

3. 大学病院における精神発達遅滞児の 診療状況の実態調査

研究協力者 鈴木 義之
(東京大学医学部小児科)

目 的

精神発達遅滞児モニタリングの基礎資料作成のため、大学病院における実際の神経疾患診療状況につき、過去数年以内の外来及び入院患者の実態調査をおこなった。

方 法

昭和54年度東大小児科外来病歴より、精神発達遅滞を伴う神経疾患患者を選びだし、調査の対象とした。

その内容は、神経外来又は一般外来病歴に登録され、現在通院中で、過去3年以内に初診の患者である。一部は入院中の病歴を参照したが、大部分は外来記録のみであり、記載の著しく不備な症例は除いた。又、病歴の記載より、著しい精神発達遅滞はないものと判断された症例も、調査対象から除いた。但し発達遅延という訴えで来院した場合、乳幼児で最終的な判定が未だ確立していない症例は対象に含めることにした。このような条件で選ばれた症例は228例であった。

結 果

1) 居 住 地

図1に示した如く、来院患者の大部分は関東地方、特に東京、埼玉、千葉、神奈川、茨城の各都県に集中していたが、群馬、山梨、福島、秋田、静岡、長野、富山、石川、京都、大阪、広島府の府県からも来院し、かなり広汎な地域からの患者の集団であることが分かった。東京都内においては特に著明な地域差を認めなかったが、都内における交通条件、病院の分布の影響で、東部、北部からの来院患者数がやや多くなっていた。

2) 初 診 時 年 令

病気の性質上、乳幼児期の受診が多かったが、5才以上の年長児の初診例もみられた。

乳児期には発達遅滞、けいれんその他の神経学的異常、外表奇形などが主訴であったが、1～2才で著しく減少しているのは、重症が1才以前に発見され、より軽症例は観察期間が長くなり、2才以後にはじめて受診することのあらわれと考えてよいように思われる。2才以後、歩行開始のおくれ、自発語のおくれが最も多い主訴であり、医学的診断を求めて来院した。しかし5才以後の初診の患者では、診断の再確認の他に、日常生活における扱いの問題、就学な

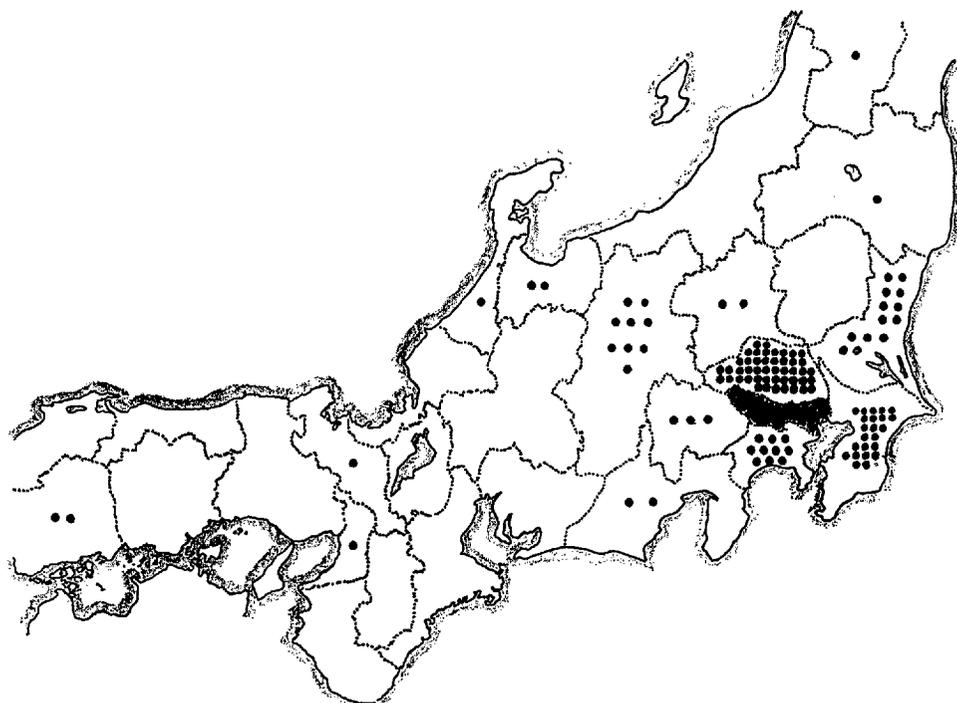


図1 調査症例の地域分布

1つの点は1症例を示す。実数は東京96, 埼玉46, 千葉23, 茨城13, 神奈川10, 長野9, その他となっている。

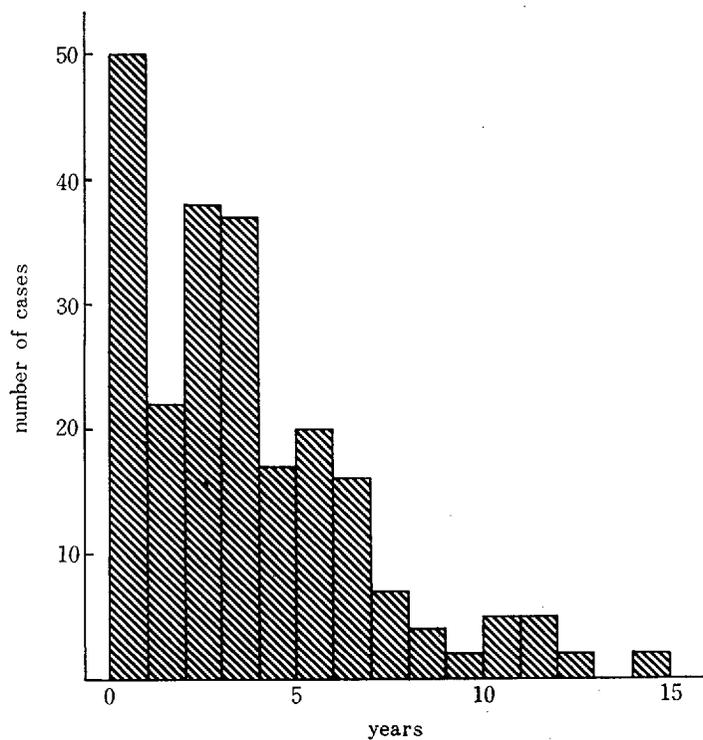


図2 初診時年齢分布 Ages at diagnosis (Tokyo University Hosp.)

表1 Clinical diagnosis (228 cases)

Mental retardation	159	
uncomplicated		85
autistic		12
with physical stigmata		11
with epilepsy		21
with infantile spasms		16
with cerebral palsy		12
with epilepsy and cerebral palsy		1
with unknown myopathy		1
Cerebral palsy	6	
Minimal brain dysfunction	3	
Developmental motor aphasia	1	
Myopathies	8	
unknown		3
Duchenne muscular dystrophy		4
congenital muscular dystrophy		1
CNS degenerative disease		4
G _{M1} -gangliosidosis		1
Down syndrome		30
von Recklinghausen disease		4
Congenital arthrogryposis		3
Cornelia de Lange syndrome		2
Rubinstein-Taybi syndrome		2
Tuberous sclerosis		1
Sturge-Weber disease		1
Hallermann-Streif syndrome		1
Incontinentia pigmenti		1
Aicardi syndrome		1

表2 Etiological evaluation of 228 cases

Prenatal	193 (84.6%)	
Genetically determined		46
Metabolic diseases		2
Chromosomal aberrations		30
CNS degenerative diseases		11
Muscular dystrophies		3
Syndrome of congenital anomalies		10
Brain anomalies		9
Brain damages of unknown origin		125
Congenital myopathies		3
Perinatal	25 (11.0%)	
Anoxia with or without jaundice		23
Purulent meningitis		1
Intracranial bleeding		1
Postnatal	10 (4.4%)	
Subdural hematoma or hygroma		3
Purulent meningitis		2
Cerebrovascular diseases		2
Trauma		1
Acute encephalopathy		1
Surgical operation		1

ど、家庭的社会的側面の問題が多くなっており、患者の年齢による来院理由の違いが明らかであった。

3) 診 断 名

228名の最終診断は表1のように多彩であった。先天性代謝異常、染色体異常などのように、原因疾患が明らかにされたものはむしろ少なく、患者の病態による診断、特に精神遅滞（精神薄弱）と診断され、原因が明らかにされなかった症例が約70%を占めていた。その半数は他に神経学的異常のない、いわゆる単純性精神薄弱であった。

4) 脳障害発生の成因別分類

表2にまとめたように、今回の調査対象の中では、周生期、新生児期以後に明らかな発生源を求め得る症例は少なく、大部分は出生前脳障害と考えられた。しかもその%は全く原因が不明であった。これは診断名における単純性精神薄弱に対応するものであり、少なくとも大病院において扱われる精神遅滞児のかかなりの部分は、医学的にも全く未解決の症例であることが示された。

考 案

今回の調査対象は、外来患者の中で、通院期間の比較的短い症例であり、すべての症例が徹底的な医学的検討を経ているわけではないが、我々が現段階において必要最低限と考える神経学的スクリーニング（外来検査を含めて）は行なっており、外来においても可能な限り原因疾患の検索につとめているつもりである。しかし上述のように、現行の検査項目では、その病態あるいは本態にせまる異常データはほとんど得られなかった。これは我々小児科医のこの種の疾患についての一般的印象と一致するものである。

他の疾患でもそうであるが、精神遅滞のモニタリングにおいても、患者の発見は1つの問題提起であって、その後、これらの患者にいかに関心するかが十分に考慮されねばならない。すなわち、病気の真の発生原因を可能な限り医学的に追求すること、及び現在では本質的な治療法のないこれらの病気の患者の社会的適応のための対策をたてることである。

大病院、特に大学病院にあつては、前者のアプローチ、つまり病気の発生原因の解明が主要な課題となる。これまで精神遅滞は小児神経学領域においては最も未開拓の分野であり、今後は個々の症例について慎重な系統的検討の積み重ねをおこなうことが、問題解決の糸口となるものと予想される。このような目的のために、我々は表3のような生物学的アプローチの項目を作り、症例に応じた解析をすすめてゆく予定である。これらすべての検査をすべての患者におこなうことは、明らかに無意味であるが、少なくともこの程度の可能性は常に考慮されねばならないであろう。

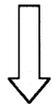
今後このような立場から、モニタリングシステム確立のための基礎的資料の作製をおこなう予定である。

**表3 Biological Approaches to Developmental Retardation
and Other Types of Brain Damage**

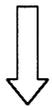
-
- 1) Social and cultural status
 - 2) Physical stigmata
 - 3) Radiological studies
 - bone deformities, bone age, CT, cerebral angiography
 - 4) Physiological studies
 - EEG, auditory and visual evoked potentials, EKG, EMG, peripheral nerve conduction velocity, autonomic function studies
 - 5) Morphological studies (LM and EM)
 - blood cells : erythrocytes, lymphocytes, bone marrow cells
 - mucous membranes : rectum, conjunctive
 - hair, peripheral nerves, muscle, culture cells
 - 6) Genetic and cytogenetic studies
 - 7) Biochemical studies
 - A) Urine
 - routine urinalysis
 - screening tests of inborn errors of metabolism
 - amino acids, organic acids, catecholamines, monosaccharides, oligosaccharides, mucopolysaccharides, lipids, electrolytes
 - B) Guthrie test
 - C) Serum (plasma)
 - electrolytes and metals : Na, K, Cl, Ca, P, Mg, Cu, Hg, etc
 - glucose, uric acid, catecholamines, amino acids, ammonia, bilirubin, organic acids including pyruvate and lactate, proteins including ceruloplasmin, GOT, GPT, LDH, CPK, lipids, lipoproteins, specific enzymes
 - D) Leukocytes, Erythrocytes
 - specific enzyme studies
 - specific chemical analysis
 - E) CSF
 - proteins, protein fractions, catecholamines, electrolytes, sugars
 - F) Other clinical specimens
 - skin, hair, muscle, nails, teeth
 - 8) Endocrinological studies
 - thyroid : T₃, T₄, TSH
 - pituitary-adrenocortical : cortisol, ACTH test
 - gonadohormones
 - 9) Cytological studies on culture cells
 - morphology
 - metabolic turnover studies with radio- or stable isotopes
 - enzymatic studies
 - cell membrane analysis
 - 10) Bacteriological, virological and immunological studies
 - identification of agents, antibodies
 - 11) Other specific studies
 - animal studies including animal models
 - autopsy tissues : morphology, neurotransmitters, synapses
-

要 約

現在、医学的解決を求めて来院する精神遅滞児の多くは、その発生原因が全く不明であり、今後は個別的症例の系統的分析がおこなわれるべきである。その目的のための生物学的アプローチについての1つの試案を示した。来年度以後、より完全な形のものとして、病気発生原因の解明に役立てたい。



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

現在,医学的解決を求めて来院する精神遅滞児の多くは,その発生原因が全く不明であり,今後は個別的症例の系統的分析がおこなわれるべきである。その目的のための生物学的アプローチについての1つの試案を示した。来年度以後,より完全な形のものとして,病気発生原因の解明に役立てたい。