

# 4) 心身障害児検査の特徴に関する研究

—特に染色体検査を中心として—

大橋成一  
(国立病院医療センター)  
星野辰雄  
(同)  
山田清美  
(同)  
長谷川知子  
(同)  
渡辺宏子  
(全国療育相談センター)  
杉本幸子  
(同)

## I いとぐち

人類に初めて染色体異常が記載されたのは1959年のことで、現在に至る過去11年間、その関連領域から発表された論文は数多い。特に近年、手技の簡単なリンパ球の培養法が普及してから爆発的な拡がりを見せ、先天奇形や精神薄弱の臨床、血液疾患や悪性腫瘍の疫学との関連など大きな話題を提供している。

小児科領域でも、感染症や栄養障害による乳児死亡の頻度は減少し、それらに代って、先天異常が相対的に重要性を増して来た。例えば Carter は、ここ70年間の先天異常に依る乳児死亡は5%から20%にも増加したと報告している。

我国でも、戦後30年の間、乳児死亡率は9%から1.3%と著しく低下したが、逆に死因としての先天異常の割合は、1.5%から15.4%とほぼ10倍にも増加している。更に精神分裂症や糖尿病等の遺伝的要素の強い、然も年齢が進んで初めて現われて来る疾患もある事を考えるとき、もはや遺伝的疾患はポピュラーな疾患と言わざるを得ない。このような現状では、当全国療育相談センターのもつ特殊性をも考え、遺伝の専門家と密切な協力体制を確立し、染色体異常の診断から予防(出生前診断としての羊水培養などによる早期診断

等)に至る医学的管理と生活指導は急務であろうと考える。

## II 研究の現状

その手始めに、染色体検査の検査手技の確立と、必要機械の整備を進めており、徐々にではあるが、2~3の症例も出たので、将来の対策と併せ、染色体異常の現状を述べる。

### 1. 主な染色体異常症候群表(1, 2参照):

当全国療育相談センターを訪れる患者の訴えの中には、精神薄弱、多発奇形、皮膚紋理異常など、染色体異常を思わせるものが多い。これ等の患者を、当全国療育相談センターでスクリーニングし、特殊異常例を専門家へ再検依頼するなど、今後はルーチン化の方向へ努力し度い。

### 2. 全国療育相談センターを訪れる障害児の現況(表3, 4, 5参照):

①表3は、当全国療育相談センターを訪れた障害児の年齢別表(昭和47年6月13日~同50年11月15日)であるが、3~4才児が圧倒的に多く、それを中心として5~6才児、そして2才児と続くが、出生後の障害強弱によって、直ちに地域で診察を受け、その後の生活の中で、将来への対策を考え、もう一度、医学的相談をと、上京するパターンであろう。

⑨表4は、当全国療育相談センターを訪れた障害児の出身地別に見た表である。北は北海道、南は沖縄と全国的に網羅してはいるが、数の面では圧倒的に東京都が大多数を占め、東京を取巻く地域である埼玉県、千葉県、神奈川県と続いているのも当然であろう。又地域的には、静岡県、秋田県、長野県、山梨県と、東京より遠く散在しているが、これだけで特別な理由付けは難しく、福祉の地域差等によるものと考えられるので余り意味づけはできない。

⑩表5は、当全国療育相談センターを訪れた患者の障害別表であるが、精神発達遅滞が圧倒的に多く、次で、テンカンとなっている。染色体異常と思われる、ダウン症を始めとする診断名は、875例中318例であり、その比率は36.3%となり、結果的には約1/3が染色体異常を疑われ、それが患者家系の遺伝的管理に結び付き、次回以降の妊娠の管理と重大な関係にあるとすれば、患者及び両親の染色

体検査に基づいて、理論的同胞危険率を推定し、危険率の高い、転座染色体保因者等は、障害児の生活指導ばかりでなく、家族に対する指導も重要である。

⑪当全国療育相談センターも検査部門を拡充整備しつつあり、最近国立病院医療センター研究部遺伝疫学室の御助力に依り数例の検索を進め、ダウン症1例、多発性奇形1例、その他正常2例を確認した。

### III まとめ

以上、当全国療育相談センターを訪れる患者の染色体異常に関する現状を述べたが、これ等障害児の約1/3が、染色体異常に何らかの関係があるとするならば、染色体検査を見逃すことは出来ない。今後は、国立病院医療センター研究部遺伝疫学室との提携により、当全国療育相談センターとして、技術並びに設備等をより一層強化拡充し、この方面の研究成果を発揚することは急務である。

表1 おもな常染色体異常

	疾患名	染色体構成	出生頻度	臨床症状
トリソミー症候群	ダウン症候群	21トリソミー	1/650	扁平な後頭、眼裂斜上、低い鼻、小さな変形した耳介、口を開いている、第5指短小、内彎、単一屈曲線、サル線
	18トリソミー症候群	18トリソミー	1/3,500	後頭部突出、耳介変形と下方附着、小顎症、指の屈曲拘縮、爪の低形成、胸骨短小、先天性疾患、指の弓状紋
	D <sub>1</sub> トリソミー	D <sub>1</sub> トリソミー	1/5,000	小又は無限球症、耳介変形と下方附着、兔唇、口蓋裂、多指症、先天性心疾患、脚趾球部の排骨側弓状紋
	Cトリソミーモザイク症候群	モザイク型Cトリソミー	不明	高い突出した前額、大きな中広い鼻翼、小顎症、指の屈曲拘縮、胸骨短小、細長い頸幹、停留睾丸、尿道下裂、足底の深いしわ
欠失症候群	猫なき症候群	5番染色体短腕部分欠失	不明	小顎症、円形顔貌、両眼離開、眼裂斜下、高い鼻根部、子ネコ様の泣き声
	18番染色体長腕欠失症候群	18番染色体長腕部分欠失	不明	小顎症、三日月様の中央の凹んだ顔、中耳閉鎖、耳介変形、心奇形、筋緊張低下
	逆モーク症	21番染色体長腕部分欠失	不明	眼裂斜下、大きな耳介、高い鼻、筋緊張亢進、幽門狭窄

表2 おもな性染色体異常

疾患名	染色体構成	出生頻度	臨床症状
クローナー症候群	XO	1/2,500	侏儒、二次性徴欠如、被髪部低下、翼状頸、先天性心疾患、中手骨低形成、脛骨外骨腫
クラインフェルター症候群	XXY	1/500	男性不妊、女性型体型、女性型乳房、小さな睾丸
超女性	XXX	1/1,000	知能障害、奇形はほとんどない
YY症候群	XY	1/700	高い身長、犯罪傾向、性格異常

表3 年齢・男女別

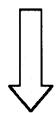
年齢	男	女	計
0	10	6	16
1	28	22	50
2	50	23	73
3	86	54	140
4	106	40	146
5	74	23	97
6	53	30	83
7	37	14	51
8	27	9	36
9	16	10	26
10	14	8	22
11	9	8	17
12	16	9	25
13	3	2	5
14	7	2	9
15	6	5	11
16	4	0	4
17	2	6	8
18	3	3	6
19	5	1	6
20	2	1	3
21	24	44	68
計	582	320	902

表4 出身地都道府県別

北海道	4	滋賀	2
青森	5	京都	3
岩手	6	大阪	4
宮城	0	兵庫	7
秋田	26	奈良	3
山形	12	和歌山	2
福島	17	鳥取	4
茨城	6	島根	0
栃木	7	岡山	0
群馬	8	広島	3
埼玉	102	山口	15
千葉	73	徳島	0
東京	359	香川	0
神奈川	41	愛媛	2
新潟	8	高知	0
富山	16	福岡	0
石川	8	佐賀	0
福井	5	長崎	3
山梨	18	熊本	1
長野	22	大分	1
岐阜	4	宮崎	2
静岡	89	鹿児島	2
愛知	3	沖縄	3
三重	4	計	900
		外国	2
		計	2
		合計	902

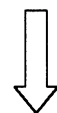
表5

障 害 別 (障害名は診療簿の診断名による)			
●精神発達遅滞	256	微細脳損傷群およびその疑い	22
てんかんおよびその疑い	146	●小頭症	19
自閉症およびその疑い	144	筋ジストロフィーおよびその疑い	19
脳性麻痺	118	●言語発達障害	16
う食症(むし歯)	59	水頭症	11
●ダウン症	27	股関節脱臼	11
斜視	27	(以下略)	
合計875件 ●印は318件—36%			



## 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



### いとぐち

人類に初めて染色体異常が記載されたのは1959年のことで、現在に至る過去11年間、その関連領域から発表された論文は数多い。特に近年、手技の簡単なリンパ球の培養法が普及してから爆発的な拡がりをみせ、先天奇形や精神薄弱の臨床、血液疾患や悪性腫瘍の疫学との関連など大きな話題を提供している。

小児科領域でも、感染症や栄養障害による乳児死亡の頻度は減少し、それらに代って、先天異常が相対的に重要性を増して来た。例えばCarterは、ここ70年間の先天異常に依る乳児死亡は5%から20%にも増加したと報告している。