

平成 25 年度

厚生労働科学研究費補助金(医薬品・医療機器等レギュラトリーサイエンス総合研究事業)

「妊婦における医療用医薬品の安全性に関するエビデンスの構築のための

薬剤疫学研究の基盤整備および実践」

分担研究報告書

## 2. レセプトを用いたデータベース研究(レセプト研究)

### B. 児の先天奇形に関する傷病名の評価:アウトカムの評価

研究分担者 大久保 孝義 帝京大学医学部衛生学公衆衛生学講座・教授

研究分担者 目時 弘仁 東北大学東北メディカル・メガバンク機構地域医療支援部門・講師

#### 研究要旨

【背景】本邦の児における先天奇形に関する体系的な統計情報は限られており、レセプトデータにおける児の先天奇形に関する情報の利用可能性に関する検討も昨年度の我々の検討以外には十分行われていない。【目的】本研究の目的は、これまでに抽出された課題に対する改善策を講じた上で、本邦のレセプトデータから得られる児の先天奇形の傷病名に関する情報を集計・評価することである。【方法】株式会社日本医療データセンターの有する 2005 年 1 月 1 日から 2011 年 6 月 30 日までのレセプトデータ約 90 万名分から、健康保険組合が有する保険資格取得の情報を元に、誕生年月と同月に保険に加入した 15 歳以下の児 33,864 名を同定した。そのうち、対応する母親の妊娠期間の評価が可能な生産児 8,020 名において、出生後 7 日以内および出生後 1 年以内に付与された先天奇形および変形(ICD-10 分類:Q0-Q8)の頻度を算出した。【結果】対象児 8,020 名のうち、出生後 7 日以内および出生後 1 年以内の先天奇形および変形の傷病名が付与された児はそれぞれ 248 名(3.1%)、822 名(10.3%)であった。最も多く認められた先天奇形および変形に関する傷病名(小分類)は、出生後 7 日以内では、動脈管開存(症)(Q250)(102 例)が最も多く認められ、次いで、心室中隔欠損(症)(Q210)(43 例)、心臓の先天奇形、詳細不明(Q249)(26 例)、心房中隔欠損(症)(Q211)(17 例)、の順に多く認められた。【結論】本研究で得られた先天奇形および変形に関する傷病名の妥当性に関しては、今後、国際先天異常調査研究機構に報告されている本邦のデータとの比較やレセプト病名に関するバリデーション研究などを通して、その利用可能性の検討を行う必要がある。

## A. 研究目的

妊娠中の医薬品使用と児の先天奇形との関連を検討するうえで、児の先天奇形に関する情報の評価の可能性および精度の評価は不可欠である。本邦における児の先天奇形に関する統計的情報は、横浜市立大学が全国 331 分娩施設から情報を収集し、国際先天異常調査研究機構に提供している情報に限られている<sup>1,2)</sup>。

頻度の少ない先天奇形の評価には、レセプトデータ等のビッグデータを用いた検討が適しているが、レセプトデータにおける児の先天奇形に関する情報の利用可能性に関する検討も昨年度の我々の検討以外には十分行われていない。昨年度の我々の検討においては、レセプトデータ上特定された児全員を対象に、出生後 1 年以内に付与された国際先天異常調査研究機構において集計されている先天奇形に関する傷病名のみを集計を行った。

本研究の目的は、本邦のレセプトデータから得られる児の先天奇形の傷病名に関する情報を、国際先天異常調査研究機構の情報とより比較しやすい形で、集計・評価することである。

## B. 研究方法

### 【データ】

本研究で使用するデータは、株式会社日

本医療データセンターの保有する健康保険組合レセプトデータ等である<sup>3)</sup>。

### 【対象者】

株式会社日本医療データセンターの有する 2005 年 1 月 1 日から 2011 年 6 月 30 日までのレセプトデータ約 90 万名分から、健康保険組合が有する保険資格取得の情報を元に、誕生年月と同月に保険に加入した 15 歳以下の児 33,864 名を同定した。そのうち、対応する母親の妊娠期間の評価が可能な生産児 8,020 名を対象とした。

### 【集計】

出生後 7 日以内および出生後 1 年以内に付与された先天奇形および変形に関する傷病名 (ICD-10 分類: Q0-Q8) の頻度を算出した。対象とする傷病名のうち、疑い病名は除き、ICD-10 分類に従って、大分類、中分類、小分類ごとに集計を行った。

### (倫理面の配慮)

株式会社日本医療データセンターから提供を受けたレセプトデータは匿名化されており、個人を識別可能な情報は含まれていないが、データの提供および提供されたデータを用いた解析に関しては、東北大学大学院医学系研究科倫理委員会より承認を受けている。

## C. 研究結果

対象の児 8,020 名のうち、女兒 3,358 名 (48.7%) であり、出生年は 2005 年から 2011 年にかけて、それぞれ 79 名 (1.2%)、492 名 (7.1%)、543 名 (7.9%)、715 名 (10.4%)、1,532 名 (22.2%)、2,128 名 (30.9%)、1,403 名 (20.4%) であった。

出生後 7 日以内および出生後 1 年以内の先天奇形および変形の傷病名が付与された児はそれぞれ 248 名 (3.1%)、822 名 (10.3%) であった。

### 1. 出生後 7 日以内に付与された傷病名

#### 1-a. 大分類に基づく集計

循環器系の先天奇形 (Q20-Q28) (173 例) が最も多く認められ、次いで、筋骨格系の先天奇形及び変形 (Q65-Q79) (23 例)、消化器系のその他の先天奇形 (Q38-Q45) (20 例)、その他の先天奇形 (Q80-Q88) (14 例)、の順に多く認められた (表 1)。

表 1. 出生後 7 日以内の先天奇形および変形 (大分類) (児 8,020 名)

ICD-10分類		例	%
Q00-Q07	神経系の先天奇形	12	0.15
Q10-Q18	眼、耳、顔面及び頸部の先天奇形	11	0.14
Q20-Q28	循環器系の先天奇形	173	2.16
Q30-Q34	呼吸器系の先天奇形	7	0.09
Q35-Q37	唇裂及び口蓋裂	11	0.14
Q38-Q45	消化器系のその他の先天奇形	20	0.25
Q50-Q56	生殖器の先天奇形	4	0.05
Q60-Q64	腎尿路系の先天奇形	8	0.10
Q65-Q79	筋骨格系の先天奇形及び変形	23	0.29
Q80-Q89	その他の先天奇形	14	0.17
Q90-Q99	染色体異常、他に分類されないもの	17	0.21

#### 1-b. 中分類に基づく集計

大型動脈の先天奇形 (Q25) (148 例) が最も多く認められ、次いで、心 (臓) 中隔の先天奇形 (Q21) (145 例)、眼瞼、涙器及び眼窩の先天奇形及び変形 (Q10) (142 例)、皮膚のその他の先天奇形 (Q82) (133 例) の順に多く認められた (表 2)。

#### 1-c. 小分類に基づく集計

動脈管開存 (症) (Q250) (102 例) が最も多く認められ、次いで、心室中隔欠損 (症) (Q210) (43 例)、心臓の先天奇形、詳細不明 (Q249) (26 例)、心房中隔欠損 (症) (Q211) (17 例)、の順に多く認められた (表 3)。

表2 出生後1年以内の先天奇形および変形(中分類)(児8,020名)

ICD-10分類	例	%
Q00	無脳症及び類似先天奇形	1 0.01
Q02	小頭症	1 0.01
Q03	先天性水頭症	2 0.02
Q04	脳のその他の先天奇形	8 0.10
Q05	二分脊椎<脊椎披<破>裂>	11 0.14
Q06	脊髄のその他の先天奇形	2 0.02
Q10	眼瞼、涙器及び眼窩の先天奇形	142 1.77
Q11	無眼球(症)、小眼球(症)及び巨大眼球(症)	3 0.04
Q12	先天(性)水晶体奇形	1 0.01
Q14	眼球後極部の先天奇形	2 0.02
Q15	眼のその他の先天奇形	1 0.01
Q16	聴覚障害の原因となる耳の先天奇形	3 0.04
Q17	耳のその他の先天奇形	27 0.34
Q18	顔面及び顔部のその他の先天奇形	12 0.15
Q20	心臓の房室及び結合部の先天奇形	8 0.10
Q21	心(臓)中隔の先天奇形	145 1.81
Q22	肺動脈弁及び三尖弁の先天奇形	9 0.11
Q23	大動脈弁及び僧帽弁の先天奇形	3 0.04
Q24	心臓のその他の先天奇形	41 0.51
Q25	大型動脈の先天奇形	148 1.85
Q26	大型静脈の先天奇形	3 0.04
Q31	喉頭の先天奇形	16 0.20
Q33	肺の先天奇形	3 0.04
Q35	口蓋裂	8 0.10
Q36	唇裂	6 0.07
Q37	唇裂を伴う口蓋裂	9 0.11
Q38	舌、口(腔)及び咽頭のその他の先天奇形	24 0.30
Q39	食道の先天奇形	3 0.04
Q40	上部消化管のその他の先天奇形	5 0.06
Q41	小腸の先天(性)欠損、閉鎖及び狭窄	1 0.01
Q42	大腸の先天(性)欠損、閉鎖及び狭窄	4 0.05
Q43	腸のその他の先天奇形	9 0.11
Q44	胆のう<嚢>、胆管及び肝の先天奇形	2 0.02
Q52	女性性器のその他の先天奇形	9 0.11
Q53	停留精巣<睾丸>	22 0.27
Q54	尿道下裂	3 0.04
Q55	男性生殖器のその他の先天奇形	11 0.14
Q56	性不確定及び仮性半陰陽	2 0.02
Q60	腎の無発生及びその他の減形成	1 0.01
Q62	腎盂の先天性閉塞性欠損及び尿管の先天奇形	16 0.20
Q64	尿路系のその他の先天奇形	4 0.05
Q65	股関節部の先天(性)変形	79 0.99
Q66	足の先天(性)変形	9 0.11
Q67	頭部、顔面、脊柱及び胸部の先天(性)筋骨格変形	2 0.02
Q68	その他の先天(性)筋骨格変形	4 0.05
Q69	多指<趾>(症)	11 0.14
Q70	合指<趾>(症)	12 0.15
Q71	上肢の減形成	4 0.05
Q72	下肢の減形成	1 0.01
Q73	詳細不明の(四)肢の減形成	1 0.01
Q74	(四)肢のその他の先天奇形	8 0.10
Q75	頭蓋及び顔面骨のその他の先天奇形	2 0.02
Q76	脊柱及び骨性胸郭の先天奇形	3 0.04
Q77	軟骨骨異形成<形成異常>(症)、長骨骨及び脊椎の成長障害を伴うもの	1 0.01
Q78	その他の軟骨骨異形成<形成異常>(症)	2 0.02
Q79	筋骨格系の先天奇形、他に分類されないもの	13 0.16
Q80	先天性魚りんせん<鱗癬>	1 0.01
Q82	皮膚のその他の先天奇形	133 1.66
Q83	乳房の先天奇形	1 0.01
Q84	外皮のその他の先天奇形	4 0.05
Q85	母斑症、他に分類されないもの	3 0.04
Q87	多系統に及ぶその他の明示された先天奇形症候群	4 0.05
Q89	その他の先天奇形、他に分類されないもの	9 0.11

表3. 出生後1年以内の先天奇形および変形(小分類)(児8,020名)

ICD-10分類		例	%	ICD-10分類		例	%
Q000	無脳症	1	0.01	Q401	先天性食道裂孔ヘルニア	2	0.02
Q02	小頭症	1	0.01	Q410	十二指腸の先天(性)欠損,閉鎖及び狭窄	1	0.01
Q031	マジランディー<Magendie>孔及びルシュカ<Luschka>孔の閉鎖	1	0.01	Q423	肛門の先天(性)欠損,閉鎖及び狭窄,瘻を伴わないもの	4	0.05
Q039	先天性水頭症,詳細不明	1	0.01	Q430	メッケル<Meckel>憩室	1	0.01
Q040	脳梁の先天奇形	2	0.02	Q431	ヒルシュスプルング<Hirschsprung>病	8	0.10
Q042	全前脳(胞)症	3	0.04	Q442	胆道<管>閉鎖(症)	2	0.02
Q043	脳のその他の減形成	2	0.02	Q524	臍のその他の先天奇形	1	0.01
Q045	巨脳症	1	0.01	Q525	陰唇癒合	8	0.10
Q049	脳の先天奇形,詳細不明	1	0.01	Q531	停留精巣<睾丸>,一側性	16	0.20
Q054	詳細不明の二分脊椎<脊椎披<破>裂>,水頭症を伴うもの	1	0.01	Q532	停留精巣<睾丸>,両側性	4	0.05
Q057	腰部二分脊椎<脊椎披<破>裂>,水頭症を伴わないもの	4	0.05	Q539	停留精巣<睾丸>,患側不明	4	0.05
Q059	二分脊椎<脊椎披<破>裂>,詳細不明	8	0.10	Q540	尿道下裂,亀頭部	1	0.01
Q061	脊椎の低形成<形成不全>及び異形成<形成異常>	1	0.01	Q549	尿道下裂,詳細不明	3	0.04
Q068	脊椎のその他の明示された先天奇形	1	0.01	Q552	精巣<睾丸>及び陰のう<嚢>のその他の先天奇形	7	0.09
Q100	先天(性)眼瞼下垂	2	0.02	Q556	陰茎のその他の先天奇形	3	0.04
Q103	眼瞼のその他の先天奇形	1	0.01	Q559	男性生殖器の先天奇形,詳細不明	1	0.01
Q105	涙管の先天(性)狭窄	138	1.72	Q560	半陰陽,他に分類されないもの	1	0.01
Q107	眼窩の先天奇形	1	0.01	Q561	男性仮性半陰陽,他に分類されないもの	1	0.01
Q112	小眼球(症)	3	0.04	Q606	ポッター<Potter>症候群	1	0.01
Q120	先天(性)白内障	1	0.01	Q620	先天性水腎症	11	0.14
Q140	硝子体の先天奇形	1	0.01	Q621	尿管の閉鎖及び狭窄	2	0.02
Q142	視神経乳頭の先天奇形	2	0.02	Q625	重複尿管	1	0.01
Q150	先天(性)緑内障	1	0.01	Q627	先天性膀胱尿管逆流	3	0.04
Q161	外耳道の先天(性)欠損,閉鎖及び狭窄	1	0.01	Q644	尿管の奇形	1	0.01
Q163	耳小骨の先天奇形	1	0.01	Q649	尿路系の先天奇形,詳細不明	3	0.04
Q164	中耳のその他の先天奇形	1	0.01	Q650	先天性股関節脱臼<先天股脱>,一側性	13	0.16
Q170	副耳(介)	21	0.26	Q651	先天性股関節脱臼<先天股脱>,両側性	5	0.06
Q172	小耳(症)	3	0.04	Q652	先天性股関節脱臼<先天股脱>,患側不明	22	0.27
Q173	その他の耳の変形	6	0.07	Q655	先天性股関節亜脱臼,患側不明	1	0.01
Q178	耳のその他の明示された先天奇形	2	0.02	Q656	不安定股関節	1	0.01
Q181	先天性耳ろう<瘻>孔と先天性のう<嚢>胞	10	0.12	Q658	股関節部のその他の先天(性)変形	16	0.20
Q182	その他の嚢溝<裂>奇形	1	0.01	Q659	股関節の先天(性)変形,詳細不明	25	0.31
Q185	小口(症)	1	0.01	Q660	内反尖足	1	0.01
Q201	両大血管右室起始(症)	3	0.04	Q662	内反中足	1	0.01
Q203	(心)室大血管結合不一致	2	0.02	Q664	外反踵足	2	0.02
Q204	両心室結合	3	0.04	Q668	足のその他の先天(性)変形	5	0.06
Q210	心室中隔欠損(症)	77	0.96	Q675	脊柱の先天(性)変形	1	0.01
Q211	心房中隔欠損(症)	77	0.96	Q676	漏斗胸	1	0.01
Q212	房室中隔欠損(症)	5	0.06	Q680	胸鎖乳突筋の先天(性)変形	3	0.04
Q213	ファロー四徴(症)	4	0.05	Q682	膝の先天(性)変形	1	0.01
Q221	先天性肺動脈弁狭窄(症)	5	0.06	Q691	副母指	1	0.01
Q224	先天性三尖弁狭窄(症)	1	0.01	Q699	多指<趾>(症),詳細不明	11	0.14
Q225	エプスタイン<Ebstein>奇形<異常>	1	0.01	Q700	癒合指	1	0.01
Q226	右心低形成<形成不全>症候群	1	0.01	Q702	癒合趾	1	0.01
Q228	三尖弁のその他の先天奇形	1	0.01	Q704	多合指<趾>(症)	10	0.12
Q230	大動脈弁の先天性狭窄(症)	1	0.01	Q709	合指<趾>(症),詳細不明	7	0.09
Q231	大動脈弁の先天性閉鎖不全(症)	1	0.01	Q714	桃骨の縦線<軸>型欠損	1	0.01
Q232	先天性僧帽弁狭窄(症)	1	0.01	Q716	裂手	3	0.04
Q233	先天性僧帽弁閉鎖不全(症)	1	0.01	Q723	足及び趾<足ゆび>の先天(性)欠損	1	0.01
Q246	先天性心ブロック	1	0.01	Q738	詳細不明の(四)肢のその他の減形成	1	0.01
Q249	心臓の先天奇形,詳細不明	40	0.50	Q740	上肢のその他の先天奇形,肩甲帯を含む	7	0.09
Q250	動脈管開存(症)	121	1.51	Q743	先天性多発性関節拘縮(症)	1	0.01
Q251	大動脈縮窄(症)	7	0.09	Q750	頭蓋骨(早期)癒合症	1	0.01
Q253	大動脈狭窄(症)	1	0.01	Q753	巨頭(蓋)症<大頭(蓋)症>	1	0.01
Q255	肺動脈閉鎖(症)	4	0.05	Q760	潜在性二分脊椎<脊椎披<破>裂>	2	0.02
Q256	肺動脈狭窄(症)	22	0.27	Q764	脊柱のその他の先天奇形,(脊柱)側弯(症)に関連しないもの	2	0.02
Q261	左上大静脈遺残	2	0.02	Q771	致死性小人症	1	0.01
Q262	総<全>肺静脈還流<結合>異常(症)	1	0.01	Q780	骨形成不全(症)	2	0.02
Q315	先天性喉頭軟化症	15	0.19	Q790	先天性横隔膜ヘルニア	3	0.04
Q318	喉頭のその他の先天奇形	1	0.01	Q792	膈ヘルニア	5	0.06
Q330	先天性のう<嚢>胞肺	1	0.01	Q793	腹壁破裂(症)	1	0.01
Q332	肺分画症	1	0.01	Q798	筋骨格系のその他の先天奇形	4	0.05
Q336	肺の低形成<形成不全>及び異形成<形成異常>	1	0.01	Q800	尋常性魚りんせん<鱗癬>	1	0.01
Q353	軟口蓋裂	2	0.02	Q824	外胚葉性異形成<形成異常>(症)(無(発)汗(症)性)	1	0.01
Q359	詳細不明の口蓋裂	6	0.07	Q825	先天性非腫瘍<非新生物>性母斑	128	1.60
Q360	唇裂,両側性	1	0.01	Q828	皮膚のその他の明示された先天奇形	5	0.06
Q369	唇裂,一側性	6	0.07	Q833	副乳頭	1	0.01
Q374	硬及び軟口蓋裂,両側性唇裂を伴うもの	1	0.01	Q846	爪のその他の先天奇形	1	0.01
Q375	硬及び軟口蓋裂,片側性唇裂を伴うもの	1	0.01	Q848	外皮のその他の明示された先天奇形	3	0.04
Q379	詳細不明の口蓋裂,片側性唇裂を伴うもの	8	0.10	Q851	結節性硬化症	1	0.01
Q380	口唇の先天奇形,他に分類されないもの	5	0.06	Q858	その他の母斑症,他に分類されないもの	2	0.02
Q381	舌小帯短縮(症)	17	0.21	Q870	先天奇形症候群,主として顔貌異常を伴うもの	2	0.02
Q383	舌のその他の先天奇形	4	0.05	Q871	先天奇形症候群,主として低身長を伴うもの	1	0.01
Q385	口蓋の先天奇形,他に分類されないもの	1	0.01	Q873	早期過(劇)成長を含む先天奇形症候群	1	0.01
Q386	口(腔)のその他の先天奇形	1	0.01	Q875	その他の骨格変化を伴うその他の先天奇形症候群	1	0.01
Q390	食道閉鎖,瘻を伴わないもの	3	0.04	Q890	脾の先天奇形	3	0.04
Q391	食道閉鎖,気管食道瘻を伴うもの	1	0.01	Q891	副腎の先天奇形	1	0.01
Q392	先天性気管食道瘻,食道閉鎖を伴わないもの	1	0.01	Q898	その他の明示された先天奇形	1	0.01
Q400	先天性肥厚性幽門狭窄	3	0.04	Q899	先天奇形,詳細不明	4	0.05

2. 出生後1年以内に付与された傷病名 例)、その他の先天奇形(Q80-Q88)(152  
 2-a. 大分類に基づく集計 例)、筋骨格系の先天奇形及び変形  
 循環器系の先天奇形(Q20-Q28)(292 (Q65-Q79)(134例)の順に多く認められた  
 例)が最も多く認められ、次いで、眼、耳、顔 (表4)。  
 面及び頸部の先天奇形(Q10-Q18)(183

表4. 出生後1年以内の先天奇形および変形(大分類)(児8,020名)

ICD-10分類		例	%
Q00-Q07	神経系の先天奇形	22	0.27
Q10-Q18	眼、耳、顔面及び頸部の先天奇形	183	2.28
Q20-Q28	循環器系の先天奇形	292	3.64
Q30-Q34	呼吸器系の先天奇形	19	0.24
Q35-Q37	唇裂及び口蓋裂	15	0.19
Q38-Q45	消化器系のその他の先天奇形	48	0.60
Q50-Q56	生殖器の先天奇形	41	0.51
Q60-Q64	腎尿路系の先天奇形	20	0.25
Q65-Q79	筋骨格系の先天奇形及び変形	134	1.67
Q80-Q89	その他の先天奇形	152	1.90
Q90-Q99	染色体異常、他に分類されないもの	28	0.35

2-b. 中分類に基づく集計  
 大型動脈の先天奇形(Q25)(108例)が最も多く認められ、次いで、心(臓)中隔の先天奇形(Q21)(59例)、心臓のその他の先天奇形(Q80-Q88)(152例)、筋骨格系の先天奇形(Q24)(27例)の順に多く認められた(表5)。

2-c. 小分類に基づく集計  
 涙管の先天(性)狭窄(Q105)(138例)が最も多く認められ、次いで、先天性非腫瘍非新生物 性母斑(Q825)(128例)、動脈管開存(症)(Q250)(121例)、心室中隔欠損(症)(Q210)(77例)・心房中隔欠損(症)(Q211)(77例)の順に多く認められた(表6)。

表5. 出生後7日以内の先天奇形および変形(中分類)(児8,020名)

ICD-10分類	例	%
Q00	無脳症及び類似先天奇形	1 0.01
Q02	小頭症	0 0.00
Q03	先天性水頭症	2 0.02
Q04	脳のその他の先天奇形	7 0.09
Q05	二分脊椎<脊椎披<破>裂>	3 0.04
Q06	脊髄のその他の先天奇形	1 0.01
Q10	眼瞼,涙器及び眼窩の先天奇形	1 0.01
Q11	無眼球(症),小眼球(症)及び巨大眼球(症)	0 0.00
Q12	先天(性)水晶体奇形	0 0.00
Q14	眼球後極部の先天奇形	0 0.00
Q15	眼のその他の先天奇形	0 0.00
Q16	聴覚障害の原因となる耳の先天奇形	1 0.01
Q17	耳のその他の先天奇形	8 0.10
Q18	顔面及び頸部のその他の先天奇形	2 0.02
Q20	心臓の房室及び結合部の先天奇形	6 0.07
Q21	心(臓)中隔の先天奇形	59 0.74
Q22	肺動脈弁及び三尖弁の先天奇形	4 0.05
Q23	大動脈弁及び僧帽弁の先天奇形	1 0.01
Q24	心臓のその他の先天奇形	27 0.34
Q25	大型動脈の先天奇形	108 1.35
Q26	大型静脈の先天奇形	1 0.01
Q31	喉頭の先天奇形	4 0.05
Q33	肺の先天奇形	3 0.04
Q35	口蓋裂	2 0.02
Q36	唇裂	4 0.05
Q37	唇裂を伴う口蓋裂	6 0.07
Q38	舌,口(腔)及び咽頭のその他の先天奇形	9 0.11
Q39	食道の先天奇形	3 0.04
Q40	上部消化管のその他の先天奇形	0 0.00
Q41	小腸の先天(性)欠損,閉鎖及び狭窄	1 0.01
Q42	大腸の先天(性)欠損,閉鎖及び狭窄	3 0.04
Q43	腸のその他の先天奇形	3 0.04
Q44	胆のう<嚢>,胆管及び肝の先天奇形	1 0.01
Q52	女性性器のその他の先天奇形	0 0.00
Q53	停留精巣<睾丸>	2 0.02
Q54	尿道下裂	1 0.01
Q55	男性生殖器のその他の先天奇形	2 0.02
Q56	性不確定及び仮性半陰陽	0 0.00
Q60	腎の無発生及びその他の減形成	1 0.01
Q62	腎盂の先天性閉塞性欠損及び尿管の先天奇形	7 0.09
Q64	尿路系のその他の先天奇形	0 0.00
Q65	股関節部の先天(性)変形	1 0.01
Q66	足の先天(性)変形	3 0.04
Q67	頭部,顔面,脊柱及び胸部の先天(性)筋骨格変形	1 0.01
Q68	その他の先天(性)筋骨格変形	0 0.00
Q69	多指<趾>(症)	5 0.06
Q70	合指<趾>(症)	6 0.07
Q71	上肢の減形成	4 0.05
Q72	下肢の減形成	1 0.01
Q73	詳細不明の(四)肢の減形成	1 0.01
Q74	(四)肢のその他の先天奇形	2 0.02
Q75	頭蓋及び顔面骨のその他の先天奇形	1 0.01
Q76	脊柱及び骨性胸郭の先天奇形	2 0.02
Q77	骨軟骨異形成<形成異常>(症),長管骨及び脊椎の成長障害を伴うもの	0 0.00
Q78	その他の骨軟骨異形成<形成異常>(症)	1 0.01
Q79	筋骨格系の先天奇形,他に分類されないもの	4 0.05
Q80	先天性魚りんせん<鱗癬>	0 0.00
Q82	皮膚のその他の先天奇形	6 0.07
Q83	乳房の先天奇形	0 0.00
Q84	外皮のその他の先天奇形	2 0.02
Q85	母斑症,他に分類されないもの	1 0.01
Q87	多系統に及ぶその他の明示された先天奇形症候群	1 0.01
Q89	その他の先天奇形,他に分類されないもの	4 0.05

表6. 出生後7日以内の先天奇形および変形(小分類)(児8,020名)

ICD-10分類	例	%	ICD-10分類	例	%
Q000 無脳症	1	0.01	Q401 先天性食道裂孔ヘルニア	0	0.00
Q02- 小頭症	0	0.00	Q410 十二指腸の先天(性)欠損,閉鎖及び狭窄	1	0.01
Q031 マジャンディー<Magendie>孔及びルシュカ<Luschka>孔の閉鎖	1	0.01	Q423 肛門の先天(性)欠損,閉鎖及び狭窄,瘻を伴わないもの	3	0.04
Q039 先天性水頭症,詳細不明	1	0.01	Q430 メッケル<Meckel>憩室	1	0.01
Q040 脳梁の先天奇形	2	0.02	Q431 ヒルシュスブルング<Hirschsprung>病	2	0.02
Q042 全前脳(胞)症	3	0.04	Q442 胆道<管>閉鎖(症)	1	0.01
Q043 脳のその他の減形成	2	0.02	Q524 膈のその他の先天奇形	0	0.00
Q045 巨脳症	0	0.00	Q525 陰唇癒合	0	0.00
Q049 脳の先天奇形,詳細不明	1	0.01	Q531 停留精巣<睾丸>,一側性	1	0.01
Q054 詳細不明の二分脊椎<脊椎抜<破>裂>,水頭症を伴うもの	0	0.00	Q532 停留精巣<睾丸>,両側性	1	0.01
Q057 腰部二分脊椎<脊椎抜<破>裂>,水頭症を伴わないもの	1	0.01	Q539 停留精巣<睾丸>,患側不明	0	0.00
Q059 二分脊椎<脊椎抜<破>裂>,詳細不明	2	0.02	Q540 尿道下裂,亀頭部	0	0.00
Q061 脊椎の低形成<形成不全>及び異形成<形成異常>	1	0.01	Q549 尿道下裂,詳細不明	1	0.01
Q068 脊椎のその他の明示された先天奇形	0	0.00	Q552 精巣<睾丸>及び陰のう<嚢>のその他の先天奇形	1	0.01
Q100 先天(性)眼瞼下垂	0	0.00	Q556 陰茎のその他の先天奇形	0	0.00
Q103 眼瞼のその他の先天奇形	0	0.00	Q559 男性生殖器の先天奇形,詳細不明	1	0.01
Q105 涙管の先天(性)狭窄	0	0.00	Q560 半陰陽,他に分類されないもの	0	0.00
Q107 眼窩の先天奇形	1	0.01	Q561 男性仮性半陰陽,他に分類されないもの	0	0.00
Q112 小眼球(症)	0	0.00	Q606 ポッター<Potter>症候群	1	0.01
Q120 先天(性)白内障	0	0.00	Q620 先天性水腎症	6	0.07
Q140 硝子体の先天奇形	0	0.00	Q621 尿管の閉鎖及び狭窄	1	0.01
Q142 視神経乳頭の先天奇形	0	0.00	Q625 重複尿管	0	0.00
Q150 先天(性)緑内障	0	0.00	Q627 先天性膀胱尿管逆流	0	0.00
Q161 外耳道の先天(性)欠損,閉鎖及び狭窄	1	0.01	Q644 尿管の奇形	0	0.00
Q163 耳小骨の先天奇形	0	0.00	Q649 尿路系の先天奇形,詳細不明	0	0.00
Q164 中耳のその他の先天奇形	0	0.00	Q650 先天性股関節脱臼<先天股脱>,一側性	0	0.00
Q170 副耳(介)	7	0.09	Q651 先天性股関節脱臼<先天股脱>,両側性	0	0.00
Q172 小耳(症)	0	0.00	Q652 先天性股関節脱臼<先天股脱>,患側不明	1	0.01
Q173 その他の耳の変形	2	0.02	Q655 先天性股関節脱臼,患側不明	0	0.00
Q178 耳のその他の明示された先天奇形	0	0.00	Q656 不安定股関節	0	0.00
Q181 先天性耳ろう<瘻>孔と先天性のう<嚢>胞	0	0.00	Q658 股関節部のその他の先天(性)変形	0	0.00
Q182 その他の鰓溝<裂>奇形	1	0.01	Q659 股関節の先天(性)変形,詳細不明	0	0.00
Q185 小口(症)	1	0.01	Q660 内反尖足	1	0.01
Q201 両大血管右室起始(症)	2	0.02	Q662 内反中足	0	0.00
Q203 (心)室大血管結合不一致	2	0.02	Q664 外反踵足	1	0.01
Q204 両心室結合	2	0.02	Q668 足のその他の先天(性)変形	1	0.01
Q210 心室中隔欠損(症)	43	0.54	Q675 脊柱の先天(性)変形	1	0.01
Q211 心房中隔欠損(症)	17	0.21	Q676 漏斗胸	0	0.00
Q212 房室中隔欠損(症)	3	0.04	Q680 胸鎖乳突筋の先天(性)変形	0	0.00
Q213 ファロー四徴(症)	3	0.04	Q682 膝の先天(性)変形	0	0.00
Q221 先天性肺動脈弁狭窄(症)	1	0.01	Q691 副母指	0	0.00
Q224 先天性三尖弁狭窄(症)	1	0.01	Q699 多指<趾>(症),詳細不明	5	0.06
Q225 エプスタイン<Ebstein>奇形<異常>	1	0.01	Q700 癒合指	0	0.00
Q226 右心低形成<形成不全>症候群	0	0.00	Q702 癒合趾	0	0.00
Q228 三尖弁のその他の先天奇形	1	0.01	Q704 多指<趾>(症)	4	0.05
Q230 大動脈弁の先天性狭窄(症)	0	0.00	Q709 合指<趾>(症),詳細不明	3	0.04
Q231 大動脈弁の先天性閉鎖不全(症)	1	0.01	Q714 橈骨の縦線<軸>型欠損	1	0.01
Q232 先天性僧帽弁狭窄(症)	0	0.00	Q716 裂手	3	0.04
Q233 先天性僧帽弁閉鎖不全(症)	0	0.00	Q723 足及び趾<足ゆび>の先天(性)欠損	1	0.01
Q246 先天性心ブロック	1	0.01	Q738 詳細不明の(四肢)のその他の減形成	1	0.01
Q249 心臓の先天奇形,詳細不明	26	0.32	Q740 上肢のその他の先天奇形,肩甲帯を含む	2	0.02
Q250 動脈管閉存(症)	102	1.27	Q743 先天性多発性関節拘縮(症)	0	0.00
Q251 大動脈縮窄(症)	5	0.06	Q750 頭蓋骨(早期)癒合症	1	0.01
Q253 大動脈狭窄(症)	0	0.00	Q753 巨頭(蓋)症<大頭(蓋)症>	0	0.00
Q255 肺動脈閉鎖(症)	2	0.02	Q760 潜在性二分脊椎<脊椎抜<破>裂>	0	0.00
Q256 肺動脈狭窄(症)	1	0.01	Q764 脊柱のその他の先天奇形,(脊柱)側弯(症)に関連しないもの	2	0.02
Q261 左上大静脈遺残	0	0.00	Q771 致死性小人症	0	0.00
Q262 総<全>肺静脈還流<結合>異常(症)	1	0.01	Q780 骨形成不全(症)	1	0.01
Q315 先天性喉頭軟化症	3	0.04	Q790 先天性横隔膜ヘルニア	2	0.02
Q318 喉頭のその他の先天奇形	1	0.01	Q792 膈ヘルニア	1	0.01
Q330 先天性のう<嚢>胞肺	1	0.01	Q793 腹壁破裂(症)	1	0.01
Q332 肺分画症	1	0.01	Q798 筋骨格系のその他の先天奇形	0	0.00
Q336 肺の低形成<形成不全>及び異形成<形成異常>	1	0.01	Q800 尋常性魚りんせん<鱗癬>	0	0.00
Q353 軟口蓋裂	1	0.01	Q824 外胚葉性異形成<形成異常>(症)(無(発)汗(症)性)	0	0.00
Q359 詳細不明の口蓋裂	1	0.01	Q825 先天性非腫瘍<非新生物>性母斑	4	0.05
Q360 唇裂,両側性	0	0.00	Q828 皮膚のその他の明示された先天奇形	2	0.02
Q369 唇裂,一側性	4	0.05	Q833 副乳頭	0	0.00
Q374 硬及び軟口蓋裂,両側性唇裂を伴うもの	1	0.01	Q846 爪のその他の先天奇形	1	0.01
Q375 硬及び軟口蓋裂,片側性唇裂を伴うもの	0	0.00	Q848 外皮のその他の明示された先天奇形	1	0.01
Q379 詳細不明の口蓋裂,片側性唇裂を伴うもの	5	0.06	Q851 結節性硬化症	0	0.00
Q380 口唇の先天奇形,他に分類されないもの	0	0.00	Q858 その他の母斑症,他に分類されないもの	1	0.01
Q381 舌小帯短縮(症)	9	0.11	Q870 先天奇形症候群,主として顔貌異常を伴うもの	1	0.01
Q383 舌のその他の先天奇形	0	0.00	Q871 先天奇形症候群,主として低身長を伴うもの	0	0.00
Q385 口蓋の先天奇形,他に分類されないもの	0	0.00	Q873 早期過(剰)成長を含む先天奇形症候群	0	0.00
Q386 口(腔)のその他の先天奇形	0	0.00	Q875 その他の骨格変化を伴うその他の先天奇形症候群	1	0.01
Q390 食道閉鎖,瘻を伴わないもの	3	0.04	Q890 脾の先天奇形	2	0.02
Q391 食道閉鎖,気管食道瘻を伴うもの	1	0.01	Q891 副腎の先天奇形	0	0.00
Q392 先天性気管食道瘻,食道閉鎖を伴わないもの	1	0.01	Q898 その他の明示された先天奇形	0	0.00
Q400 先天性肥厚性幽門狭窄	0	0.00	Q899 先天奇形,詳細不明	2	0.02

## D. 考察

国際先天異常調査研究機構における先天奇形の集計の条件(生後 7 日まで、かつ妊娠 22 週未満の出生児および明らかに外表奇形でないと考えられるものについては本統計より除外)に近い条件(出生後 7 日以内に付与された先天奇形および変形)で、レセプトデータに基づく先天奇形および変形の頻度を算出した結果、出生後 7 日以内では、動脈管開存(症)が最も多く認められ、次いで、心室中隔欠損(症)、心臓の先天奇形・詳細不明、心房中隔欠損(症)、の順に多く認められた。一方、2010 年度における国際先天異常調査研究機構の先天奇形の集計においては、心室中隔欠損、口唇・口蓋裂、動脈管開存、心房中隔欠損が多く報告されている<sup>2)</sup>。集計方法等の違いから、本集計結果と国際先天異常調査研究機構の集計結果を単純に比較することはできない。しかしながら、国際先天異常調査研究機構の集計結果との比較を通して、レセプトデータに基づく先天奇形および変形の評価の可能性を検討することは重要である。

また、本邦のレセプト傷病名の精度は多くの場合不明であり、児の先天奇形および変形に関するレセプト傷病名の精度を検討した研究も皆無である。したがって、本研究から得られた児の先天奇形および変形に関する頻度情報の精度は不明である。今後バリ

デーション研究を通して、児の先天奇形および変形に関するレセプト傷病名の精度を評価する必要がある。

## E. 結論

本研究の結果、レセプトデータを用いて児の先天奇形および変形を評価することが可能であることが示唆された。本研究で得られた先天奇形および変形に関する傷病名の妥当性に関しては、今後、国際先天異常調査研究機構に報告されている本邦のデータとの比較やレセプト病名に関するバリデーション研究などを通して、その利用可能性の検討を行う必要がある。

## 参考文献

1. 横浜市立大学先天異常モニタリングセンターホームページ, <http://www.icbdsrj.jp/index.html>.
2. 国際先天異常調査研究機構(International Clearinghouse for Birth Defects Surveillance and Research)ホームページ, <http://www.icbdsr.org/page.asp?p=9895&l=1>
3. Kimura S, Sato T, Ikeda S, Noda M, Nakayama T. Development of a database of health insurance claims: standardization of disease classifications and anonymous record linkage. J Epidemiol. 2010; 20: 413-419.

## **G. 研究発表**

### 1. 論文発表

1. なし

### 2. 学会発表

1. なし

## **H. 知的財産権の出願・登録状況**

### 1. 特許取得

なし

### 2. 実用新案登録

なし

### 3. その他

なし