

精神発達遅滞のモニタリングに 関する研究小委員会のまとめ

分担研究者 有馬 正高

研究協力者 大田原俊輔 鈴木義之 武貞昌志

竹下研三 長畑正道 山下文雄

研究の必要性

精神遅滞は一般人口の3%ないし5%にみられるとされ、心身障害のなかでもっとも多いものと考えられてきた。また、脳障害によって一旦生じた知能発達の障害は生涯不変のものとして一般に信じられ、特殊教育、技能教育、収容保護、家族への対策などに多大の努力が払われ、先進諸国において国家的な事業となっている。

精神遅滞のもとになる脳障害の原因は、遺伝、染色体異常、胎内障害、出生周辺期の循環障害、生後など多岐にわたるが、特に出生前のものが多い。また、特徴のある身体所見や、生化学、染色体などの検査上の異常をとまなうものがある反面、過半数はそれらのマーカーとなる所見を欠き、原因不明の単純性精神遅滞として一括されてきた。身体所見や検査上のマーカーがある場合には発見が容易であるが、それを欠く過半数の例を発見するには慎重な発達評価が必要になる。特に、欧米諸国の統計では、精神遅滞のもっとも大きな部分を家族的社会的背景をもつ低文化性精神遅滞が占めるという報告が多い。精神発達のおくれの程度には重度から境界にいたるまでの段階があり、それにより、発見しやすさが違い、発見の時期も乳児前半から入学後にいたるまでの幅を生じていた。このことは、とりもなおさず精神遅滞の出生当りや人口当りの頻度や原因別の頻度を正確に示すことを困難なものにしていた。しかし近年の早期教育の研究の結果、精神遅滞の程度が必ずしも生涯不変のものではなく、早期の適切なアプローチにより適応性や発達指数の明らかな向上を期待できることが判ってきた。これは先天代謝異常の早期発見、早期治療に類似するといえよう。

このような状況を考慮してモニタリングにより期待されるものとして

- 1) 精神遅滞の地域、年度、原因別頻度を明らかにし、予防対策をたてる資料にする。
- 2) 早期発見と手遅れにならない対策をルートに乗せる。

の2点をもっとも重要と考えた。このような目的に役立つために、全ての乳幼児に洩れのないモニタリングを実施するために明らかにすべきことを検討することにした。

目 的

上記のモニタリングの意義を考慮して、本研究の目標を以下のように設定した。

- 1) いろいろな原因や程度をもつ精神遅滞児を発見するのにどのような機関がもっとも有効かを明らかにする。
- 2) 原因の可能性を思わせる病史（リスク要因）、発達期の臨床徴候（リスク徴候）のなかから、臨床的早期発見のマーカーとして有用な項目を選択する。
- 3) 精密な検査を併行して現在明らかにできる限りの原因分析を実施し、精神遅滞の原因別頻度を知る。
- 4) 原因と臨床徴候の関連において同一原因に対応する徴候の変異を明らかにする。
- 5) 数ヵ所の選択された地域における疫学的な調査を行い、また、従来報告されてきた内外の調査成績と比較し、その異同について明らかにするとともに、年次別変動についてのデータベースをつくるための基礎資料にする。
- 6) 病史、徴候を含み合理的に診断を行うためのコンピューターのプログラムを開発し、多数の奇形症候群などの診断サービスのベースを試作する。

成 績

3年間の協同の研究成績を要約すると以下のごとくである。

1) わが国および諸外国における精神遅滞児の抽出方法に関する研究（長畑）

わが国および諸外国における精神遅滞児の抽出方法について以下の如く検討した。

- (1) IQ 70 以下の精神遅滞児の出現頻度は、Penrose (1963) は 2.56%、わが国の文部省 (1967) の全国調査で 2.07% であった。Abramowicz (1975) によると中度では 0.36~3.4% (平均 2.14%)、重度・最重度は 0.3~1.8% (平均 0.78%) であった。わが国の厚生省の調査 (1963) では IQ 50 以下は 4.2% であった。
- (2) 1982年のHagberg らの IQ 50~70 の軽度精神遅滞児はわずかに 0.4% にすぎず、このことは注目に値する。また抽出方法としては欧米では登録法による調査が信頼できるとされているが、わが国ではサンプリング法もしくは学籍による全数調査か乳幼児健診による全数調査が主流である。かかる抽出法の相違は社会的文化的な違いによることが大きいと思われる。しかし、わが国でも徐々に登録法に移行しうる条件が整って来たといえよう。
- (3) 精神遅滞児の抽出の基礎となる IQ の値が時代とともに変動することが最近明らかとなった。わが国で1946年以前に生まれた者の IQ は平均104.34であるが、1946年以降に生れた者は IQ 111.20で7ポイントの向上がある。このことは遺伝、栄養、教育、社会の各要因が多面的に関与していると考えられている。しかし精神遅滞児の抽出にあたってその基礎となる IQ が時代とともに変動しうることは十分留意しておくべき事柄と考えられる。

2) 精神遅滞のリスク要因とリスク徴候（山下）

(1) 3才児健診で発見された MR 児と対照の比較から、リスクファクターとして母体の妊娠中毒症、仮死、低出生児体重、母体の貧血、切迫流産。リスクサインとして、歩行開始遅延(19ヵ月以上)、頸定6ヵ月以上がわかった。

(2) MR 児(単純・自閉症)ではリスクファクターとして分娩異常、妊娠中異常、仮死、母の年齢(>30才)、新生児異常、CT 異常(脳室拡大ほか)が MR 群で対照より高かった。

(3) IQ 70以下の MR 年度別有病率はこれまでの報告とことなり、昭和44年以後に出生した児人口1,000人あたり8.1で、男子は女子の2倍、昭和44年以後は年度別に差がなかった(減少していない)。

(4) MR 児(N=171)と対照(N=342)とを成因別に比較したところ、多くのリスクファクター(サイン)がえられた(今回報告書の表3)。成因的には出生前要因(11.7%)、生後5週以後の出生後要因(11.0%)、妊娠後期・出生周辺(3.2%)、原因と断定しにくい既往歴の合併(22.7%)、自閉症(13.6%)、不確定の要因(9.1%)、成因不明(18.8%)、情報確認困難(9.7%)であった。

全体のまとめとして、頻度の実測と保健所などで MR スクリーニングに必要なリスクファクター、リスクサインが確立できた。

3) 広域地域における各種精神遅滞の疫学的研究(竹下)

(1) ダウン症候群

1969年~1978年では1,000出生あたり0.803で生まれている。10才までの累積死亡率は 0.303 ± 0.041 で経過し、死亡の最大原因は心肺機能障害であった。

(2) 結節性硬化症

1947年~1978年では、出生10万あたり、4.0で発見された。うち、孤発例は79.4%であり、突然変異は世代遺伝子あたり 1.6×10^{-5} と計算された。

(3) 筋疾患

1956年以降、デュシャンヌ型はほぼ一定して、10万出生あたり11.2(男児あたり22.4)で発生しており、福山型は4.0、早期発症筋強直性ジストロフィーは2.0となっている。福山型は1965年を境にすると、有意に発生の減少をみている。

(4) 言語発達遅滞

3才児で2語文のできていない表出性発達性言語発達遅滞児は0.35%であり、男女比は0.89と男児に多くなっていた。

(5) 脳性麻痺

1,000出生あたり1.30であり、近年のアメリカの報告と一致している。

4) 痙攣性疾患を合併する精神遅滞児のモニタリングに関する研究(大田原)

精神遅滞は小児期には多くみられる症状であり、てんかん、脳性麻痺とともに3大小児神経疾患と称される。これらは何れも chronic brain syndrome に包括され、従って相互に合併する場合が多い。

精神遅滞児のモニタリングにおける痙攣性疾患の意義を神経疫学的に詳細に検討することがこの研究の目的である。

(1) 岡山県における小児てんかんの実態

昭和50年12月31日を調査日として、この時点で10才未満の岡山県在住の全小児を対象として調査した。

有病率は8.2/1,000であったが、年令的には5才台の11.0, 7才台の10.5, 4才台の10.2が高かった。年間発症率は昭和50年度につき人口10万対145.0であった。

発症年令は1才台が32.8%で最も多く、以後年を追って低率となった。全体として3才以下での初発が1,795例で77.7%に達することが注目された。

発作型では全汎てんかん744例(40.9%), 部分てんかん1,042例(57.2%)であった。うちWest および Lennox 症候群がそれぞれ41例(2.3%), 85例(4.6%) みとめられた。

推定原因では、素因性のものが432例(20.5%)にみられた。出生前の原因に基づくとみられるものが68例(3.2%), 周生期419例(19.9%), 出生後185例(0.9%)であり、原因不明の症例が991例(47.1%)であった。

(2) 神経外来における精神遅滞児 203 例のうちてんかん合併は103例, IQ 50~70 は 107例, 49才未満96例であった。

出生前要因36(17.7%), うち遺伝子性11, 染色体異常8, 不明の出生前17であった。

周生期要因17(8.4%), うち重篤な仮死, 新生児けいれん, 頭蓋内出血などが主であった。

出生後要因22(10.8%), うち9例がけいれん後遺症であった。

原因と断定しがたい既往歴の合併例は57例(28.1%)を占めた。

家族性(低文化性)は1例もみられなかった。また、原因不明は64例(31.5%)であった。

(3) 小児てんかんにおける知能障害の実態を詳細に調査した。全てんかん2,378例中, IQ, DQ 75以下は410例(17.2%)であり、精神遅滞を合併するてんかんの有病率は1.4/1,000であった。年間発症率は昭和50年に人口10万対23.5であった。

基礎疾患としては、単なる精神遅滞226例(55.1%), 脳性小児麻痺合併例110例(26.8%), 脳炎後遺状態25例(16.1%)などであった。

精神遅滞を合併しやすい発作型として、Lennox 症候群(90.6%), West 症候群(68.3%), ミオクローニー発作(42.1%)であり、合併の低い発作型は失神発作(0%), 自律神経発作(5.1%), 大発作(11.1%)などであった。

5) 情報源に関する検討および原因と症候の対応に関する研究(有馬)

(1) 病院, センターの療育機関, 保健所, 保育所, 幼稚園などにおける情報源としての特徴について検討した。

大学病院などのセンター的综合病院は出生前および周生期, 乳児早期などに原因をもつ重度の乳幼児を扱う機会が多く, 個々の例の推定原因の調査と, 事後の方針の概要を定めるのに有用であった。しかし, 長期間の継続的指導には十分な機能を発揮し難いと考えられた。

センター的療育機関は、当初、幼児や学童の運動障害や行動異常を主な対象としていたが、近年、乳児の発達遅滞、特に、中～重度の精神遅滞を扱う機会も増加し、療育を行いつつ追跡調査を行いうるという点において情報源として重要と考えられた。特に、諸種の生化学、染色体などに関する検査が外注によって実施されるようになり、検査設備の不備が大幅に補充されるようになったため、大病院の診断機能の援助を必要としない状況が生じつつあることが判明した。

保健所は、大病院や療育機関と異なり、原則として地域の全乳幼児を対象とするので、軽度から中等度のものも含む精神遅滞の一般頻度を出すにはもっともよい情報源と考えられる。病院のようにすでに問題が判明している場合と異なり、潜んでいるものを対象とするスクリーニング機能が重視されよう。

保育所は、発達遅滞児の統合保育の場として重視されているが、同時に、軽度ないし中等度の発達遅滞を新たに発見する場としても意義があることが判明した。特に社会環境などから保健所における乳幼児健診の手が届き難い地区の保育所においては一般人口の頻度よりも高率に遅滞児が発見された。母体のアルコール飲用、その他低所得階級の多い地区における予防対策は今後の重要な課題と考えられた。

(2) 同一の原因が作用しても生ずる表現型にはかなり変異がみられる。臨床的なマーカーとして表現型を選ぶとき、遺伝、環境を含む原因と対応した特定の表現型に個体差があり、個々の症状の重さ、症状の組合せに差があることに注意する必要がある。このような個体差を症状の重さを数量的に示して解析すると、ある要因の強さと感受性の個体差の関数として表現することができた。また、症候群における症状の組合せの個体差は、各症状の頻度から推定される合併する期待値に一致する場合と、期待値に一致せず相引や相反とみなされる場合があることを示した。

6) 母子保健システムにおける医療情報（武貞）

精神遅滞児の相談の場として、病院、医院、児相、保健所などを比較し、特に保健所の追跡調査について検討を行ってきた。特に、保健所における措置、助言などにおける精度について保健所間の差が著しかったのが、教育研修の実施とともに著明に減じたことは、保健所をモニタリングの中核的位置に置く場合に考慮すべきことと考えられた。

保健所が全乳幼児を対象とする唯一の機関であることは前述したが、発達遅滞児の発見は3才までに90%以上に達する成績が得られた。

本研究の一貫として、精神遅滞の特殊型である自閉的遅滞児について特に検討を加え、乳児期に診断するためのマーカーを設定することを企図した。行動質問表、および、異常行動歴の項目にしたがって、自閉的遅滞児とされた児童について回顧的調査を行い、乳児期よりその徴候がみられうること、および、後の重症度を当初の状況からかなり推定しうることを示した。

7) 人工知能によるコンサルテーションシステムの先天異常モニタリングへの応用（鈴木）

本研究はコンピューター診断による診断サービスを目標としたものであるが、同時に、疾患

表 精神遅滞および関連疾患の有病率・発症率
(昭和55～57年度 研究のまとめ)

	同年令人口1万人当たり	出生1万人当たり	対象の条件	地 区
精神遅滞 1)	81		IQ 70以下	久留米市
2)	軽40, 重中10		1969～80出生	全域
			4歳以下	大阪市
ダウン症候群	10歳までに30%死亡	8.0	1969～78出生	保健所管
てんかん合併精神遅滞	14		1966～80出生	鳥取県全域
			10歳未満	岡山県全域
全てんかん	82		同 上	同 上
West 症候群	1.4		同 上	同 上
Lennox 症候群	2.9		同 上	同 上
結節性硬化症		0.4	1947～78出生	鳥取, 鳥根
脳性小児麻痺		13.0	1972～74発生	同 上
筋ジストロフィー				
Duchenne 型		1.1	1956～75発症	鳥取, 鳥根
福 山 型		0.4	同 上	同 上
早期発症強直型		0.2	同 上	同 上
言語発達遅滞	35		3歳, 保健所	米子市

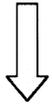
に対する参考資料の提供, および, 診断プロセスの提示をも目的として, システムを作成してきた。染色体異常症7種, 小人症6種を選び, 問答形式のプログラムにしたがって解答に近づけるルールで実例との対比を行った。現在までの段階では, 染色体異常症20例において0.95以上の確かさをもって下したコンピューター診断が染色体分析による最終診断と一致することが確かめられるところまで到達した。

ま と め

3年間の研究でモニタリングを実施する際に必要なベースになる事項についてそれぞれの方面から検討を加えた。また, 一部の疾患については実際の疫学的調査を実施し, その成績を分析した。その成績は表1に示した。

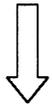
精神遅滞は単一疾患ではなく, 多くは, 各種の出生前に生じた脳障害の後遺症, および, それと生後も持続するいろいろな障害因子の合併からなりたつ。したがって, 予防, 治療のためのモニタリングのためには, 多面的なアプローチが必要であり, また, 効率のよい早期発見, 原因分析, 早期の療育のシステム化が要請される。問題は, 精神遅滞の過半数が断定しうる基礎疾患を指摘し得ない現状である。

一方, 成因は同じでも個体側の要因で発現する症状には個人差が大きいことも知られてきた。したがって, 現在, 同じ疾患とされるものでも異なる原因によるものがある反面, 症状から異なる病名がつけられているものでも同一原因にもとづくものがあると推定される。このような面について, 今後, より掘り下げた追究が必要と考える。



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



目的

上記のモニタリングの意義を考慮して、本研究の目標を以下のように設定した。

- 1)いろいろな原因や程度をもつ精神遅滞児を発見するのにどのような機関がもっとも有効かを明らかにする。
- 2)原因の可能性を思わせる病史(リスク要因)、発達期の臨床徴候(リスク徴候)のなかから、臨床的早期発見のマーカーとして有用な項目を選択する。
- 3)精密な検査を併行して現在明らかにできる限りの原因分析を実施し、精神遅滞の原因別頻度を知る。
- 4)原因と臨床徴候の関連において同一原因に対応する徴候の変異を明らかにする。
- 5)数カ所の選択された地域における疫学的な調査を行い、また、従来報告されてきた内外の調査成績と比較し、その異同について明らかにするとともに、年次別変動についてのデータベースをつくるための基礎資料にする。
- 6)病史、徴候を含み合理的に診断を行うためのコンピューターのプログラムを開発し、多数の奇形症候群などの診断サービスのベースを試作する。