

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（第2報）——

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

I. はじめに

種々の先天異常のうち、現在臨床検査によって確定診断し得る疾患として染色体異常、先天代謝異常、先天性免疫不全症、風疹等の胎児感染症などがあげられる。

当全国療育相談センターを訪れる障害児の現況を、前年度に引続き昭和51年1月1日より12月31日迄の1年間についてまとめてみたところ（表1, 2）、日本各地から来た患児の持っている障害のうち最も多いものは精神発達遅滞であった。

その原因としては、家族性（単純性精薄）、遺伝子異常に基づく先天奇形症候群、先天代謝異常、染色体異常、胎生期の障害、出産時の脳障害、痙攣による脳障害、核黄疸・脳炎・外傷等の後遺症などが考えられる。

II. 染色体検査の実施とその問題点

当療育相談センターでは心身障害をより正確に診断するために昨年より染色体検査を開始したが、実施にあたっていくつかの問題が生じてきた。

1. 染色体検査は労力と時間と費用が必要であり、その判定にはかなりの経験と知識を要する。正確な結果を得るために、かつ患者への負担を少なくして検査の無駄を省くため

に適応となる疾患をあらかじめ限定しておいた方がよい。当センターでは国立病院医療センター研究部遺伝疫学研究室の指導と協力を得て検査適応を表3のように決めてみた。これより昨年1年間の障害児で染色体検査を行う必要のあった者は48名となる。そのうち他の病院や施設で検査を受けた患児は14名（1名は当センターで再検）であり、当センターで染色体検査を受けたのは実際は6名であった。

なお精神発達遅滞と先天奇形の合併のうち染色体異常の占める割合は約10～14%といわれている。（表4）

2. 1で述べた染色体検査の特殊性から、検査に携わる者の特殊性をも考えなくてはならない。年間約50例の検査をするには十分経験を積んだ専任の検査技師が最低1名は必要であろう。特に疾患の原因が染色体異常であっても染色体上の小さな部分の重複や欠失にすぎない場合、標本を更に熱、アルカリ、酸素等で処理したり蛍光顕微鏡を用いて検索するバンド法によらなければ異常の判定は出来ないの、より一層の高度な技術、労力、時間が必要になる。加うるに、当検査技師は染色体検査のみならず皮膚紋理の検査も同時に行える方がよい。皮膚紋理の判定も先天異常の診断上意義が大きい。

3. 染色体検査により異常が判明した場合、患児の保護者や家族に対しそれを正しく理解させることは非常に重要であるが、困難であることが多い。染色体検査は判定まで日数がかかるため、結果がわかるのは患者の帰郷後になる。家族の理解等を確認し発達経過の観察や療育指導を続けるために追跡調査は絶対必要である。また染色体異常の中には親の転座染色体が子供に伝わることも多く、更に、染色体上の変化が異常なものか正常人にもある個体的変異かの判定のためにも両親や同胞の検査が要求されることもあるので、家族と密な連絡をとり、場合によっては再来を要請したり付近の施設を紹介して検査を依頼することも考えていきたい。一旦確信が得られたにもかかわらず患児の家族が理解せず不満を持ち他の施設を廻るようになっては患児の将来にも家庭にとっても不幸であり、そのような状態に陥らぬよう出来るだけ努力したい。

4. 以上に加えて、染色体異常やその他の先天奇形では視診による臨床所見と検査所見との関係が重要であり、また診察の際すぐには診断のつかない場合もあり、誤診を防ぐためにも患児を写真撮影することは不可欠であるが、そのためには患児の容貌を客観的に判断出来る写真でなければ意味がない。患者を直接視なくても写真だけで診断可能なことも少なくないので、写真室の充実、技術の向上、撮影条件の研究もおろそかには出来ないことである。

III. 検査例

症例1 4才男子 妊娠正常 帝切にて出産 出下時体重3075kg 精神運動発達遅滞 眉毛濃くつながつている両遠視 やや小頭 筋緊張低下 扁平足 停留辜丸 染色体は数、構造共に明らかな異常は認められなかった。(Gバンド法施行)

症例2 4才男子 白血病を合併したダウン症候群 母親33才の時出産 心室中隔

欠損あり 皮膚紋理はダウン症に特徴的 染色体は47, XY₁+21のスタンダード型 21トリソミーであった。

症例3 21才男子 出下時体重3800kg 精神発達遅滞 糖尿病 低身長筋力強い 眼瞼やや斜上 眼瞼下垂 常に開口し下口唇突出 高口蓋 二重口蓋垂 下顎やや大きく突出 皮膚紋理の特徴としては十指とも渦状紋で第3指間紋が両手にあった。染色体の検索では数は正常で大きな重複や欠失はみられなかったが臨床的に染色体異常を疑わせる症例のため再検並びに両親の検査を要請中である。

症例4 5才男子 母28才父34才の時出産。出下時体重2400g 精神運動発達遅滞、言語発達遅延 停留辜丸 肥満ぎみで女の子の様な顔貌 やや小頭ぎみ 肝斑 外反膝(X脚) 外反足 第5指短指症 皮膚紋理は左右とも3指に弓状紋あり総隆線数が少ない。脛側弓状紋がみられた。臨床的にクラインフェルター症候群の疑いのため染色体検査を行ったが異常はみられなかった。(Gバンド法施行)

症例5 1才11カ月男子 妊娠、出産異常なし 血族結婚ではない 母23才父27才の時出産 出下時体重2600g 精神運動発達遅滞 言語発達遅延 難聴の確診は受けていない。

短頭、特異な顔貌(ダウン様と診断されている) 彎指 短指 足跡の変形 筋緊張低下 猿線なく脛側弓状紋もないが、手に第3指間紋がみられ第5指の屈曲線は1本のみであった。指紋は尺側蹄状紋が優位 軸三叉遠位なし。既に2回染色体検査を受け正常との結果を受けていた。再検するも数、構造共に異常は認められなかった。(Gバンド法施行)

症例6 12才女子 10人正常な子供の生まれた後 母親41才の時誕生。出下時体重3050g ダウン様顔貌近視 内斜視 1

一 2趾間の開排皮膚紋理はダウン症に特徴的 短指症(第5指)染色体は47, XX+21の核型を示しスタンダード型21トリソミーと診断。

染色体検査を施行することは意義が大きい
が、実施にあたっては人員、労力、時間、費用、
家族の理解、追跡調査等、多くの問題をかか
えている。これらの問題を解決し順調に検査が
行われ、染色体異常患児が常に適切な指導を
受けられるような方向にもっていくことが今後
の課題であろう。

IV. まとめ

以上述べたように、心身障害の的確な判定のため、特に奇形を伴った精神発達遅滞児に

表1 患児の障害別分類

障 害 名	実 数	%
精神発達遅滞	188	84
小頭症	(6)	(精神発達遅滞の3%)
ダウン症候群	(14)	(" 7%)
ルビンシュタイン症候群	(2)	(" 1%)
結節性硬化症の疑い	(1)	(" 1%)
脳性巨人症の疑い	(2)	(" 0.5%)
ガルゴイリズムの疑い	(1)	(" 1%)
その他の先天奇形を伴うもの	(28)	(" 15%)
麻疹後脳炎後遺症	(1)	(" 0.5%)
種痘後脳炎後遺症	(1)	(" 0.5%)
知能障害を伴わない脳性麻痺*	14	6
筋ジストロフィーの疑い	2	0.9
知能障害を伴わない先天性多発奇形*	3	1
知能障害を伴わない先天性心奇形*	1	0.4
MCLS 後遺症(てんかん)	1	0.4
未熟児網膜症*	2	0.9
言語発達障害・自閉症*	9	5
ヒステリー	1	0.4
不 明	2	0.9
計	223	100

* 知能障害を伴うものは「精神発達遅滞」に含める

表2 障害児の居住地

北海道	2	長野	野	6
岩手	5	静岡	岡	38
宮城	1	愛知	知	2
秋田	6	三重	重	6
山形	5	滋賀	賀	1
福島	1	京都	都	4
茨城	4	大阪	阪	3
栃木	1	兵庫	庫	7
群馬	3	和歌山	歌山	1
埼玉	12	鳥取	取	3
千葉	12	島根	根	1
東京都	46	山口	口	1
神奈川県	8	福岡	岡	1
富山	4	長崎	崎	1
石川	23	大分	分	1
福井	1	沖縄	縄	1
山梨	12	計		223

表3 染色体検査の適応となる疾患

1. 生下時よりみられる发育障害（特にSF D）と、部位を異にする複数の外表又は内臓奇形。
2. 知能障害と、部位を異にする複数の奇形。
3. 染色体異常によらない先天異常疾患と診断されたもののうち、症状が非定型的な場合。（遺伝様式の明確なものを除く）
4. 成長发育障害と性生殖器の異常の合併。
5. 原発性無月経。
6. 習慣性流産の既往。（自然流産3回以上）
7. その他。臨床的に特定の染色体異常を疑わせる場合。（ダウン症候群、猫泣き症候群、4P-症候群、13トリソミー、18トリソミー、18P-症候群、18q-症候群、8トリソミー、ターナー症候群、クラインフェルター症候群、ルイ・バー症候群、ファンコニー貧血、他。）

表4 知能障害者の染色体検色所見（文献より）

文 献	検 査 対 象	検 査 数			染 色 体 異 常				稀 な 染 色 体 変 異
		男	女	計	性染色体	常染色体	計	%	
Amat & Barcia(1965)	重度精神薄弱	—	—	23	0	0	0	0	—
Bovi(1966)	病院患者	33	15	47	0	0	0	0	4
Summitt(1969)	奇形を伴う精神発達遅滞	—	—	50	0	4	4	8	1
Daly(1970)	奇形を伴う精神発達遅滞	—	—	50	1	6	7	14	1
Chen et al(1970)	生下時体重の低かった発達遅滞者	—	—	132	6	6	12	9	—
Chen et al(1970)	生下時体重の正常な発達遅滞者	—	—	132	2	1	3	2	—
Sutherland & Wiener (1971)	知能障害のための病院より	77	64	141	0	2	2	1	—
Aitken et al(1971)	行動異常のある病院患者	233	0	233	5	3	8	3	—
Thorburn & Martin (1971)	発達遅滞の生徒	64	19	83	2	2	4	5	—
Corey et al(1971)	発達遅滞の生徒	—	—	225	5	12	17	8	—
Carakushansky et al (1971)	奇形を伴う精神発達遅滞	—	—	35	2	3	5	14	—
Crandell et al(1972)	精神科	—	—	700	12	12	24	3	12
Zavala et al(1972)	精神科	51	24	75	0	1	1	1	—
Newton et al(1972)	知能障害のための病院より	694	561	1151	10	15	25	2	—
Escalante Forton(1972)	発達遅滞の生徒	—	—	106	0	2	2	2	—
Krinsky(1972)	精神発達遅滞	—	—	47	—	—	3	6	—
Melo(1973)	奇形を伴う精神発達遅滞	17	13	30	0	3	3	10	5
Lozzio(1973)	奇形を伴う精神発達遅滞	—	—	628	32	38	70	11	—
Carrel et al(1973)	奇形を伴う精神発達遅滞	61	60	121	1	16	17	14	2
Erdtmann et al(1975)	奇形を伴う精神発達遅滞	32	19	51	1	4	5	10	3

Erdtmann, B., et al. (1975)

↓
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
↓

1.はじめに

種々の先天異常のうち,現在臨床検査によって確定診断し得る疾患として染色体異常,先天代謝異常,先天性免疫不全症,風疹等の胎児感染症などがあげられる。

当全国療育相談センターを訪れる障害児の現況を,前年度に引続き昭和 51 年 1 月 1 日より 12 月 31 日迄の 1 年間についてまとめてみたところ(表 1,2),日本各地から来た患児の持っている障害のうち最も多いものは精神発達遅滞であった。