
原 著

新潟大学医学部附属病院産婦人科遺伝外来における
過去7年間の相談内容の検討

新潟大学医療技術短期大学部

本多 達雄・高橋美恵子

新潟大学医学部産婦人科教室

石田 道雄・本間さゆり・田中 憲一

Statistical Analysis of Genetic Counselling at the Gynecologic Outpatient Clinic
in Niigata University Hospital in the Last Seven Years

Tatsuo HONDA, Mieko TAKAHASHI

*College of Biomedical Technology,
Niigata University*

Michio ISHIDA, Sayuri HONMA and Kenichi TANAKA

*Department of Obstetrics and Gynecology
Niigata University School of Medicine*

The number of individuals visiting our genetic counselling clinic newly opened in 1973, at the Gynecologic Outpatient Service of the Niigata University Hospital, was 1839 at the end of 1992.

Data for this study were derived from 697 cases in the last seven years and several noticeable inclinations were become apparent.

1) The numbers of visitors in these seven years were nearly one hundred per each year.

2) The number of clients in pregnancy, especially the rate of "Elderly pregnant" had a tendency to increase in each year.

3) The number of clients visited were 1 : 388 cases (55.7%), 2 : 287 cases (41.2%), 3 : 19 cases (2.7%) 4 : 2 cases and 5 : 1 case respectively.

4) The clients who had a letter of introduction had inclination to live more far than

Reprint requests to: Mieko TAKAHASHI,
College of Biomedical Technology,
Niigata University, Asahimachi-dori 1,
Niigata City, 951, JAPAN.

別刷請求先: 〒951 新潟市旭町通1番757
新潟大学医療技術短期大学部 高橋美恵子

those who had not a letter.

Key words: genetic counselling, clients in pregnancy, statistical analysis

遺伝相談, 妊娠中の来談者, 集計学的分析

I. はじめに

昭和48年2月開設以来, 新潟大学医学部附属病院産婦人科遺伝外来はまる20年を経て, 総相談件数は1,839件を数えるに至った. その内容については折りに触れ報告してきていたが, 何年か分をまとめて報告したのは1989年の山形市における先天異常学会が最後である. また, 開設以来昭和61年10月までの1,222件に関する報告はすでに日本産科婦人科学会新潟地方部会誌に掲載済みである³⁾. そこで, その後の7年間の内容について, 主に集計的面から検討してみたので報告する. なお, この論文の主旨は, 第33回日本先天異常学会(名古屋市)において発表した.

II. 研究方法

1986年から1992年までの7年間に行われた遺伝相談件数697件について, 相談時に作成されたカルテを基に, 主として外来数, 妊娠中の相談件数, 被紹介数, CLIENTの住所, CLIENT数, 等の面から集計的に調査を行う一方, 産婦人科における遺伝相談に特徴的である高齢妊娠や羊水診断等, 妊娠中の薬物服用や反復・習慣流産を来した染色体異常保因者等について重点的に調査・検討を行った. また, 開設以来1992年までのおよそ20年間における総相談件数のおおまかな振り分けによる集計を試みた.

III. 結果

昭和48年2月開設以来平成4年12月までの総相談件数は1,839件であり, 表1にその大まかな内容を示した. 産婦人科外来における遺伝相談であるので, 妊娠中の相談例が圧倒的に多いが¹⁾, 一般的内容のものも低頻度ながら存在している. 表中, 妊娠中の相談はすべて「妊娠+アルファ」に含まれるのではなくて, 例えば妊娠中でも血族結婚の相談は血族結婚に振り分けてあり, 妊娠中の相談の比率は, 60%弱であった.

総相談数697件における各年度毎の検討では, 平均外来件数99.6人, うち, 妊娠中の相談列の比率は64.1%, 被紹介率は64.4%, 居住地は, 市内31.6%, 県内62.3%, 県外4.3%であり, CLIENT数では, 1人で来た

者55.7%, 2人の者41.2%, 3人の者2.7%等で, 最大は5人であった(表2).

最近7年間における傾向としては, 妊娠中の相談件数の比率が徐々に高くなりつつあったが, 本年度は急増を見ている. また, CLIENT数については, この度(1992年)初めて2人によるものが1人を上回った. 表中住所の1~3は, 1:市内, 2:県内, 3:県外を示す.

表1 遺伝相談内容(1973.2~1992.12) 1839件

疾患等	内数(%)	数(%)
性異常・不妊・不育		347 (18.9)
妊娠+ α		579 (31.5)
薬剤服用	265 (45.8)	
感染症	107 (18.5)	
高齢	91 (15.7)	
X-P 被爆	68 (11.7)	
保因者	28 (4.8)	
その他	20 (3.5)	
ダウン症候群関連		265 (14.4)
症候群		84 (4.6)
染色体異常		51 (2.8)
てんかん		47 (2.6)
血族結婚		46 (2.5)
小奇形		43 (2.3)
指趾異常		39 (2.1)
MR(精薄)		36 (2.0)
CL \pm CP		32 (1.7)
先天代謝異常		25 (1.4)
精神病		23 (1.3)
無脳症		22 (1.2)
聾啞		22 (1.2)
筋ジストロフィー		16 (0.9)
眼科疾患		16 (0.9)
血友病		13 (0.7)
CHD(先天性心疾患)		12 (0.7)
皮膚科疾患		9 (0.5)
水頭症等		7 (0.4)
その他		105 (5.7)
		1839 (100.0)

表 2 最近7年間の新潟大学産婦人科遺伝外来集計 内容1.

年(19)	外来数	妊娠中%	被紹介%	住 所			CLIENT 数				
				1	2	3	1	2	3	4	5
86	97	54 (55.6)	60 (61.9)	30	59	5	69	27	1		
87	104	57 (54.8)	70 (67.3)	36	56	5	63	36	3	2	
88	111	71 (64.0)	69 (62.2)	36	68	4	58	52	1		
89	99	67 (67.7)	67 (67.7)	33	64	2	55	39	5		
90	91	56 (61.5)	67 (73.6)	25	61	5	46	40	4	0	1
91	95	66 (69.5)	62 (65.3)	26	64	5	50	42	3		
92	100	77 (77.0)	54 (54.0)	34	62	4	47	51	2		
計	697	447 (64.1)	449 (64.4)	220	434	30	388	287	19	2	1
%				(31.6)	(62.3)	(4.3)	(55.7)	(41.2)	(2.7)		

表 3 内容2.

年	総数	高齢妊娠 (%)	羊水穿刺数 (%)	風疹	被紹介(総数)の有無別住所			
						1	2	3
86	97	3 (3.1)	6 (6.2)	6 (6.2)	(60)	17 (28.3)	36 (60.0)	4 (6.7)
					(37)	13 (35.1)	23 (62.2)	1 (2.7)
87	104	8 (7.7)	8 (7.7)	17 (16.3)	(70)	19 (27.1)	41 (58.6)	4 (5.7)
					(34)	17 (50.0)	15 (44.1)	1 (2.9)
88	111	7 (6.3)	10 (9.0)	3 (2.7)	(69)	19 (27.5)	46 (66.7)	1 (4.3)
					(42)	17 (40.5)	22 (52.4)	1 (2.4)
89	99	10 (10.1)	5 (5.1)	3 (3.0)	(67)	17 (25.4)	49 (73.1)	1 (1.5)
					(32)	16 (50.0)	15 (46.9)	1 (3.1)
90	91	12 (13.2)	6 (6.6)	2 (2.2)	(67)	15 (22.4)	49 (73.1)	3 (4.5)
					(24)	10 (41.7)	12 (50.0)	2 (8.3)
91	95	12 (12.6)	8 (8.4)	1 (1.1)	(62)	6 (9.7)	51 (82.3)	5 (8.1)
					(33)	20 (60.6)	13 (39.4)	0
92	100	11 (11.0)	5 (5.0)	7 (7.0)	(54)	10 (18.5)	41 (75.9)	3 (5.6)
					(46)	24 (52.2)	21 (45.7)	1 (2.2)
	697	63 (9.0)	48 (6.9)	39 (5.6)	697	220 (31.6)	434 (62.3)	30 (4.3)

表 4 内容3 薬物服用相談(非妊婦)

年(19)	件数 (%)	内非妊婦	中絶例	疾患名
86	20 (20.6)	0	0	
87	16 (15.4)	0	0	
88	27 (24.3)	0	2	癲癇, うつ
89	21 (21.2)	0	2	分裂, 皮膚
90	18 (19.8)	0	1	癲癇
91	21 (22.1)	8	1	うつ
92	23 (23.0)	2	2	肝炎, 皮膚
	146 (20.9)	10	8	

この7年間について、高齢妊娠、羊水穿刺数、風疹罹患に関する相談数、紹介状持参の有無による居住地の遠近の比率、等について検討してみると(表3)、高齢妊娠に関する相談例が著しい増加を示す一方、羊水穿刺施行例の増加はみられていない。風疹については、この表から、1987年と1992年との6年周期の流行を知ることが出来る。また、風疹以外のTORCH関連のものは、VARICELLA 5例、リンゴ病、手足口病各1例、トキソプラズマ9例であった。紹介状持参の有無による居住地の分布の差については、表中各年度の上段が紹介状持参であるが、紹介状持参の者がより遠方より来訪してい

表5 内容4 染色体異常保因者

年	総保因者数	羊水診断	流産回数	妊娠 W.D.	KARYOTYPE
1986	1		2		46, XX, t (7; 21)(q21q11)
	2		6		45, XX, t (14q15q)
	3		3		45, XX, t (14q21q)
1987	4		3		46, XX, t (11; 18)
	5		4		45, XX, t (13q14q)
	6		4		46, XY, inv(7)(p22q21)
	7	46, XY	0(1)	11W3D	46, XX, ins (2; 11)(P13; q12q21)
	8		4		46, XX, 14p+
	9		3		46, XY, inv (7)(p13q22)
1988	10		3		46, XY, t (4p+; 10q-)
	11		4		46, XY, t (8; 15)(q11q216)
	12		5		45, XX, t (13q14q)
1989	13		4		46, XX, t (6; 7)(p25p15)
	14		5		45, XX, t (6; 7)(q27q11)
	15		4		45, XX, t (13q14q)
	16		3	14W4D	45, XX, t (13q14q)
1990	17		4		46, XY/47, XXY
	18		0(1)		46, XX, t (2; 17)(q11q11)
	19		3		46, XY, t (7; 8)(p15q11)
	20		5		46, XX, t (1; 15)(p13q26)
	21		4		46, XY, t (7; 13)(q23q22)
	22		3		46, XY, t (7; 11)(7q11q)
	23		6		46, XX, t (6; 13)(p22.3q12)
	24	46, XY, t (6; 13)	5	8W5D	45, XX, t (14q15q)
	25		4		47, XXX
	26		4		46, XY, t (1; 17)(q43p12)
1991	27	46, XX, IUFD	0(1)	10W2D	46, XX, t (2; 17)(q11q11)
	28		4		46, XY, 9(p+q-)
	29		3		46, XX, t (1; 2)(q44q32)
	30		3		47, XXX, inv (9)(p13q13)
	31		3		46, XX, t (2; 3)(q21p25)
	32		4		46, XX, t (11; 22)(q23q11)
	33		3	14W4D	47, XXX
	34	46, XY	3	8W6D	47, XXX
	35		4	13W5D	46, XX, t (1; 15)(p13q26)
	36	45, XX, t (14q21q)	3	10W4D	45, XX, t (14q21q)
1992	37		4	8W4D	46, XY, t (7; 13)
	38		4		46, XY, t (11q21q)
	39		3		46, XX/47, XXX
	40		3		46, XX, t (7; 20)(q22q13)
	41		4		46, XY, t (11; 22)(q23q11)
	42		1		46, XX, t (11; 22)(q23q11)
	43		3	13W2D	46, XY, t (1; 9)(p31p13)
	44		2		46, XY, t (1q+7p-)
	45		3	14W6D	47, XXX, inv (9)
	46		0(1)		45, XX, t (14q21q)
	46	5	152(4)		

注：() 内異常児数

る傾向が近年とみに明確化しつつある。産婦人科外来における遺伝相談で最も多いのが妊娠中の薬物服用に関する相談例である。各年度によりばらつきはあるが、ほぼ20%前後である。近年では、非妊婦での相談例がみられるようになってきており、計10例であった。この7年間における人工妊娠中絶例は、表4にみるように計8件であり、その内容としては、抗精神病薬、癲癇薬、抗真菌薬等であった。ただし、妊娠中の薬物服用に関する転帰に関しては必ずしも明確ではない。

この7年間における染色体異常保因者関連の遺伝相談は、総計46例であった。うち、5例は羊水診断を行い、2例に異常を認めた(表5)。表中流産回数(表5)内は異常児数であり、4例とも初回の妊娠にて異常児分娩を来した者である。また、表中の妊娠週数は、初診時における週数である。

染色体異常の内容別には、相互転座25、ロバートソン型転座9、インバージョンやインサージョン6、性染色体異常5、などであった。

表7は近年著しい増加傾向にある高齢妊娠関連の内容である。ここ7年間で63件あり、被紹介率は68.3%とやや高かった。平均年齢は41.9歳、保持児数は0.81人であり、うち、19件のみが2人で来訪していた。初診時の妊娠週数は13W2Dと遅く、うち、羊水診断に至った例は17件であり、うち、2例に異常が発見された。異常染色体核型は47,XXYと47,XY,+21とであった。

この20年間における羊水穿刺による出生前診断数は106件であった。内容としては、表8にみるごとくダウン症候群関連が56件、保因者関連が23件、高齢妊娠関連が23件等である。この群における染色体異常の内訳は3例で、うち、3倍体の例では児の染色体に異常を認めない。

IV. 考 察

産婦人科外来における遺伝相談では、他の施設でのものに比べ、妊娠中の相談例の比率が高いことは良く知られた事実である⁴⁾。しかも今回の調査では表2にみるごとく、その比率はここ7年間に急激な増加傾向を示し、特に1992年においては、77%にまで至ったという結果が示されたわけである。

その理由として考えられることの1つとしては、すでに報告済みであるが、CLIENT自体が現在妊娠中であるか否かにより施設を選択する傾向があること⁴⁾(新潟市においては、計3施設で遺伝相談が行われている)。そしてもう1つは、今回の集計的検討により得られた解

表6 1992年度妊娠の有無別の比較

	紹介 %	住 所			CLIENT 数		
		1	2	3	1	2	3
妊娠中 (77)	46	27	48	2	37	38	2
77%	59.7	35.0	62.3	2.6	48.1	49.4	2.6
非妊娠 (23)	10	7	14	2	10	13	0
23%	43.5	30.4	60.9	8.7	43.5	56.5	
計	56	34	62	4	47	51	2
%	56	34	62	4	47	51	2

答であるが、本多ら(1993)²⁾に見るごとく、1992年度は妊娠中での被紹介率が非妊時のそれに比して相当に高率であったこと、そしてTORCH関連が多かったこと、等をあげることが出来よう。ちなみに、1992年におけるTORCH関連の総数は10例であった。また、1992年度の特徴としてあげられることは、CLIENT数において2人が1人を上回ったことである。表2に見るごとく、ここ7年間の平均では、1人の55.7%に対し2人は41.2%と10%以上の差がみられ、これまでの6年間で今回の如き逆転が生じた事は1度も無かったのである。表3にみるように妊娠群で昨年との間に大差がみられたのはTORCH関連のみであるから、これについても検討してみたが、明確な説明が出来難く、もしかすると偶然ともとれるので、今後の変化に興味を持たれる。

近年の高齢妊娠関連の相談件数の増加は極めて著しく、これについても既に報告済みであるが⁵⁾、その傾向はその後においても保たれつつあって、これが出生前診断に直接関連することから、羊水穿刺等における需要と供給の関連において、その対応上問題が残る。

妊娠中の薬物服用群は毎回の調査で最も多いものである。最近の傾向としては、特に癲癇等の長期にわたる薬物服用を必要とする疾患において、非妊時での相談例が増加しつつあることである。今回は前回に比べて激減したが、癲癇の2例がこれに該当した。こういった傾向が一時的なものなのか、はたまた、徐々に定着して行くものなのかについては、今後委ねるしかないが、最近のものを除くと過去20年間にはほんの数例しか無かったことは事実である。

妊娠中の薬物服用群の個々の例における結果(転帰)の把握は必ずしも満足の行くものではなく、その後の追求不能例や不明例が多いのであるが、判明したものについては、前述したように、うち8件で妊娠中絶がなされていた。

今回の風疹の流行による相談件数の増加は6年前と比

表 7 高齢妊娠関連

年	数 (%)	症例数	被紹介	年齢	児数	CLIENT 数	住居	妊娠週数	羊水診断
1986	3 (3.1)	1	-	42	0	1	2	15-5	+
		2	+	39	0	1	1	8-5	-
		3	+	40	0	2	1	11-5	-
1987	8 (7.7)	4	+	43	0	2	2	26-0	-
		5	+	39	1	1	2	10-2	-
		6	-	39	2	1	1	13-2	+
		7	+	44	2	1	2	11-4	-
		8	-	38	0	1	2	11-6	-
		9	+	44	0	2	1	19-0	47, XXY
		10	-	40	1	1	2	12-1	+
1988	7 (6.3)	11	+	41	2	1	2	11-1	+
		12	+	45	0	1	1	12-4	+
		13	-	43	1	2	2	21-0	-
		14	+	37	1	1	3	10-0	+
		15	+	38	0	2	2	14-1	-
		16	-	42	0	2	2	6-6	47, XY, +21
		17	-	44	(1)	1	1	5-6	-
1989	10 (10.1)	18	-	42	2	1	1	7-5	+
		19	+	37	0	2	2	19-1	-
		20	+	41	0	1	1	17-5	-
		21	+	38	0	1	1	16-3	-
		22	+	41	0	1	1	7-4	-
		23	+	43	0	1	2	10-2	-
		24	+	43	0	1	2	14-0	-
		25	+	41	2	2	2	16-1	-
		26	+	40	2	1	1	8-2	-
		27	-	38	1	1	1	9-5	-
		28	+	39	(1)	1	2	17-1	-
1990	7/12 (13.2)	29	+	41	0	1	2	10-6	+
		30	-	39	1	1	2	14-0	-
		31	+	42	1	1	1	13-4	+
		32	+	39	1	1	2	15-0	-
		33	+	40	2	2	2	17-5	-
	5/12	34	+	40	2	1	2	10-2	-
		35	+	44	1*	2	1	14-6	-
		36	+	42	1	1	2	14-4	-
		37	+	38	0	1	2	15-0	-
		38	+	39	0	1	2	22-1	-
		39	+	39	1	2	1	11-4	+
1991	12 (12.6)	40	+	44	0	1	2	10-1	-
		41	-	37	2	2	1	15-4	+
		42	-	40	0	1	1	13-4	-
		43	+	36	0	1	2	12-4	-
		44	-	36	2	1	1	6-2	-
		45	+	37	1	1	2	9-1	-
		46	+	36	1	1	2	15-4	-
		47	-	41	1*	1	1	13-3	+
		48	+	39	2	1	2	15-2	-
		49	+	40	0	2	1	17-2	-
		50	+	42	0	1	2	10-5	-
1992	11 (11.0)	51	+	40	3	1	2	14-3	+
		52	+	41	(2)	1	2	8-6	-
		53	+	42	0	1	2	15-0	-
		54	-	43	0	2	2	12-0	+
		55	+	38	0	1	2	11-6	-
		56	-	40	2	2	2	10-1	-
		57	+	35	1	1	1	13-5	-
		58	-	40	0	1	1	18-4	-
		59	+	39	1	2	2	13-2	-
		60	+	44	2	2	2	12-4	-
		61	-	36	2	1	1	14-2	-
62	-	38	2	2	2	9-6	+		
63	-	39	0	2	2	15-0	-		
		63 (9.0)	43 (68.3)	41.9	0.81	1.30		13-2	17 (27.0)

注：児数で () 内は前夫の子，*印は異常児

表 8 羊水穿刺症例内訳 (1973.2~1992.12)

1. 前(先)回児ダウン症候群	56
2. 保因状態	23
血友病	4
筋ジストロフィー	3
染色体異常保因者	10
先天性ネフローゼ症	4
その他	2
3. 高齢妊娠	23/3
4. 前(先)回異常児	2
5. その他	2
	106

注：/3=結果異常3例

1.47, XY, +21

2.47, XXY

3.69, XXX (表現型正常)

べてみると、やや少なかった感がある。しかし、当時と内容の差異としては、妊娠中の風疹への対応が一般病・医院で広くなされるようになった事とその理由のようで、そのためか被紹介例では判断の困難な症例の比率が高かっ

た感が強い。とにかく妊娠以前での風疹抗体価の検索、ならびに予防接種の必要性を強調したい。

参 考 文 献

- 1) 本多達雄, 藻谷直樹, 高内則男, 竹内正七: 新潟大学遺伝外来における妊娠中の相談例に関する検討, 新潟医学会雑誌, 99: 564~569, 1985.
- 2) 本多達雄, 石田道雄, 本間さゆり, 田中憲一: 新潟大学医学部附属病院産婦人科遺伝外来における1992年度の相談内容の検討. 日産婦学会新潟地方部会誌, 69: 4~10, 1993.
- 3) 本多達雄, 八木由美子, 石田道雄: 遺伝外来統計, 日産婦学会新潟地方部会誌, 45: 16~19, 1987.
- 4) 本多達雄, 高内則男, 竹内正七, 猪股祐子: 異なった遺伝相談施設でなされた近親婚に関する相談内容の比較検討. 新潟大学医療技術短期大学部紀要, 2: 65~70, 1984.
- 5) 本多達雄, 石田道雄, 田中憲一: 高齢妊婦に対する遺伝相談の実態. 新潟医学会雑誌, 104: 952~945, 1990.

(平成5年8月31日受付)