

早期発見・早期治療に必要な検査の開発と システム化に関する研究

— 生 化 学 的 検 査 を 中 心 と し て —

青 木 継 稔 東邦大学医学部付属大橋病院小児科
吉原幸子, 佐藤重雄, 奥村研三 同 上

はじめに

精神発達遅滞児の成因は不明な点が多い。重度あるいは中等度以上の遅滞児において、15～20%に染色体異常、10%程度に既知 先天性または後天性の脳障害に基づくもの、5%程度に既知の代謝異常が証明されているが、約%は原因不明とされている。

今回、私達は、東京都大田区を中心に中等度以上の精神発達遅滞児について調査した。とくに、生化学的検査によりスクリーニングを行くとともに、早期発見・早期治療に必要

表 2. 東京都大田区内の小・中学校生徒および特殊学級児童数

	A 生徒総数	B 特殊学級生徒数	$B/A \times 100$ (%)
小学生	48,015	150	0.312
中学生	24,054	97	0.403
合計	72,069	247	0.343

表 1. 都内某養護学校における生徒の年齢別分布

年齢区分	生徒数		合計
	男子	女子	
6	11 + 36	6 + 27	78
7	14	6	20
8	9	3	12
9	10	7	17
10	7	5	12
11	8	7	15
12	7 + 21	5 + 22	45
13	8	8	16
14	6	5	11
15	6 + 13	6 + 12	37
16	8	3	11
17	4	6	10
18	3	3	6
19	2	3	5
	173	142	315

表 3. 都内某養護学校生徒のもつ疾患およびその頻度

疾患群	例数	疾患群	例数
代謝異常	5	単純精薄	30
高アラニン, ビルビン酸血 (1)		精薄 + Epilepsy	81
高アンモニア血症 (1)		MR+Epi (60)	
低血糖 (1)		MR+Epi + Autis. (9)	
低 Ca 血症 (1)		MR+Epi + mild CP (9)	
色素性乾皮症 (1)		MR+Epi + multiple minor abn. (3)	
染色体異常	72	Lennox 症候群	14
Down 症候群 (67)		Infantile spasms から (9)	
Turner 症候群 (4)		幼児期以降 (5)	
猫泣き症候群 (1)		自閉傾向児	76
奇形症候群	15	精薄 + mild CP	11
Rubinstein-Taybi (3)		精薄 + 小頭症	10
Prader-Willi (4)		精薄 + CHD + multiple abnormalities	6
Cornelia de Lange (3)		精薄 + 難聴児	3
Laurence-Moon Biedl 症候群 (1)		精薄 + 行動異常	2
Goldenhar 症候群 (1)			
Marfan 症候群 (1)			
Achard 症候群 (1)			
Waardenburg 症候群 (1)			

な検査の進め方についても考察した。なお、新生児期にマス・スクリーニングされているフェニルケトン尿症、メーブルシロップ尿症、ホモシスチン尿症、ヒスチジン血症およびクレチン症については除外した。

対象および方法

昭和54年4月より、昭和59年5月までの約5年間に、東京都大田区内の某養護学校生徒315名(男子173名、女子142名)および大田区内小中学校特殊学級生徒247名である。いずれも推定IQ50以下の中等度以上の精神発達遅滞児である(表1, 2)。

方法は、父兄同伴のもとに個別に面接および問診を行ない、一部は詳細なアンケート用紙記入をしたものについて集計した。また、採血できるものは採血し、採尿できるものは極力採尿した。検査項目の主なものは、表5に示した。

成績

(1) 東京都大田区における推定IQ50以下の児童の頻度

昭和59年5月1日現在の小学生48,015名に対し、IQ50以下の特殊学級生徒数は150名であり、0.314%であった。

中学生は、24,054名中97名であり、0.403%であった(表2)。

(2) 東京都大田区の某養護学校生徒のもつ疾患とその頻度

染色体異常は72名(19.7%)、奇形症候群15名(4.7%)、代謝異常5名(1.6%)であり、そのほか原因不明の自閉傾向児(24.1%)、てんかん合併児(25.7%)などであった(表3)。

(3) 検査スクリーニング

表4に示すごとく、全く原因不明とされて放

表4. 精神発達遅滞児に実施した検査項目と例数

項目	例数	高値	低値	疾患名
Na	N=140	3 (0)	2 (0)	
K	N=140	1 (0)	0 (0)	
Cl	N=140	3 (0)	1 (0)	
Ca	N=123	1 (0)	1 (1)	*仮性副甲状腺機能低下症
P	N=116	1 (0)	2 (0)	
血糖	N=138	3 (2)	1 (0)	Prader-Willi 症候群
BUN	N=119	2 (1)	0	Prader-Willi 症候群
クレアチニン	N=106	1 (0)	0	
尿酸	N=125	3 (0)	1 (0)	?
ASTRUP	N= 36	1	1	BUNの高いもの、過換気症候群
CPK	N=118	3 (0)	0	
GOT	N=132	2 (2)	0	} 肝障害→慢性肝炎
GPT	N=130	1 (1)	0	
NH ₃	N= 81	8 (6)	0	*高アンモニア血症, Epilepsy
乳酸	N= 5	1 (0)	0	
ビルビン酸	N= 5	1 (0)	0	
血清Cu	N= 73	1 (1)	0	
セルロプラスミン	N=120	1 (0)	1 (0)	
Hb	N=138	0	5 (4)	
尿蛋白	N=265	5 (3)	0	糖尿 Prader-Willi 症候群
糖	N=265	2 (2)	0	
潜血	N=265	2 (2)	0	
尿還元糖	N=124	0	0	
尿ケトン体	N=243	3 (2)	0	Prader-Willi 症候群
尿DNP反応	N=120	1 (0)	0	Epilepsy
尿比重	N=236	2	3 (1)	Prader-Willi, *腎性尿崩症うたがい
尿有機酸	N= 79	8 (?)	0	?
尿中尿酸/クレアチニン	N= 56	2 (?)	0	?
乳酸	N= 5	1	0	*高アラニン, ビルビン酸血
ビルビン酸	N= 5	1	0	
血清アミノ酸	N=115	2	0	*高アラニン, ビルビン酸血
尿中アミノ酸	N= 61	3	0	*ロイシン, イソロイシン, バリン " " "

()内は、再検時の陽性数を示す。
*は、今回の検査にて、ひっかかったもの。

置されていたものにおいて、低Ca血症があり、仮性副甲状腺機能低下症が1例、尿糖が陽性であり、Prader-Willi 症候群が2例見出された。そのほか、高アンモニア血症8例、尿有機酸の増加しているもの8例、高アミノ酸血症が2例に認められ、今後精査する予定である。

考察

今回の調査は、パイロットスタディとしての東京都大田区という限られた地域であったが、推定IQ 50以下の頻度は0.3-0.4%の成績は従来の報告と比較するとやや低い値であった。精神発達遅滞の成因についてみると、染色体異常や奇形症候群の頻度は20-25%であり、従来の報告に近似する値であったが、代謝異常については、1.6%と低値であった。代謝異常の占める頻度が低いのは、新生児マス・スクリーニングの普及により、フェニルケトン尿症やクレチン症などの治療可能な疾患のIQ向上によるものかも知れないが、既知の代謝異常症が精神発達遅滞のほか、重症な運動障害を伴うために、精神発達遅滞を中心として教育を行う養護学校や特殊学級に通う率が低いのかも知れない。しかし、学童期以降における検査スクリーニングの結果、低Ca血症、高アンモニア血症、尿中有機酸増加、高アミノ酸血症を認めた成績の意義は高い。

したがって、精神発達遅滞児についての代謝性疾患の早期発見・早期治療のためには、乳児期あるいは幼児早期発見のための検査スケジュールを計画する必要がある。私達は、表5の項目にしたがって、発達遅滞の疑われる児について、表5-4の検査をすすめている。経済効率の面から、よりよい生化学的検査の方法についてさらに検討を進めて行く予定である。

表5. 精神発達遅滞児のための早期発見・早期診断の進め方

<p>1. 問診 History taking</p> <p>(1) 在胎歴 (High risk要因)</p> <p>(2) 出生歴</p> <p>(3) 家族歴 (家系図)</p> <p>(4) 発育歴 (成長曲線)</p> <p>(5) 発達歴</p> <p>(6) 母親の嗜好など</p> <p>(7) 環境要因 (8)</p> <p>2. 診察 Physical examination</p> <p>(1) 一般診察</p> <p>ⅰ. とくに皮膚</p> <p>ⅱ. 肝脾腫</p> <p>(2) 変異徴候</p> <p>(3) V. 神経学的検査</p> <p>1) 筋緊張の状態</p> <p>2) 姿勢</p> <p>3) 反射の誘発</p> <p>4) 発達テスト (DQ or IQ)</p> <p>3. 問診 (一部アンケート) および診察所見より, Problem lists を作製して, 重要順に並べる。</p>	<p>4. 検査</p> <p>(1) 日常検査項目</p> <p>Na, K, Cl, Ca, P, 血糖, BUN クレアチニン, AST, RUP 一般尿検査 (糖, 尿白, 比重 etc) { 還元糖, ケトン体 } DNP反応</p> <p>(2) 主たる症状および検査所見より選択して行う検査</p> <p>ⅰ. CPK, GOT, GPT, 血中NH₄ 乳酸, ビルビン酸, 血清Cu, セルロプラスミン, 尿酸, 血清アミノ酸, 血液一般</p> <p>ⅱ. 尿中: 乳酸, ビルビン酸, 尿中銅, 尿中尿酸/クレアチニン 尿中アミノ酸, 尿有機酸 カテコールアミンなど。 (髄液)</p> <p>ⅲ. 手根骨他, X-P</p> <p>Ⅳ. 染色体分析</p> <p>V. EEG</p> <p>Ⅵ. CTスキャン</p> <p>Ⅶ. 酵素学的検査他 fibroblasts, 赤血球 白血球, 生検材料</p> <p>Ⅷ. バイオテクノロジーによる診断法</p>
--	--

結語

東京都大田区における某養護学校および特殊学級の生徒を対象に、推定IQ 50以下の精神発達遅滞児の頻度、成人別頻度を調査し、一部において生化学的検査のスクリーニングを実施した成績について報告した。

参考文献

- 1) 日本精神薄弱者福祉連盟編：精神薄弱者問題白書 1979年版，日本文化科学社，東京，1979.
- 2) Carter, C.H. : Handbook of Mental Retardation Syndromes. Thomas, Springfield, 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



はじめに

精神発達遅滞児の成因は不明な点が多い。重度あるいは中等度以上の遅滞児において、15～20%に染色体異常、10%程度に既知 先天性または後天性の脳障害に基づくもの、5%程度に既知の代謝異常が証明されているが、約 2/3は原因不明とされている。今回、私達は、東京都大田区を中心に中等度以上の精神発達遅滞児について調査した。とくに、生化学的検査によりスクリーニングを行うとともに、早期発見・早期治療に必要な検査の進め方についても考察した。なお、新生児期にマス・スクリーニングされているフェニルケトン尿症、メープルシロップ尿症、ホモシスチン尿症、ヒシツジン血症およびクレチン症については除外した。