

検査適応に関する意見聴取

有馬正高 神経センター

各研究協力者に対し、精神遅滞児を診察した時にどのような所見があれば以下の項目の検査を施行すべきであるか考えるかを調査した。

多数の意見が出されたが、特に順位をつけることなくそのまま収録して示しておく。

表1 3カ月～1歳6カ月のMRの検査の選択(アンケート)

除外項目	(1) 視診で診断がつく疾患 (2) 新生児マススクリーニングの該当疾患 (3) 生後1カ月以内に死亡または入院を要する重篤な疾患
検査項目	適応(優先的に行う)条件
TORCH	妊娠中感染の既往, 大頭, 小頭, 難聴, 白内障, 角膜混濁, 局在性網膜萎縮, 肝脾腫, 難治肺炎, 難治けいれん, CT 石灰化または不明の低吸収像, 羊水混濁
免疫蛋白	重症または反覆感染, 下痢, 体重増加不良, 肝脾腫, 胎内感染の疑い, 失調, 家系内の感染徴候, 熱性けいれんの繰り返し, 毛髪異常(銅)
血液化学 (コレステロール, GOT, ウレアン, 尿酸など)	全ての遅滞児, 尿酸(アシドーシス, 自傷, 不随意運動, 腎障害など), トランサミナーゼ(肝脾腫), 嘔吐, 血尿, 胎内感染の疑い, 成長遅延
血液電解質	やせ, 生殖器の異常, 尿量多 or 少 Ca, P (Williams 症候群, 皮下石灰沈着, テタニー様症状, 骨発育異常, 尿管異常の疑い等) Na, K, Cl (頻回の嘔吐, 下痢, アシドーシス, 副腎異常の疑い等)
アミノ酸	両親の近親婚, 家族性MR, 母親の自然流産歴, 精神発達の退行, 色素欠乏, 尿汗の異臭, 筋強直・けいれん, 嘔吐, しんせん, 多動, アンモニア高値, 尿路結石, 意識変容 (EEG, ガス, 糖, CT)
有機酸	両親の近親婚, 家族性MR, 自然流産歴, 同胞の乳児死亡, 精神発達の退行, 原因不明のケトーシス or アシドーシス, 肝腫, 尿臭, 体臭(体重増加不良, けいれん, 意識障害発作, 嘔吐発作のくり返し, 低緊張, 哺乳障害)
ライソゾーム酵素	関節の可動域制限, 顔貌の異常, 神経機能の退行, 肝脾腫, cherry-red spots, 角膜混濁
EEG	発作性, 周期性の病歴がある。 けいれん, CP の合併, 退行, 異常運動, 異常行動, 皮膚の白斑(多動やボンヤリして集団生活不適応)(嘔吐, チアノーゼ, 脱力, 不活発)
骨レ線 (頭部, 手部)	発育障害, 特異な顔貌, 頭部, 顔面の変形, 大頭, 小頭, 関節運動制限, 肝脾腫, アシドーシス, 外傷の既往, 情緒剥奪, battered の既往, CT の適応に準ず。(眼科的所見; 白内障, 緑内障, 角膜混濁, cherry-red spots など)
CT	およそルチンとして。 小頭, 著しい頭蓋・顔面の変形, 頻回のけいれん, 新生児期の仮死・アノキシア, 出血の既往, 脳炎髄膜炎の既往, 頭囲増大, 運動障害(CPなど), 退行, 先天性の皮膚異常, (著しい低緊張)

染色体

- 1. ルチン 奇形の合併，発育障害，手掌紋の変化（単一屈曲線，t”）
小奇形2個以上，性染色質の異常
- 2. 特定手技（高分解等） Prader-Willi 症候群，retinoblastoma，agyria 等の疑い
- 3. Fragile X 特定な顔貌（long face，下顎大，大耳等）の男児，家族性の MR，母子出現例，原因不明の MR 男児，多動の MR 男子

細胞生物学的検査

- 1. 紫外線感受性 発育遅延，退行性神経疾患，基底核石灰化，皮膚の日光過敏性
- 2. X線感受性 著明な感染傾向と低緊張，失調，不随意運動の出現，色素沈着

次に，比較的ありふれた症例を設定してその時に するかを質問した。10人の研究協力者から得られた
どのような検査を優先的に実施すべきであると考え 解答について，解答数を附しておく。

記入用紙 (2)

解答数 10

項目別，選択順別

下記のような子供に遭遇した時に，実施する検査を選択順に記入して下さい。ルチンとして全て行う必要がある場合は1)の所に列挙して下さい。2)以下はそれよりも順位が下ることを意味します。なお，全て，孤発例で，特定の原因を思わせる身体徴候は存在しないと仮定して下さい。

- a). 血中アミノ酸 b). 血清電解質，コレステロール，尿酸，GOTなど一般生化学 c). 乳酸，
ビルビン酸 d). 血中または尿中有機酸 e). 免疫グロブリン f). 感染抗体 (TORCH)
- g). 尿中アミノ酸 h). CT i). EEG j). 染色体 (特定) k). 骨線 i). 以下は
適宜

- 1. 6カ月，男子，首の固定，追視などの発達不確実，麻痺はないがやや柔かい，精神遅滞が疑われる，副耳あり
 - 1) b(6) j(5) h(4) a, c, g, k, CPK (各2), f, e, i, IE スクリーニング (各1)
 - 2) h(4), a, c, k (各3), g, h, i, j, 血中ガス (各2), b(1)
 - 3) a(3), c, f, j (各2), d, e, i, リコール, EMG, CPK (各1)
 - 4) d(3), f, g (各2), c(1)

[註] a)~k) までで記載のないものはない。
- 2. 6カ月，男子，5カ月まで順調，1カ月前から infantile spasms 様発作，以後急に周囲に無関心となる。麻痺なし。
 - 1) i(9), h(6), b(3), a, c, f 各(2), d, g, 尿スクリーニング，酵素など (各1)
 - 2) a, b, c (各4), g, h, リコール (各3), d, f, j, 血液ガス (各1)
 - 3) d(5), a, g, k, j (各2), b, e, f, h, IEスクリーニング (各1)
 - 4) c, j (各1)
- 3. 1歳6カ月，男子，歩行は1歳3カ月開始，他人の話に関心が乏しく有意語なし。多動。自閉的傾向をもつ発達遅滞が疑われる，といわれた。
 - 1) i(5), b(4), a, h, j (各3), c, g (各2), f, k, 尿スクリーニング (各1)
 - 2) b(4), a(3), g, i, k (各2), c, 血液ガス, カテコラミン (各1)
 - 3) j(3), c, d, k (各2), a, c, h, f, g, 尿中 MPS, BSR 等 (各1)
 - 4) d, j (各2), c, f, g, h, i, k (各1)