清田明憲，南條継雄，皆川　進，坂元正一：日本母性保護医協会外表奇形等調査の分析，平成2年度厚生省心身障害研究「地域・家庭環境の小児に対する影響等に関する研究」，67-71，平成3年.

5）住吉好雄，清田明憲，田中政信，田辺清男，平原史樹：わが国における無脳症とダウン症候群の疫学，産婦人科治療，**68** (2)，101-106，1994.

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:日本母性保護医協会(日母)では,1972 年より,全国約 270 病院の協力を得て,外表奇形等のモニタリング調査を実施してきた。また,これら先天異常児出生時の治療病院への紹介体制アンケート調査,並びに胎児診断に関するアンケート調査も併せおこなったのでこれらの結果を報告する。