

先天異常のモニタリングに関する研究 〈総括〉

分担研究者 住吉好雄*

要約：先天異常児の出生状況の継続的なモニタリングを実施し特定の奇形の発生頻度とパターンの解明、およびその増加をできるだけ早い段階で発見し、それに関連性を有する外因因子を突き止め、できるだけ早くその因子を除去するようにすること。厚生分野における先天異常に関する政策の実施に役立つ統計データを収集すること。先天異常の分野における将来の科学的調査と追跡調査を促進するためのデータの収集などを目的として現在わが国で活動しているすべての先天異常モニタリング機構の参加を得て先天異常のモニタリングを継続し、監視機構の役割を果たして来た。

先天異常モニタリング実施にあたって、プライバシーの保護、インフォームドコンセントの取り方等について、この問題に詳しい弁護士の意見を聞き、CIOMSが1991年ジュネーブで発表した「疫学研究における倫理審議に関する国際ガイドライン」ならびに、1981年のEUROCAT REGLEMENT（EU各国が参加している先天異常児登録に関する規約）を参考にして検討し見解をまとめた。

また先天異常児を出産した母親22名に対して出産から生後1年迄追跡調査をおこない生後1年までの受容の節目 crisis periodの傾向と関連因子を明らかにした。そして母親や家族の早期援助に向けてのアセスメントガイドを作成した。

見出し語：先天異常児発生状況、インフォームドコンセント、親に対する精神的援助

研究組織：

1. 先天異常児のモニタリングを継続し、異常発生の有無を常時監視しそれに派生する種々の要因を研究するグループ
2. 遺伝性代謝異常疾患のわが国における発生状況を調査するグループ

3. インフォームドコンセントに関する検討をするグループ
4. 先天異常児を出産した親及び家族の援助の方法を検討するグループ

研究目的：

1. 先天異常モニタリングを継続して行い、特定

*横浜市立大学、横浜市愛児センター

の奇形の異常な発生増加をできるだけ早い段階で発見し、それに関連性を有する外因因子を突き止め、できるだけ早くその因子を除去するようにすること。

2. わが国における遺伝性代謝異常疾患である尿素サイクル異常症、有機酸血症、糖原病の発生状況はいまだ明らかではない。そこで全国調査を行ってそれを明らかにする。

3. 先天異常モニタリングにおけるプライバシーの保護、インフォームドコンセントの取り方などについて検討する。

4. 先天異常児を持つ親に対する援助のあり方を検討しアセスメントガイドを作成する。

研究方法：

平成7年度における各研究協力者の分担は

1. 先天異常モニタリングを継続し、異常発生を監視するグループは、人口ベースでは神奈川県（黒木）、石川県（中川、河野）、鳥取県（竹下、大谷）、愛知3県（夏目、河合）、病院ベースでは日母（平原、住吉ら）、東京都立病産院（加藤ら）、

2. 遺伝性代謝異常疾患の調査（内野、遠藤）

3. インフォームドコンセントに関する検討（住吉ら）

4. 異常児を持つ親に対するケア（平澤、刀根）により分担研究が行われた。研究方法および結果の詳細は各研究協力者の報告書にゆずる。

結果：

1. 先天異常モニタリングにより異常発生を監視するグループについては人口ベース（神奈川県、石川県、鳥取県、愛知三県）、病院ベース（日母、東京都立病産院）モニタリングシステムから

夫々現在迄の調査結果が報告された。幸い各モニタリングシステムにおいて特定の地域に特定の異常児の有意な多発は認められていない。神奈川県では1981年から本調査を継続しているが本年は無脳症とダウン症候群の発生が減少傾向を示したとしこれは出生前診断の進歩・普及によると推定している。また腹壁破裂が19歳以下の母親から多発したと報告している。神奈川県的一般集団の出産傾向として35歳以上の高齢妊娠が7%から10%へ増加し、多胎妊娠（特に二卵性双胎と3胎が急増したと。これは排卵誘発剤や体外授精の普及と関係があると推測している。

石川県では1981年より本調査を続けているが最近4年間に尿道下裂、ダウン症候群がベースラインより増加の傾向がみられたが、特定地域の集中発生ではないとしている。

鳥取県では1974年からモニタリングを始め22年以上継続し、数々の業績を発表して来たが本年度は二分脊椎に焦点を合わせてその発生状況と機能障害に関する研究の結果を報告している。二分脊椎は女兒に多くみられ、運動能力は病変が脊椎の低い部位にあること、水頭症が合併していないか、あっても脳外科的な処置が早く行われている症例に知的能力、移動能力、排尿処理能力で望ましい対応ができていたとしている。また県中部に有意に多くみられたことから環境要因の影響も考えられるとして今後詳細な検討を続けるとしている。欧米先進諸国では二分脊椎、無脳症発生予防に国を挙げて葉酸を投与することが実施されており、わが国でも取り入れる必要があると思われる。

東海3県の口唇・口蓋裂のモニタリングは1981

年から継続され、緑黄色野菜を多くとる群ではとらない群に比べ有意に口唇口蓋裂の発生が少なく、今回は緑黄色野菜をとらない群では煙草を吸う群に多く口唇・口蓋裂がみられたと報告している。初期に服用した薬の影響の差はみられていないが更に症例をふやして検討する必要があると思われる。

日母の全国約270病院の外表奇形等調査は1972年から25年間継続され、1989年からICBDMS (International Clearinghouse for Birth Defects Monitoring System) 国際クリアリングハウス先天異常モニタリング機構に正会員として加盟し4半期毎に成績を報告し種々の情報を交換している。現在年間総出生数の約10%を調査対象として調査が続けられ数々の成果を報告して来た。今回は年間の集計と共にわが国を9つのブロックに分け、地域別に主な奇形の発生状況の比較を行った。

ダウン症候群は関東、東海に多く、口唇・口蓋裂は北海道、北陸、西日本に多い傾向がみられ、無脳症は東海地域が多く北海道は少いと云う地域差がみられている。

東京都立病産院における先天異常モニタリングは1978年から19年継続されているが東京都の全出産数の約8%を対象として調査が行われている。1994年には特記すべき変動を示した奇形は認めない。

2. 先天代謝異常症の発症状況はマス・スクリーニングが行われている一部の疾患を除きほとんどわかっていない。今回は尿素サイクル異常症の全国の小児科を併設する総合病院における発症状況が調査されわが国における患児の状況がはじめて

明らかにされた。

3. インフォームドコンセント

平成6年度研究協力者にこの問題に精通している柳川弁護士を迎え先天異常モニタリングにおけるプライバシーの保護ならびにインフォームドコンセントの取り方について検討した。本年度は更にCIOMS (The Council for International Organization of Medical Science) が数年に及ぶ協議の結果まとめた「疫学研究における倫理審議に関する国際ガイドライン」(松田一郎訳)ならびにEU加盟国が参加して行っているEUROCAT (European Registration of Congenital Anomalies and Twins) 規則1981を参考にして先天異常モニタリングにおけるインフォームドコンセントについて研究協力者の見解をまとめた。発生頻度だけを知る目的で行われる狭義のモニタリングを行う場合IDを可能な限り消去することによってプライバシーは完全に守られる。従ってインフォームドコンセントは必要としない。原因を知るために行われる疫学的調査を目的とする場合は、プライバシーの保護は当然守るとしてもインフォームドコンセントを取る必要がある。また登録された情報を管理監督する第三者を入れた監督委員会の設置も必要である。

4. 先天異常児を出産した母親22名を生後1年迄追跡調査し生後1年迄の受容の節目傾向と関連因子を明かにし母親や家族が在宅療育を行う為のアセスメントガイドを母親の受容と家族のサポートの両面から検討し作成した。今後は長期に亘るサポートを地域保健婦とも連繋してどのように行っていくかの検討が必要である。



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:先天異常児の出生状況の継続的なモニタリングを実施し特定の奇形の発生頻度とパターンの解明、およびその増加をできるだけ早い段階で発見し、それに関連性を有する外因因子を突き止め、できるだけ早くその因子を除去するようにすること。厚生分野における先天異常に関する政策の実施に役立つ統計データを収集すること。先天異常の分野における将来の科学的調査と追跡調査を促進するためのデータの収集などを目的として現在わが国で活動しているすべての先天異常モニタリング機構の参加を得て先天異常のモニタリングを継続し、監視機構の役割を果たして来た。

先天異常モニタリング実施にあたって、プライバシーの保護、インフォームドコンセントの取り方等について、この問題に詳しい弁護士の見解を聞き、CIOMS が 1991 年ジュネーブで発表した「疫学研究における倫理審議に関する国際ガイドライン」ならびに、1981 年の EUROCAT REGLEMENT (EU 各国が参加している先天異常児登録に関する規約)を参考にして検討し見解をまとめた。また先天異常児を出産した母親 22 名に対して出産から生後 1 年迄追跡調査をおこない生後 1 年までの受容の節目 crisis period の傾向と関連因子を明らかにした。そして母親や家族の早期援助に向けてのアセスメントガイドを作成した。