

神経皮膚症候群の早期発見システムの試み

三牧孝至・田川哲三・田中順子 大阪大学医学部小児科
寺田春郎・井藤尚之・藪内百治 大阪大学医学部小児科
大谷和正・御前哲雄 岸和田保健所
大西百々代 豊中保健所
笹井康典 吹田保健所
鈴木充子 茨木保健所
広瀬育子 箕面支所
二木康之 和泉保健所
和田真理子 池田保健所

〔要旨〕

神経皮膚症候群の多くは、幼小児期からみられる特徴的な皮膚症状に、痙攣や知能障害を合併する。神経皮膚症候群のうち、多発性神経線維腫症、結節性硬化症、Sturge-Weber 症候群について、保健所での早期発見システムを試みた。方法は皮膚のアザに関するアンケート用紙を、6 カ月アンケート用紙と共に回答させた。アンケートの結果を、(1)白斑+発達の遅れと痙攣の両者又はどちらか一方の合併(結節性硬化症の疑い)、(2)長径 1 cm 以上の褐色斑が 6 個以上あるもの(多発性神経線維腫症の疑い)、(3)顔の大きな赤アザ+痙攣と発達の遅れと緑内障のすべて又は一部の合併(Sturge-Weber 症候群の疑い)を基準にして、判定した。疑いのある児は、大阪大学小児科と皮膚科で精査し、診断した。

昭和 57 年 9 月から昭和 58 年 12 月の間での出生児 24,344 名中、多発性神経線維腫症 2 名、色素失調症 2 名が、本システムで診断された。

〔研究目的〕

神経皮膚症候群の多くは、幼小児期から痙攣や、知能障害を伴う。筆者らは神経皮膚症候群の発症状況や、出現頻度を明らかにする予備調査として、昭和 52 年から昭和 55 年の間に、大阪府所轄の 24 保健所 7 支所で扱った障害児の、実

態調査の結果から、特に精神遅滞を有する小児を中心に、その発症状況や有病率、原因疾患、痙攣の合併の有無などについて検討し、既に報告した。^{1) 2)}

これらの調査結果をもとにして、神経皮膚症候群のうちで、結節性硬化症、多発性神経線維腫症、Sturge-Weber 症候群の、発症状況を把握するための、早期発見システムに関する疫学調査を、大阪府所轄の特定の保健所を選んで、開始している。この神経皮膚症候群の早期発見システムの試みについては、方法および集計の一部を、中間報告として既に報告している。³⁾

今回はその後の集計を加え、本システムの問題点について検討したので、報告する。

〔対象・方法〕

対象は、大阪府所轄の 28 保健所 6 支所のうち、吹田、茨木、豊中、池田、和泉、岸和田の 6 保健所および箕面支所に出生届を出した者で、生後 6 カ月時に、届出地に在住する者である。上述の 6 保健所 1 支所の年間出生数は、合計約 20,000 人である。

今回の神経皮膚症候群の早期発見システムの方法を、Fig. 1 に示す。前述の中間報告³⁾で紹介した皮膚のアザについてのアンケート用紙を改変し、Fig. 2 に示すようなアンケート用紙を作成した。このアンケート用紙では、(1)白アザ、

皮膚のアザについてのアンケートのお願い

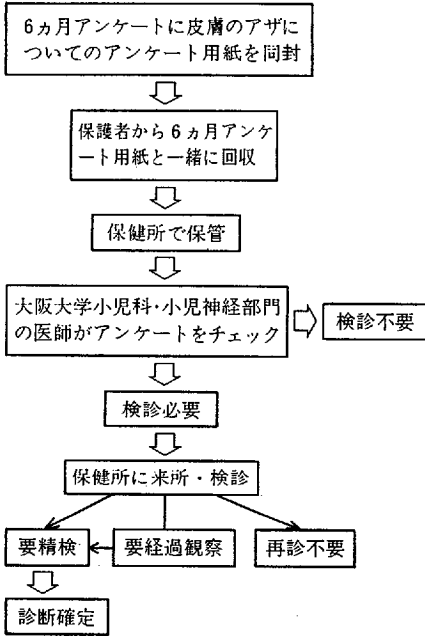


Fig. 1. 調査方法

(2)長さ1 cm 以上の茶色のアザ, (3)顔のもり上っていない大きな赤アザ, の有無と個数に加え, アザの場所や大きさ, 分布状況も記入できるようにした。

この皮膚のアザについてのアンケート用紙を, 6 カ月時検診のスクリーニングに用いる, 6 カ月児の発育調査用紙と共に, 先述の対象児の保護者に郵送した。回収したアンケートの結果を, Table 1 に示すように, (1)白斑+発達の遅れと痙攣の, 両者またはどちらか一方の合併(結節性硬化症の疑い), (2)長径が1 cm 以上の褐色斑が6 個以上あるもの(多

保健所での赤ちゃん健診などで, 赤ちゃんの皮膚の湿疹やアザについてお母さん方のお尋ねがよくあります。そのほとんどはごく一時期のもので, 自然に治ったりして, 治療や経過観察を必要としないものですが, 中にはまれに経過をみさせていただく場合もございます。今回, 厚生省研究班の依頼により, 保健所で経過を見られた方がよいような皮膚のアザについて調査をすることになりました。ごめんどうですがご協力をお願いいたします。

なお, 返送はもう一枚のアンケート用紙と一緒に封筒に入れて保健所の方へ郵送して下さい。

赤ちゃんのお名前() (男・女)

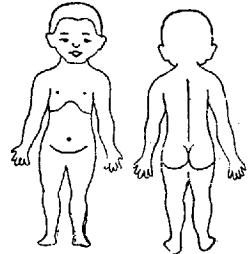
生年月日: 昭和 年 月 日

住所: 市

電話番号: ()

【質問】 皮膚に次のようなアザがあれば, 番号を○でかこみ, 個数を記入して下さい。もし, あてはまるようなアザがない場合は(4)に○をつけて下さい。また, アザの場所と大きさを下図に書き入れて下さい。

- (1) 白アザ () 個
- (2) 長さ1 cm 以上の茶色のアザ () 個
- (3) 顔にある表面のもりあがっていない大きな赤アザ
- (4) (1), (2), (3)のようアザはない



注) (1), (2), (3)のようアザがあってもほとんどが心配のないものです。ごく一部のものだけが経過観察を必要とするものですので, 今までと同じように赤ちゃんを育てて下さい。2枚のアンケート用紙を検討しまして, 健診が必要と思われる赤ちゃんについては, 後日, 保健所の方から健診の日時をお知らせいたします。

保健所
大阪大学医学部小児科学教室

Fig. 2. アンケート用紙

Table 1. アンケート結果の判定基準

- (1)白斑+発達の遅れと痙攣の, 両者またはどちらか一方の合併(結節性硬化症の疑い)
- (2)長径が1 cm 以上の褐色斑が6 個以上あるもの(多発性神経線維腫症の疑い)
- (3)顔の表面のもり上っていない大きな赤アザ+痙攣と発達の遅れと, 緑内障(または視力障害)のすべて, または一部の合併(スタージ・ウエーバ症候群の疑い)

Table 2. 調査集計

保健所	出生数	発送数	回収数	回収率 (%)	○印を付けた児の人数			検診した児の人数		
					(1)	(2)	(3)	(1)	(2)	(3)
池田	1552	1419	1104	77.8	19	119	26	2	19	8
箕面	2011	1794	1656	92.3	23	141	18	3	3	1
豊中	6649	6694	4739	70.8	113	438	85	7	17	22
吹田	6052	6052	4484	74.1	96	350	73	31	5	25
茨木	4752	4319	3153	73.0	60	297	54	1	8	5
和泉	1913	1720	1502	87.3	13	56	40	2	3	2
岸和田	2289	2346	2155	91.9	33	184	10	4	3	1
合計	25218	24344	18793	77.2	357	1585	306	50	58	64

発性神経線維腫症の疑い), (3)顔の表面のもり上っていない大きな赤アザ+瘰癧と発達の遅れと, 緑内障(または視力障害)のすべて, または一部の合併(Sturge-Weber 症候群の疑い), を基準にして, 大阪大学小児科, 小児神経部門の医師が判定した。その結果, 検診が必要と判定された小児の保護者に, 保健所への来所を依頼し, 大阪大学小児科, 小児神経部門の医師が, 検診を行った。

検診の結果, 精密検査を必要とする者, 保健所での経過観察を必要とする者, および再診不要の者に, 判別した。精密検診を必要とする者は, 大阪大学小児科と皮膚科で諸検査を施行し, 診断を確定した。

[成績]

今回の調査集計の対象となった児の総数は, 昭和57年9月から昭和58年12月の間に, 吹田, 茨木, 豊中, 池田, 和泉, 岸和田の6保健所および箕面支所に, 出生届を提出した者で, 生後6カ月時に出生届出地に在住していた, 24,344名である。アンケート用紙の回収数は, 18,793名であった。アンケート回収率は, 箕面支所が92.3%で最高で, 最も低い回収率を示したのは, 豊中保健所で70.8%, 全体の平均回収率は77.2%であった(Table 2)

今回の調査集計で, 白斑(+)の者は357名(1.90%), 褐色斑(+)の者は1,585名(8.43%), 顔の表面のもり上っていない大きな赤アザ(+)に○

印を付けた者は, 306名(1.63%)であった(Table 2)。これらのうちで, 保健所に来所を依頼し, 検診を受けた者および, 検診を希望して来所した者は, 白斑(+)の者が50名, 褐色斑(+)の者が58名, 顔面の赤アザ(+)の者が64名であった。そのうちで, Table 1の判定基準に合致する者で, 保健所での検診の結果, 大阪大学小児科で精密検査を施行した症例は, 多発性神経線維腫症2名, 色素失調症1名であった。結節性硬化症, Sturge-Weber 群の疑いの者は, みられなかった。

[考察]

筆者らは昭和57年度に, 神経皮膚症候群の発症状況や出現頻度を明らかにする予備調査として, 大阪府所轄の24保健所7支所で扱った障害児の実態調査の結果を分析した。特に精神遅滞を有する小児を中心に, その発症状況や有病率, 原因疾患について検討し, 既に報告している。¹⁾²⁾ その結果, 昭和52年から55年の間に, 大阪府に出生届を提出した316,153名のうち, 神経皮膚症候群の患者は10名であった。その内訳は, 結節性硬化症3名, Sturge-Weber 症候群3名, 多発性神経線維腫症2名, その他の神経皮膚症候群2名であった。今回の調査では, 24,344名の出生数に対して, 既に多発性神経線維腫症2名が診断され, 経過観察中である。また Table 2の集計以降の症例で, 更に多発性神経線維腫症が3名(合計5名)診断されてい

る。また大阪大学小児科や皮膚科は受診していないが、色素失調症の患児が2名、経過観察中である。

先述の予備調査では、対象児数が多いこと、一定の医療機関で一定の基準で診断されていないことなどが、問題点として挙げられる。これに対して、本調査における神経皮膚症候群の早期発見システムは、一定の基準に従って、アンケートによる回答をもとに判定し、小児神経専門医が保健所で検診し、精密検査の必要性の有無を判定している。また大阪大学小児科と皮膚科とで診察しており、より正確に、発症状況を把握することができるシステムであると考えられる。

本システムを開始した初年度は、皮膚のアザの有無と個数のみ、保護者が記入するようになっていた。³⁾ その結果、身体のアザの部位が不明で、特に顔面の血管腫の有無についての質問(3)(Figure 2)に対して、誤って軀幹や四肢の血管腫を回答する者が多かった。そこで昭和58年度から、Figure 2に示すように、皮膚のアザの部位を図で示すように改めた結果、誤った回答が非常に減少した。

本システムにおいて、アンケートによる回答で最も信頼度が高い疾患は、多発性神経線維腫症であると考えられる。実際、長径1cm以上の褐色斑が6個以上あると回答した児は、全例多発性神経線維腫症と診断されており、褐色斑が4~5個と回答した者も、保健所に来所を依頼し、検診を行うようにしている。一方、白斑(+)で検診した症例は全例、神経学的に異常を認めず、結節性硬化症の疑いの者は、みられなかった。

今回の神経皮膚症候群の早期発見システムで、一番困難な問題点は、Sturge-Weber症候群の早期診断であろう。「顔面のもりあがっていない大きな赤アザ」というアンケートに対し、ほとんどの回答は小さな単純性血管腫あるいは、海綿状血管腫であった。今回の調査期間中に、Sturge-Weber症候群の疑いで、頭部CT scanをすすめたのは、2例のみであった。そのうち

1例のみ、大阪大学小児科で頭部CT scanを施行した。他の1例は保健所での検診では、Sturge-Weber症候群を疑ったが、母親の希望により、精密検査は施行しておらず、保健所で経過観察している。

更に今回の疫学調査の問題点として、合併する神経症状の出現時期が一定していないため、スクリーニングの時期により、集計結果が異ってくる可能性があること、皮膚症状のみの患児の、両親への説明が困難なことや、精密検査の依頼に限界があること、などである。

今後、上述の問題点を考慮しながら、このような神経皮膚症候群の早期発見システムを、現行の保健所での乳幼児検診と、どのように合理的、機能的に組み入れてゆくかが、これからの課題であると考えている。

[文献]

- 1) 藪内百治, 三牧孝至, 精神遅滞の原因および神経皮膚症候群の発症状況に関する疫学的検討 神経疾患研究委託事業昭和57年度研究報告書 1982:91-95.
- 2) 三牧孝至, 藪内百治, 精神遅滞の原因に関する疫学的検討 脳と発達 1984;16:271-8.
- 3) 藪内百治, 三牧孝至, 尾上幸子, 田川哲三, 小野次朗, 永井利三郎, 田中順子, 二木康之, 大谷和正, 御前哲雄, 広瀬育子, 笹井康典, 鈴木充子, 大西百々代, 神経皮膚症候群の発症状況に関する疫学的検討. 神経疾患研究委託事業昭和58年度研究報告書. 1983:254-6.



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



〔要旨〕

神経皮膚症候群の多くは、幼小児期からみられる特徴的な皮膚症状に、痙攣や知能障害を合併する口神経皮膚症候群のうち、多発性神経線維腫症、結節性硬化症、Sturge-Weber 症候群について、保健所での早期発見システムを試みた。

方法は皮膚のアザに関するアンケート用紙を、6 ヶ月アンケート用紙と共に回答させた。アンケートの結果を、(1)白斑+発達の遅れと痙攣の両者又はどちらか一方の合併(結節性硬化症の疑い)、(2)長径1cm以上の褐色斑が6個以上あるもの(多発性神経線維腫症の疑い)、(3)顔の大きな赤アザ+痙攣と発達の遅れと緑内障のすべて又は一部の合併(Sturge-Weber 症候群の疑い)を基準にして、判定した。疑いのある児は、大阪大学小児科と皮膚科で精査し、診断した。

昭和 57 年 9 月から昭和 58 年 12 月の間での出生児 24,344 名中、多発性神経線維腫症 2 名、色素失調症 2 名が、本システムで診断された。