

脆弱X症候群の自然歴

1. 調査票集計 2. 身体発育、臨床像、処遇について

(分担研究：先天異常疾患の成因と自然歴およびトータルケアに関する研究)

杉江秀夫1)、伊藤政孝1)、福田冬季子1)、杉江陽子2)

要約：

脆弱X症候群23例につき現在までに集計できた調査用紙を基に、身体発育と臨床像及び患者の就園、就学、保健医療との関わりについて検討した。身長、体重とも健常児とほぼ類似の経過を示したが、学童期から平均値を下回る傾向があった。頭囲は全例50%タイルを超え2SDをこえる症例も見られた。精神遅滞と共に行動異常が高頻度に認められ、就園、就学では特殊学級、養護学校へ通学している例が多かった。患者の現況を把握する事は患者および家族の生活の質を重視したトータルケアを考える上で重要である。

見出し語：

脆弱X症候群、精神遅滞、3塩基反復、X連鎖性精神遅滞

[研究目的]

精神遅滞は小児期の中でも発達障害の重要な疾患であり、さまざまな基礎疾患に由来している。脆弱X症候群は遺伝性精神遅滞では最も多い頻度を占め、精神遅滞を主症状とする発達障害に加え身体的特徴および行動異常を来す疾患である。その周生期の状況、生育歴、身体発育特徴を明らかにすることは、本疾患を含め小児の発達障害のトータルケアを考える上で重要であり、昨年度本疾患について作成した「脆弱X症候群調査表」を基に本疾患のわが国における現況について分析し、患者の生活の質を重視した医療・療育にいかに関与させるかを検討する。

[研究方法] 対象は脆弱X症候群と診断された23例

である。全例男児(年齢2歳～12歳)である。調査票にもとづいて(1)患者の一般情報・発達・生育歴(2)身体発育(3)現在の処遇、保健医療との関わりについて分析した。

また臨床像については調査票から得られた項目から特にHagermanの提唱している13項目のチェックリストについて比較検討した。

[結果]

(1)患者の出生時一般情報、発達生育歴などについては表1に示した。平均在胎週は40.1ヶ月、平均出生時体重は3300グラムとやや重く、平均身長49.9cm、平均頭囲33.4cmと一般

浜松市発達医療総合センター小児神経科1)、浜松医科大学小児科2)

Department of Pediatric Neurology, Hamamatsu City Medical Center for Developmental Medicine

新生児集団と有意差はなかった。出生児平均父親年齢は30.2歳、平均母親年齢は26.7歳で一般集団と有意差はなかった。IQ/DQは平均50.8で中等度の遅れを認めた。

表1

初診時年齢	59.6±31.2 (m)
患者出生時	
父親年齢	30.2±5.6 (y)
母親年齢	26.7±2.7 (y)
在胎週	40.1±1.5 (w)
出生体重	3300±400 (g)
身長	49.9±1.9 (cm)
頭囲	33.4±1.2 (cm)
胸囲	32.3±1.1 (cm)
発達歴	
head control	4.5±1.1 (m)
sit alone	8.7±1.6 (m)
rolling	6.9±1.7 (m)
walk alone	18.9±1.9 (m)
speak	22.0±5.9 (m)
DQ/IQ	50.8±14.0
%fragile X cell	14.0±13.1 (%)
精神遅滞の家族歴	56 (%)

(2) 身体発育：体重、身長は8才まではほぼ健常児と同様の推移を示すが、その後やや平均値を下回るようになる。頭囲は8才頃まで常に平均値を上回っており、中には2SDを超える例も見られる

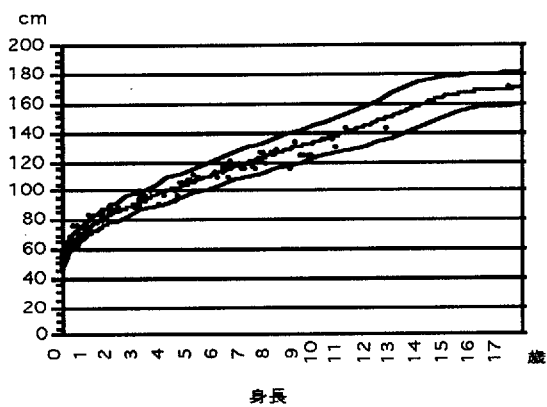


図1

が、その後ほぼ平均値に近い値をとってくる(図1、2、3)。なお今回の調査では思春期以降の

症例が少なく成人での身体発育の最終値は不明である。

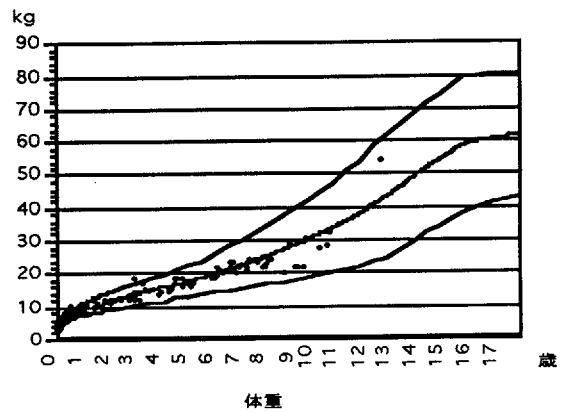


図2

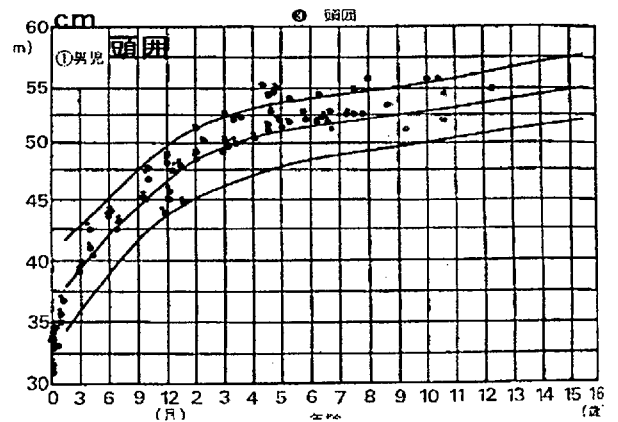


図3

睾丸の大きさは生後5歳で既に3 mlを超える例があり巨大睾丸の様相を呈している。生後8歳以降では全例が4 ml以上であった。従って思春期以前でも睾丸容量を測定することは診断価値があると思われる。

(3) 現在の処遇・保健医療との関わり：患者の全体的な自立度は、図4に示すように90%で何らかの指導介助が必要であった。また年齢が長ず

るほど介助に関わる度合いは増していった。

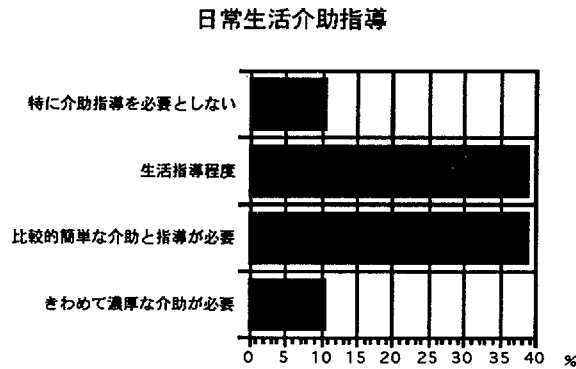


図 4

患者の社会生活上での適応と関連すると思われる、就園・就学状況では幼児期は普通園に通園している例が多いが、就学後では特殊あるいは養護学校への就学が圧倒的であった（図 5）。

現在の就園、就学状況

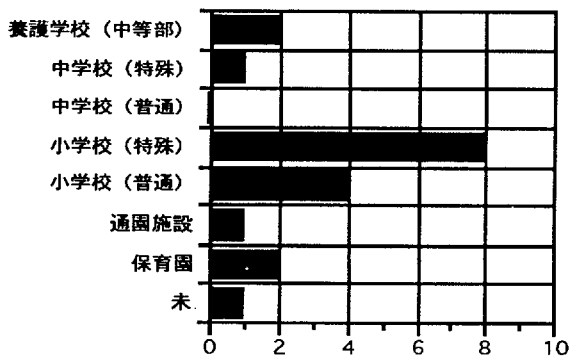


図 5

「考察」本調査結果（中間報告）によると本症候群では身体的ハンデキャップは比較的軽いが、患児の示す精神遅滞の程度（中等度から重度）、行動異常（自閉的、多動、衝動性、注意集中困難など）のため社会的適応が困難になっていると考え

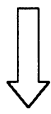
られた。また乳幼児期から精神運動発達遅滞が明らかであるにもかかわらず、確定診断がなされている平均年齢は約 5 歳であり、その間の療育を含めた適切な指導について分析が必要である。診断を確かなものにする事は患者の家族への適切なアドバイス、および就園就学への社会的援助への取り組みを早期から可能とすると思われる。我々は簡便な診断法の試みとして、本疾患の遺伝子産物である FMR-1 protein (fragile X mental retardation-1 protein: FMRP) に対する抗体を用い血液塗末標本において免疫染色を行い、診断に応用できるかどうか検討中である。この方法は簡便であり早い時期での患者の診断に今後の応用が期待できる。米国では本疾患の会「National Fragile X foundation」が活動しており、患者へのきめ細かな情報提供を行っている。本疾患は適切な指導が行われることによりよりよい社会的適応が期待できるため、医療・保健・福祉が連携しながら質の良い生活ができるようなトータルケアの指導を考えてゆく必要がある。

文献：

- 1) 伊藤政孝、杉江秀夫ら. 脆弱 X 症候群の男性患者における FMR-1 遺伝子の発現について. 脳と発達 27:405-7, 1995.
- 2) The National Fragile X Foundation. Fragile X syndrome: A handbook for families and professionals. 1995.



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



要約:

脆弱 X 症候群 23 例につき現在までに集計できた調査用紙を基に、身体発育と臨床像及び患者の就園、就学、保健医療との関わりについて検討した。身長、体重とも健常児とほぼ類似の経過を示したが、学童期から平均値を下回る傾向があった。頭囲は全例 50%タイルを超え 2SD をこえる症例も見られた。精神遅滞と共に行動異常が高頻度に認められ、就園、就学では特殊学級、養護学校へ通学している例が多かった。患者の現況を把握する事は患者および家族の生活の質を重視したトータルケアを考える上で重要である。