

# 神経皮膚症候群の早期発見システムの試み

— 第 2 報 —

三牧孝至 田川哲三 寺田春郎 大阪大学医学部小児科  
井藤尚之 原田滋子 藪内百治  
藤川泰弘 愛染橋病院小児科  
二木康之 大阪府立母子保健総合医療センター小児神経科  
御前哲雄 岸和田保健所  
大里和久  
池田保健所箕面支所  
笹井康典 吹田保健所  
鈴木充子 豊中保健所  
広瀬育子 茨木保健所  
和田真理子 池田保健所

## 〔要旨〕

神経皮膚症候群の多くは、乳幼児期より特徴的な皮膚症状の他に、痙攣や精神運動発達遅滞を合併する。本研究では、昭和57年9月から昭和60年3月の間での出生児で、大阪府所轄の6保健所1支所に出生届を出した者を対象に、神経皮膚症候群の早期発見システムを試みた。対象とした神経皮膚症候群は、多発性神経線維腫症、結節性硬化症、Sturge-Weber症候群である。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)顔にある表面のもしあがっていない大きな赤アザ+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60年3月の間の出生児50,523名に対し、アンケート用紙の回収数は49,544名(回収率78.0%)であった。今回の調査で、結節性硬化症1名、多発性神経線維腫症の疑い10名、Sturge-Weber症候群の疑いが2名確認された。

## 〔研究目的〕

神経皮膚症候群の多くは、特徴的な皮膚症状の他に、乳幼児期から痙攣や、精神運動発達遅滞を伴う。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、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。<sup>1)2)</sup>

上述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、早期発見システムを試み、発症状況を把握するための疫学調査を行った。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、既に報告している。<sup>3)4)</sup>

今回は昭和57年9月から昭和60年3月の間の出生児について検討し、本システムの有用性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、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。

昭和57年9月から昭和60年3月の間の、上述の6保健所1支所での出生数は、50,523名であった。

今回の神経皮膚症候群の早期発見システムで用いた皮膚のアザについてのアンケート用紙を、Figure 1に示す。このアンケート用紙は、当初用いていたアンケート用紙を改変し、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工夫されている。

(Figure 1)。

本研究の調査方法をFigure 2に示す。皮膚のアザについてのアンケート用紙を、6カ月児検診のスクリーニングに用いるアンケート用紙と共に郵送した。回収したアンケート用紙の結果を、Table 1に示す判定基準に従って、(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(Sturge-Weber症候群の疑い)にあてはまる児を選別した。その結果、検診を必要とする児を保健所に来所させ、大阪大学小児科の小児神経部門の医師が検診を行なった。検診の結果、精密検診を必要とするもの、保健所での経過観察を必要とするもの、再診不要のものに分けた。精密検診を必要とするものは、大阪大学小児科と皮膚科を受診させ、診断を確定した。(Figure 2)。

#### (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60年3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、50,523名である。

アンケート用紙の発送数は49,544名で、回収数は38,662名であった。アンケート回収率は、箕面支所が90.7%で最高で、最も低い回収率を示したのは、豊中保健所で72.6%、全体の平均回収率は78.0%であった。(Table 2)。

今回の調査で、白斑(+)の者は3,500名(9.05%)、顔の表面のもり上っていない赤アザ(+)に○印を付けた者は、638名(1.65%)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た者は、白斑(+)の者が86名、褐色斑(+)の者が121名、顔面の赤アザ(+)の者が96名であった。これらのうちで、前述のTable 1の判定基準に合致する者で、検診の結果、大阪大学小児科と皮膚科で精密検査を施行した症例は、多発性神経線維腫症の疑いが10名、Sturge-Weber症候群の疑いが2名であった。尚、今回のアンケート調査で、結節性硬化症が1名みられ、保健所での検診時には診断が確定していた。

#### (考察)

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ために、精神遅滞児の原因に関する疫学的検討を行い、既に報告している<sup>1)2)</sup>その結果、大阪府所轄の24保健所7支所で、昭和52年から昭和55年の間に扱った障害児は、総出生数316,153名のうち1,854名であった。これらの障害時のうち、精神遅滞を有する者の内訳は、重症心身障害児234名(12.6%)、重度精神遅滞児65名(3.5%)、中度精神遅滞児319名(17.2%)、軽度精神遅滞児441名(23.8%)であった。そのうち、神経皮膚症候群の患者は、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、合計10名であった。

今回の調査では、昭和57年9月から昭和60年3月の間の出生児50,523名に対して、アンケート調査で38,662名の回答が得られ、結節性硬化症が1名、多発性線維腫症の疑いが10名、Sturge-Weber症候群の疑いが2名確認されている。また、色素失調症の患児が4名確認され、経過観察中である。

今回の調査で確認された神経皮膚症候群のうち、神経症状を合併していたのは結節性硬化症の1例のみで、この症例は本アンケート調査以前に神経症状を発症しており、他の医療機関で

治療を受けている。他の症例はいずれも調査時には、神経症状を合併しておらず、血液生化学検査、頭蓋し線、頭部CTスキャン、脳波および眼底検査を、可能な限り施行し、異常を認めていない。今後、注意深い経過観察が必要であると考えられる。

多発性神経線維腫症においては、中枢神経症状を合併する頻度は、頭蓋内腫瘍、痙攣、精神遅滞のいずれも約10%程度であると考えられている。従って多発性神経線維腫症の発症状況や出現頻度を把握するためには、精神遅滞児や痙攣を有する児を調査するよりも、本調査のような皮膚所見のアンケートに基く方法の方が、より正確に把握できると思われる。本調査ではアンケートの回答が得られた38,662名中、10名の多発性神経線維腫症の疑いが確認された。多発性神経線維腫症の出現頻度は、約3,000人に1人と言われており、本調査での結果ともよく一致する。問題は、このようにして発見された多発性神経線維腫症の疑いの患児の両親に、どのように説明し、精密検査をすすめる、いかに有意義に経過観察するべきか、であろう。

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1例はすでに他の医療機関を受診していた。

顔面の赤色斑に関しては、「顔面の表面のより上っていない大きな赤アザ」というアンケートの質問に対し、○印を記入した例のほとんどが単純血管腫あるいは海綿状血管腫で、Sturge-Weble症候群の疑いは2例のみであった。

今回の調査を通じて、他の神経皮膚症候群が発見される可能性があること、母斑症に対する形成外科的治療についての相談が多かったこと、皮膚症状のみの患児の、両親への説明が困難な場合があること、精密検査の依頼に限界があること、などを付記しておく。

## 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 1984:16:271-278。

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。

4) 三牧孝至、田川哲三、田中順子、寺田春郎、井藤尚之、藪内百治、大谷和正、御前哲雄、大西百々代、笹井康典、鈴木充子、広瀬育子、二木康之、和田真理子、神経皮膚症候群の早期発見システムの試み、厚生省心身障害研究「母子保健システムの充実に関する研究」昭和59年度研究報告書。1984:161-4。



## 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、乳幼児期より特徴的な皮膚症状の他に、痙攣や精神運動発達遅滞を合併する。本研究では、昭和57年9月から昭和60年3月の間での出生児で、大阪府所轄の6保健所1支所に出生届を出した者を対象に、神経皮膚症候群の早期発見システムを試みた。対象とした神経皮膚症候群は、多発性神経線維腫症、結節性硬化症、Sturge-Weber症候群である。方法は皮膚のアザに関するアンケート用紙を、6ヵ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)顔にある表面のもりあがっていない大きな赤アザ+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60年3月の間の出生児50,523名に対し、アンケート用紙の回収数は49,544名(回収率78.0%)であった。今回の調査で、結節性硬化症1名、多発性神経線維腫症の疑い10名、Sturge-Weber症候群の疑いが2名確認された。