

# ハイリスク児の健全育成のシステム化に関する研究

## 総括研究報告

主任研究者 前川喜平

要約：ハイリスク児の健全育成のシステムを確立することを目的として7分担課題について研究を行った。ハイリスク児の発達支援（早期介入）システムに関する研究ではNICU入院中の介入と退院後の連携、乳児期の介入システム・幼児期の介入システム・ハイリスク児の地域ケアの在り方について現在、各地域や施設で行われている方法、システム、効果について括めた。発達障害の早期発見とケアの大系化に関する研究では、発達障害児の早期診断と早期ケアの具体的方法、並びに発達障害児のコミュニケーション能力の開発について、現在行われている方法、システムについて括めた。発達の観点からみた療育指導の在り方については、効果的な療育相談の在り方について、療育の科学的根拠や、障害の早期発見と早期療育のシステム作り、療育法の見直し、学童期以降の医療ケアの必要性と療育機関の役割について検討を行った。小児の運動性疾患の介護等に関する研究では先天性無痛無汗症、骨形成不全症を中心にして介護の問題点と方法について現在の状況を括めた。学習障害児に関する研究では、学習障害の早期診断、効果的な介入方法、基底病態などについてアンケート調査や、LDリスク児の長期追跡調査、低出生体重児のLDの認知障害の検討などを行い、これからは境界知能LDが特に重要である。先天異常モニタリング等に関する研究では、先天異常のモニタリングと先天異常発生予防について調査と、先天異常の発生予防と妊娠中の葉酸投与についてなどの検討を行った。先天異常の自然歴、トータルケア及び遺伝医療情報のシステム化では、先天異常の自然歴に基づく、患者指導や、トータルケアの試案として、Rubinstein-Taybi症候群と脆弱X症候群、Marfan症候群の健康管理のガイドラインを作成した。

見出し語：ハイリスク児、発達支援、ケアシステム、療育指導、介護、学習障害、先天異常モニタリング、先天異常健康管理

### I. 研究計画

#### 1) 目的：

周産期医療の進歩により、ハイリスク児の広域的システムケアが問題となっている。ハイリスク児については、保健所、医療機関、市町村、児童相談所等、多機関が関与することにより、包括的、広域的なケアシステムの構築を図ることが必要である。このため、フォローアップや療育相談の在り方について検討することにより、効果的な発達支援システムを構築するとともに、併せて、早期診断とそのケアの方法について研究を行い、システム化の具体的方法を、確立することを目的とする。

#### 2) 実施計画：

7つの課題について7名の分担研究者を中心に研究が行われるよう計画された。すなわち①ハイリスク児の発達支援（早期介入）システムに関する研究（分担研究者：前川喜平）②発達障害の早期発見とケアの大系化に関する研究（分担研究者：高嶋幸男）③発達の観点からみた療育指導の在り方に関する研究（分担研究者：小西行郎）④小児の運動性疾患の介護等に関する研究－先天性無痛無汗症、骨形成不全症を中心に（分担研究者：二瓶健次）⑤学習障

害に関する研究（分担研究者：竹下研三）⑥先天異常モニタリング等に関する研究（分担研究者：住吉好雄）⑦先天異常の自然歴、トータルケア及び遺伝医療情報のシステム化に関する研究（分担研究者：黒木良和）である。前川班では、NICU入院中の介入と退院後の連携、乳児期の介入システム、幼児期の介入システム、ハイリスク児の地域ケアの在り方について現在、各地域や施設で行われている方法、システム、効果について括めた。高嶋班では、発達障害児の早期診断と早期ケアの具体的方法、並びに発達障害児のコミュニケーション能力の開発について、現在行われている方法、システムについて括めた。小西班では、療育の科学的根拠や、障害の早期発見と早期療育のシステム作り、療育法の見直し、学童期以降の医療ケアの必要性と療育機関の役割について検討を行った。二瓶班では、先天性無痛無汗症、骨形成不全症を中心にして介護の問題点と方法について現在の状況を括めた。竹下班は、学習障害の早期診断、効果的な介入方法、基底病態などについてアンケート調査や、LDリスク児の長期追跡調査、低出生体重児のLDの認知障害の検討などを行った。住吉班では、先天異常のモニタリングと先天異常発生予防について検討を行った。黒木班は、先天異常の自然歴をもとにして、いくつかの先天異常疾患に

ついて健康管理のガイドラインを作成した。

### 3) 本研究の構成と組織：

ハイリスク児の健全育成のシステムを作成するためには広範な分野の研究協力者が必要である。このため、7つの課題について7つの分担協力者により研究が行われた。各分担研究課題ごとに研究協力者を委嘱し、分担研究者7名、研究協力者75名、計82名の研究者で、組織した。全研究者の氏名、所属、職については、別添の研究人名簿に記載した。この他に各分担研究ごとに共同研究者167名存在している。

## II. 研究経過

本年度は初年度であるので、ハイリスク児の健全育成のシステム化について、各課題毎に、地域や、施設でのシステムや方法などについて現状を括めた。なお本研究班の啓蒙として、「ハイリスク児の発達支援（早期介入）」の公開シンポジウムを開催した。

## III. 研究成績

### 1. ハイリスク児の発達支援（早期介入）システムに関する研究

（分担研究者：前川喜平）

#### 1) ハイリスク児の発達支援システムについて

##### （1）発達支援（早期介入）の目的：

早期介入は脳障害を治療するものではない。これを行うことにより、母親の養育態度や、児に対する考えが好ましい方向に変化し、このため子どもは欠陥がありながらも社会適応を可能とする。

##### （2）発達支援システム：

現在、各施設で行われている方法、システム、効果についての紹介と討議を行った。

#### a. NICU入院中の介入と退院後の連携

カンガルー法（堀内）は在胎32週以上、母親が希望した場合に行うが、無呼吸発作の減少、静睡眠の増加、体重増加率の上昇、好ましい愛着形成など非常によい結果が得られている。施行中の体温、酸素濃度はカンガルー保育中はむしろ安定する。父親のカンガルー法体験により、のめり込みがみられた。赤ちゃんマッサージ、NICUにおける保母の役割と意義、NICU中の光や音をいかに減らすか、児の医療中心のNICUを母親を考慮したNICUにどのように替えるかの方法などが紹介され討議された。監視装置の音を消したり、夜間は不必要な照明は全て消すや、母親の様子によりこちらから積極的に声をかけるなどである（犬飼、喜田ら）。NICU入院中の母

親の支援について「プレママふれあい教室」「子育てのしおり」の資料をもとにして説明があった（南部）。母親の未熟児出生からの心理的変化とこれに対する対応の説明と討議がなされた（橋本ら）。母親の反応は癌の告知と類似の反応をしめすものである。退院後の連携については、入院中に地区の保健婦がNICUを訪れ、担当医から母親と一緒に話を聞き、これからのフォローについての方針を話し合う方法や、里帰り分娩では、その地方の最も適当な施設を紹介する方法（石川県）や、小児科への紹介状の統一（九州）、保健所への情報の流し方について検討をおこなった。

#### b. 乳児期（toddler age）の介入システムの確立とその効果

歩き始めるまでは各施設でおこなわれているそれぞれの方法について紹介があった。歩き始めるまではフォローアップが中心であるが、この中に、どのようにして母親の支援や、母親同志の交流を組み込むかが大切であることが話し合われた。聖マリア病院育児療養科における育児支援研究会、育児サークル、親の会や神戸のシステムや、いままでそのようなシステムが無かった福井の場合などが紹介された。また、NICU退院後の地域の保健所や、保健婦との連絡ならびに交流が不十分であることが話題となり、これらを含めて退院後から歩き始めるまでの支援をいかに行うかの話し合いがなされた。退院後よりグループを作り支援しているもの、6か月頃より行っているもの、1歳前後より行っているものなどがある。

#### c. 幼児期の介入システムの確立とその効果

聖隷浜松では、完全なコントロールをとって早期介入を試みている。介入群、非介入群について在胎週数、出生体重、親の学歴、経済状態、家族構成などの対比が示されたが、全ての面で、完全なコントロールを設定することはできない。日赤では歩き始める前と、後の2つのグループについて早期介入をおこなっているが、遊びについては、自由遊び、集団遊び、親子遊びなどを適当に組み合わせる必要がある。遊びの内容については子どもが興味を示すものを主体とするが、その範囲内で発達の促進につながるものがよい。介入中の観察を通して、親子関係、母親の態度、子どもの発達などいろいろのことが判断される。支援については主題を決めて母親たちに話すのと、お茶を飲みながら親たちの質問に適当に答えるのと、介入中に親たちと話すなどいくつかの方法があるが、いずれにしてもこちらから積極的に指導する姿勢は好ましくない。そのほか、介入は自

治医大、東邦、埼玉小児医療センター、久留米市などでやっている。極低出生体重児の就学後（3年生）の発達について前川らは、微細神経徴候、WISC-Rなどの結果からは学習障害が疑われるのに、実際には学校で問題のみられない症例が存在している。これらは親の受入かたや育て方によるのではないかと思われる。

#### d. ハイリスク児の地域ケアの在り方の検討

石川県の「大きなあれ未熟児総合ケア推進事実」について飯田の報告があった。石川県では極低出生体重児の早期支援を平成8年度より県の事業として、次の4本柱で行っている。未熟児保健・医療連携事業、大きなあれフォローアップ事業、未熟児育児支援ケース検討会、「大きなあれ親の会」の育成と支援事業。NICUの保健婦訪問は親の許可を得て平成8年9月より実地されたが、その実情が報告された。今後、支援システムが好ましい方向に発展することが予測される。久留米市では市の事業として極低出生体重児の早期介入を行っている。青木は、埼玉県のフォローアップシステムと支援システムについて報告した。県の事業として保健婦のNICU訪問は施行していないが、ハイリスク児のフォローは保健所で行っている。医療機関との連携は不十分である。保健所よりの訪問、電話連絡などより低出生体重児はほぼ把握できている。庄司らは主なNICUにおける入院中、退院後の支援システムのアンケート調査を行い、NICUにおける早期介入については、特に行っていない36.8%、プログラムの作成を検討している30.9%、実施している20.6%、退院後の支援については、特に考えていないが約半数47.7%、検討中である20%、活動しているが16.9%である。

#### 2) 効果的なフォローアップシステム

ハイリスク児の早期介入やフォローアップの経験より、フォローアップを別べつに行うよりも、早期介入、支援と一緒にこなうことが、効果的方法であるとの結論に達した。

## 2. 発達障害の早期発見とケアの大系化に関する研究（分担研究者：高嶋幸男）

### 1) 胎児および新生児の頭部画像診断（形態と行動）に続くケア指針の確立

胎児・新生児の超音波、CTおよびMRIによる頭部画像診断を行い、神経症状発現前から脳障害を診断し、早期のリハビリテーション計画をシステム化する（高嶋、吉里、近藤、松井、橋本、落合）。

まず、周産期の情報は、発達障害児をケアしてい

く上で非常に重要であると考え、現状を調査した。APGAR、頭部エコー、MRI/CTの所見は約半数、フィルム画像に至っては21%しか情報がなかった。今後、患者の治療を円滑に勧めていく上で、周産期情報の病院間の伝達がスムーズにいくためのシステム化が早期に必要であると思われた（小沢・高嶋）。肢体不自由児施設を受診した極低出生体重児についても検討され、初診時年齢では、1歳未満が約30%で、3歳以上の児も34%に認められ、受診経路ではNICUのある病院で出生後からフォローされた児は28%であり、他の施設から紹介された児は55%であり、家族の不安や不十分な追跡を示唆していた。CTやMRIなどの画像とともに紹介された例は病院からの紹介のうち17%と少なく、追跡システムの重要性が伺われた（岡藤・落合）。胎児期の中枢神経系障害の診断は成因の追求のみならず、生後のケアと追跡に重要である。確率密度分布図を用いたヒト胎児心拍数変動の定量的な解析から、出生前に胎児脳機能評価を試みた。その結果、心拍数変動に異常を示す例では、少なくとも延髄から中脳に至る領域の脳幹に機能的な異常を発現する部位が存在し、脳幹の器質的病変のスクリーニングが可能であることが明らかとなった（吉里）。発達障害の危険性のある極低出生体重児を特定することを目的として検討し、出生体重750g未満、多胎、脳の形態異常の3つ危険因子のいずれかを有する児は発達障害を示した児の60%を占めていた。これらの要因は発達障害予測の指標として重要であると考えられた（近藤）。新生児期の頭部MRI検査は約9割で運動障害を予測できた。しかし、画像診断では予測できない疾患が存在し、未熟児の良性的脳室拡大を病的と診断しないよう注意する必要がある。重症児を扱うNICUにおいては積極的なMRI検査が外来フォローやリハビリに有用であり、長期に有効利用されるべきである（松井）。新生児期の頭部超音波では生後もっとも早く頭蓋内病変を把握できる。新生児期画像所見の信頼性を知るために、病理所見と比較検討した。障害に対する早期ケアを考慮する上で、bright brainの意義の重要性を明らかにした（井合、橋本）。

### 2) 遺伝子・生化学的診断とケア指針の確立

母体および胎児の異常を遺伝子あるいは生化学的に胎内または生後に診断し、児と家族にとって最適なケアを検討する（難波）。その一つとして、まず、脆弱X症候群と脊髄性筋萎縮症の効率的な遺伝子診断の方法について検討した。脆弱X症候群では繰り

返し配列の延長は、PCR後に(GGC)10オリゴヌクレオチドにてハイブリダイゼーションを行い、ケミルミネッセンスを用いて検出する方法を確立し、精神遅滞患者の検査に利用した。また、脊髄性筋萎縮症の遺伝子診断では、PCRと銀染色を組み合わせ、簡便に診断できるシステムを確立した。この方法は、この疾患の確定診断や出生前診断に有用である。

### 3) 早期診断に続くコミュニケーション能力の発達援助

早期に診断された発達障害児において、コミュニケーション能力の発達援助を行うには、その発現の機構を明かにし、援助の方法を開発し、効果的な対策をたてる必要がある(加我、稲垣、松井、落合、高嶋)。

言語的および非言語的コミュニケーション能力の評価のために、言語獲得以前の乳幼児の発声と意思伝達が困難と思われた脳性麻痺例の発声を音響学的に解析した。正常発達を3段階に分けて調べられ、音響学的解析は臨床的に意思伝達が不可能な発達障害児におけるコミュニケーション能力の評価方法として有用と思われた(稲垣)。

新生児の聴覚スクーリングのために、最近世界的に使われ始めた耳音響反射を従来の行動反応聴力検査(B0A)や聴性脳幹反応(ABR)と比較検討した。その結果、反応はB0Aが83.3%、E0AEが80%、ABRが93.3%で、耳音響反射は、B0Aとの同時検査がすすめられ、問題があれば、最後にABRを用いるのが良いと考えられた(加我)。

### 3. 発達的な観点から見た療育指導の在り方に関する研究(分担研究者:小西行郎)

今年度は前年度の成果を踏まえ、4つのグループに分けることにした。1班は前年度と同じく療育の科学的根拠の構築にむけて基礎的研究の文献的考察や行動学的観察を行った。2班は障害の早期発見と早期療育について、システム作り、療育法、育児支援などについて検討した。3班は療育法の見直しを行った。4班は学童期以降の医療ケアの必要性和療育機関の果たす役割について検討した。

1班は山本、川口、二木、そして小西で構成した。山本は療育に関する基礎的研究についての文献的探索を行った。1980年以降、functional MRIやPETなどを用いた新しい実験が行われているが、多くはリハビリテーションの効果を裏付けるものであり、早期にリハビリテーションを行うことが有効であるとしている。しかし、強制的な訓練はかえって脳の機能に混乱をきたすだけであるという報告もあ

り、今後適切な訓練の開始時期と方法の検討が必要であると報告した。川口は脊髄損傷について、自らの動物実験と文献的レビューをおこなった。それによれば、まだまだ多くの問題点はあるものの、脊髄損傷の神経修復に関しては動物実験だけでなく、臨床の場でもその可能性が示唆されるようになっており、将来にむけて明るい展望が開けそうであると予想している。二木は乳児の哺乳に伴って、律動性波が後側頭部に観察されることを発見した。このことは哺乳にともない大脳皮質がなんらか活動をしていることを示唆するものである。小西は胎児や新生児の自発的全身運動を観察し、出生前から乳児期までの変化について検討した。それによると、この運動は複雑であることが正常である重要なポイントであり、発達の過程で徐々に単純になる。このことを複雑系の理論で検証しようと考えた。二木と小西の研究は従来の新生児神経学に疑問を投げかけるものである。2班は伊藤、白瀧、広川で構成した。伊藤は地域保健法の改正に伴って、滋賀県の検診システムを再構築することを通じて、障害児の包括的ケアのためには保健所を核とした地域での保健、医療、福祉、教育の連携と共に専門機関との連携が重要であることを報告した。白瀧は発達障害児の早期発見と早期療育を行う場として市町村の保健センターが重要と考え、発見のためのチェック項目の見直しと、検診体制、親への障害の告知と支援、さらに療育指導と介入法および人的資源の確保についての問題点を明らかにした。広川は障害をもつ双子の母親にたいして育児にかかわるいくつかの問題点を検討した。それによると、障害児をふくむ双子の育児は、家族、とくに母親にかかる負担が非常に大きく、それだけに危険度も高く、母親への心理的サポートが必要であるという。排卵誘発剤による不妊治療の進歩や周産期医療の進歩によりこうした双子の出生は増加しており、そうした子を持つ母親への育児支援は今後重要な問題となるであろうと思われる。

3班は北原、小西薫、松木、八木よりなる。北原は昨年療育の二次障害について検討したが、本年度は療育を開始するまでの手順について検討した。療育を始めるためには、その目的を明確にする必要がある。そのために、訓練を開始するまでの手順として、障害の診断と評価、訓練の必要性、目標の定め方、訓練の意味、家族生活における訓練の位置づけ、家族への説明について、現状と問題点について報告した。小西薫は従来の訓練がとすれば1対1での個別訓練が主体であることに疑問をもち、発達障害、とくに自閉症に対して集団訓練が必要ではないかと

考え、リズム遊びなどを中心とした集団療育を行っている。松木は視覚障害者の個別指導を発達心理の立場から行っているが、その中から視覚障害児の行動特性を観察した。それによると彼らは坐位を非常に嫌ったり、前方にハイハイしながらいないなど健常児とは違った行動をする。そのために健常児を手本とするような指導法は困難であり、かれらの発達様式をふまえた指導が必要であると強調した。八木は療育にたいする親の評価をアンケート調査した。

4班は富和、杉本、栗原で構成した。この班は学童期以降の障害児の医療的ケアについて検討した。富和は通学している障害児についてアンケート調査を行った。いままで障害児医療とは発見と訓練が強調されることが多く、学童期になると医療からは切り離されて考えられることが多かった。しかし、かれの調査では学童期になっても医療ケアを必要とする児が多く、それに反して障害児を、極的に受け入れてくれる医療機関は少なく、一般医療機関では障害児を積極的に受け入れるところは少なかった。障害児ドックなどを行うことで、開業医や校医あるいは養護教諭などに障害児を理解してもらえるように努力することが大切だとかれらは報告している。杉本らは学校における障害児の「医療的ケア」について検討した。昭和54年の養護学校義務かと障害児医療の進歩によって、重症障害児の通学が増加してきた。しかし、現在養護学校などで行われている導尿、経管栄養、投薬などの行為は医療行為とされ、教師が行ってはならないために現場では多くの混乱が生じている。そこで彼らは校医の立場から養護学校における医療行為の実態を検討した。そして、養護学校の校医のあり方、制度の問題点などを明らかにした。栗原は在宅障害児にたいする医療ケアについて検討した。心身障害者の在宅福祉の向上をめざして、彼らのセンターでは「ともしび運動」の一貫として母子短期入所を行っている。多くは就学前の症例であるが、学校不適応や思春期の問題をもつ症例が入所することも少なくない。そうした児にとって、こうした症例では短期の母子入所による療育指導は母親の障害の受容や理解の促進に効果があると思われる。しかし、経済的な問題もあり今後検討する必要があると思われる。

#### 4. 小児の運動性疾患の介護等に関する研究（分担研究者：二瓶健次）

1) 運動性疾患の介護を考えるに、患者をいかに介護するかということだけでなく、介護者やその兄弟の負担についても考えていかなければならない。そ

の点から、亜急性硬化性全脳炎の患者を介護している家族がその介護に当たって介護者が負担を感じている、10項目の中からもっとも重要な項目と考えられる、(1)の意識状態、(2)移動状態、(3)食事の介護状態、(4)呼吸状態、(5)体重の5項目を取り上げた。それぞれを重症度から4段階評価し、そのおのおの点数を合計したものを介護の負担スコアとした。最小点数は5点で最大点数20点である実際の患者についてこのスコアをあてはめると、介護者の負担状況と一致していた。

患者の兄弟の精神的な負担についても調査したが、当然のことながら、受動的、固執的、情緒不安定など性格傾向にいくつかの特徴が認められた。介護については介護やならびにその兄弟にも目を向けて考えていかなければならない。

運動性疾患の介護にさいして、様々な随伴症状が問題となるが、今回は脊推の障害、とくに側弯と歯科的な問題をとりあげた。側弯については3年間と13年間の運動障害児のレントゲンによるCobbの角度による側弯の経過を観察したが、骨成長をしている時期には急速に側弯は進展し、成長の停止した以後の側弯の進展は少ない。その形態はC字型が多かった。その原因疾患は多種にわたった。側弯は患者の各臓器への負担ばかりでなく、介護にも大きな影響を与えているのでこの時期までの予防が重要である。今後側弯予防の介護の手引きを作成したい。

歯科的合併症も小児の運動性疾患に高頻度に見られるが、とくに先天性無痛無汗症、骨形成不全症では重篤なものである。無痛無汗症では、痛みを感じないために舌を噛んだり、穴をあけたり、口唇の外傷が著しい。しばしば舌の変形が強く、機能しなくなることもある。歯科的対処について多くの症例の経験から報告された。骨形成不全症では顎の形成異常、歯芽形成異常など多くの歯科的問題を有している。歯科的対処について報告した。

先天性無痛無汗症の介護についても、今回のテーマであるが、従来、本症は極めてまれな疾患とされておりその実態はほとんど不明であったが、われわれの調査で現在約50名の患者が確認された。無痛無汗による様々な合併症を呈しており、全国調査により、その実態を明らかにした。乳児期は口内傷の外傷、幼児期は骨折、火傷、骨髄炎、高体温、知能障害などが多くなり、学童期では関節障害、とくにシャルコー関節などが発症し車イス生活がほとんどとなる。一般的な小児の運動性疾患の問題の多くをかかえており、その介護は多くの疾患の介護の参考になるものと考えられた。無痛無汗症については、

今回、これらの調査と、実際に介護している親の問題を取り入れて、患者の親、患者にかかわる人向けの手引書を作成した。今後、医師向けの手引書も作成の予定である。

骨形成不全症は2万人から数万人に一人の発生頻度を有する1型コラーゲンの質的、もしくは量的な異常に基づく骨系統疾患である。頻回の骨折、骨変形、成長障害など患者の社会的活動に制限を生じることが多く、その介護にも問題が多い。今回45施設、230名の患者に対してのアンケート調査を行ないその実態を明らかにした。骨折の頻度では子宮内骨折、生下時骨折、などがすでにみられているが、生後は乳幼児期に多発し、思春期以後減少する。四肢長管骨主体に認められ、側弯、後弯を始めとする脊椎の変形も高頻度であった。成長障害は男性成人は平均135.1cm、女性成人の平均は121.4cmと著明であった。骨折、成長障害に対する予防、治療の開発が望まれた。骨折の治療として、Bailey-rod法（髄内定金属による固定であるが、内筒、外筒からなりロッドが骨の成長に伴って伸びるという特徴がある。そのために再手術の頻度を抑えることが可能）を13例の患者に行なった。しかし、成長期に挿入されたロッドが伸長した例に合併症が多かった。まだ問題が残されている。本症も側弯が高頻度に認められ、側弯の介護予防法の確立を行ないたい。

#### 5. 学習障害児に関する研究（分担研究者：竹下研三）

(1) 一般児童・生徒でのLDの頻度をPRSによるアンケート方式で調査した結果、0.95%にLD児の存在が疑われた。

(2) 3歳児健診でLDリスクとされた児を長期に追跡すると、いったん正常児と判断されても、学年の進行とともに再びLDとなる児の存在が報告された。

(3) 低出生体重児から運動や言語に異常がなくとも、視覚認知に特異的な障害をもつ児の存在が知られてきたが、彼らの障害は複数刺激での同時処理やパターン認知、数概念などに著名な障害があることが報告された。

(4) 学習障害の近縁の障害には、広汎性発達障害、注意欠陥多動障害、境界知能障害の児がいるが、境界知能障害群は特異な注意欠陥多動に近い状態の群で、今後の対応に注意が必要であると報告された。

(5) 学習障害の神経生理学的検査では、p300など長潜時での成分に特異な異常が認められているが、刺激方法にも新しいシステムの導入が試みられた。

#### 6. 先天異常のモニタリング等に関する研究（分担研究者：住吉好雄）

1) 先天異常のモニタリングを継続し異常発生を監視するグループ（人工ベース、病院ベース）、夫々のモニタリングプログラムから現在までの調査結果が報告された。

幸いいずれのモニタリングプログラムに於いても特定の異常児の多発はみられていない。いずれのモニタリングプログラムに於いても、総分娩数の減少、無脳症の減少がみられている。特に神奈川県では無脳症、水頭症、脳瘤等の中樞神経系の減少、多胎の増加がみられた。石川県ではダウン症候群、尿道下裂の増加が見られた。日母の調査では、22週以後出生した無脳症は40%に過ぎず、同期間の胎児診断調査によると60%は21週以前に診断されていることがわかった。東京都の調査でも多胎分娩が急増している事が解り、人工操作（体外受精）によるもので、今後の研究課題として重要と思われる。

2) 先天異常の発生予防に関する臨床的研究では、本年度は文献的検索から始め、現在最も関係の認められている‘葉酸’との関係、‘ビタミンA’との関係について検討した。葉酸0.4mg/日を妊娠4週間前から妊娠12週迄投与すると70~75%二分脊椎、無脳症、脳瘤などを予防することがほぼ確認されたとして、欧米先進10カ国では己に厚生省の勧告として投与を始めている。そこでまず妊娠を主訴として来院した妊婦の初診日に血中葉酸濃度を142名について測定した。2.1~15.0ng/mlの範囲で全て正常児を分娩または妊娠継続中である。今後患児のケースについて、検討していく予定である。ビタミンAについても同じ血液中の濃度を測定した。52IU~246IU/dlでいずれも正常範囲でむしろビタミンA欠乏症のほうに懸念される低値を示した。今後患児のケースについて検討していく予定である。次いで先天異常の発生予防に関する基礎的な研究は、塩田らにより行なわれ、葉酸添加対照群では早期吸収胚が8.8%で、外表奇形は認められなかった。これに対し、葉酸+高温負荷群では早期吸収胚が3.8%と有意に低下したが逆に外表奇形が13.8%（うち神経管奇形が12.8%）と有意に増加した。この結果はヒトで示唆されている葉酸の神経管奇形予防効果と反するよう見える。早期吸収胚が有意に減少したことから子宮内で死亡するはずの奇形胎児が、葉酸によってrescueされ、妊娠末期まで生きのびそのために妊娠末期に、異常胎児が増加した可能性が考えられるが、この点に関しては更に検討が必要で

ある。夏目等によるマウスによる、口唇・口蓋裂発生実験でも葉酸添加群では死亡吸収胎児がcontrol 33.5%、葉酸添加群21.7%と減少したのに比べ、口唇裂児が逆にcontrol 6.1%、葉酸添加群10%と増加した。しかし口蓋裂はcontrol 2.6%、葉酸添加群0%であった。最近ホメオボックス遺伝子発現に葉酸やレチノールが関与しているらしいと言う論文もみられ、今後遺伝子レベルの実験によりメカニズムの解明が期待される。

7. 先天異常の自然歴、トータルケア及び遺伝医療情報のシステム化に関する研究（分担研究者：黒木良和）

1) 共同調査用紙を使用した疾患毎の自然歴調査はほぼ終了した。疾患毎に進行状況に多少の差はあるが、患者指導やトータルケアの試案が作成された。特にPrader-Willi症候群、Noonan症候群、CATCH-22症候群、Williams症候群、Marfan症候群、Rubinstein-Taybi症候群、脆弱X症候群など10疾患について最低2例以上のデータに基づいた自然歴が解明され、年齢に応じた健康管理のガイドラインが試作された。これらはわが国最初のデータであり、臨床現場で十分利用できるものである。

2) 遺伝病の適切な医療や正しい遺伝カウンセリングを普及・定着させるために、遺伝医療情報ネットワークシステムの構築は不可欠である。初年度は遺伝医療情報ネットワークシステムのあり方を検討するために、国内外の実情を調査した。

#### IV. 今後の課題と提言

1. ハイリスク児の発達支援（早期介入）に関してはNICUにおける支援方法と退院後の連携方法のシステム化が必要である。

2. ハイリスク児のNICU退院後の乳児期、幼児期の支援方法とシステムの確立が必要である。

3. ハイリスク児の発達支援に医療機関、地域のみでなく、都道府県単位での行政的なシステム化が要望される。

4. 発達障害のケアの大系化に関しては遺伝子、胎内および新生児画像診断の信頼性を高める事、早期診断によってえられた情報を、追跡し、早期ケアにいかに関与するかを目標に、さらに効果的な情報システムを検討する事、人工内耳などの新技術を入れて、コミュニケーション能力の開発と応用を検討することが必要である。

5. 障害児の療育の理論的根拠については動物実験を通して、中枢神経組織の再生についての研究が必要である。

6. 療育の現状については、これからは具体的な育児支援や、母親の心理的サポートが療育の場においても必要である。

7. 障害児の療育の誤用についての検討と、後天性障害児の療育的対応が今後必要である。

8. 運動性疾患の介護などについては、介護者、兄弟への援助のありかたについての検討、介護手段等の医療従事者への普及、脊椎障害（側弯など）、歯科的合併症の治療と予防についての検討、その他の運動性疾患の合併症（筋強直、関節障害、痔瘡など）の介護についての検討、無痛無汗症、骨形成不全症の介護の手引書の作成、他の運動性疾患（レット症候群、ミトコンドリア病、筋疾患など）の介護の手引き書の作成が要望される。

9. 学習障害については、未熟児からのLDについて、病態生理より問題点を明らかにし、さら望ましい教育のあり方を検討すること、神経生理学的検査法を確立すること、PRSよりさらに有用なスクリーニング検査法確立と、学習障害の生化学的、分子生物学的な研究、聴覚からの学習障害について検討し、言語訓練の在り方についての研究が必要である。

10. 先天異常モニタリングを継続することにより、特定の奇形の多発の有無を知ることが可能で、もし有意の多発がみとめられた時には直ちにその原因を究明し、それ以上の多発を防ぐ事が要望される。

11. 神経管欠損症児を産んだ母親を対象に葉酸投与を妊娠前から始めその予防効果を確認する事が必要である。

12. 妊娠する可能性のある若い婦人を対象に、葉酸摂取、ビタミンA適量摂取の教育、啓蒙を行う方法を検討する事が必要である。

13. 先天異常予防に関する基礎的研究、①新しい発生予防物質の検討、②遺伝子レベルの作用機序の解明等を推進する。

14. 後発グループの先天異常疾患の自然歴を明らかにする事が必要である。

15. 先天異常患者の生活の質を重視したトータルケアシステムを疾患毎に完成させる事と、頻度の高い疾患については、患者家族向けの小冊子を作成する事が必要である。

16. 遺伝病の医療及び研究に役立つ遺伝医療情報ネットワークシステムのあり方についての検討が必要である。



## 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



平成 8 年度厚生省心身障害研究

「ハイリスク児の健全育成のシステム化に関する研究」

ハイリスク児の健全育成のシステム化に関する研究

総括研究報告

主任研究者 前川喜平

要約:ハイリスク児の健全育成のシステムを確立することを目的として 7 分担課題について研究を行った。ハイリスク児の発達支援(早期介入)システムに関する研究では NICU 入院中の介入と退院後の連携、乳児期の介入システム・幼児期の介入システム・ハイリスク児の地域ケアの在り方について現在、各地域や施設で行われている方法、システム、効果について括めた。発達障害の早期発見とケアの大系化に関する研究では、発達障害児の早期診断と早期ケアの具体的方法、並びに発達障害児のコミュニケーション能力の開発について、現在行われている方法、システムについて括めた。発達の観点からみた療育指導の在り方については、効果的な療育相談の在り方について、療育の科学的根拠や、障害の早期発見と早期療育のシステム作り、療育法の見直し、学童期以降の医療ケアの必要性と療育機関の役割について検討を行った。小児の運動性疾患の介護等に関する研究では先天性無痛無汗症、骨形成不全症を中心に介護の問題点と方法について現在の状況を括めた。学習障害児に関する研究では、学習障害の早期診断、効果的な介入方法、基底病態などについてアンケート調査や、LD リスク児の長期追跡調査、低出生体重児の LD の認知障害の検討などを行い、これからは境界知能 LD が特に重要である。先天異常モニタリング等に関する研究では、先天異常のモニタリングと先天異常発生予防について調査と、先天異常の発生予防と妊娠中の葉酸投与についてなどの検討を行った。先天異常の自然歴、トータルケア及び遺伝医療情報のシステム化では、先天異常の自然歴に基づく、患者指導や、トータルケアの試案として、Rubinstein-Taybi 症候群と脆弱 X 症候群、Marfan 症候群の健康管理のガイドラインを作成した。

見出し語:ハイリスク児、発達支援、ケアシステム、療育指導、介護、学習障害、先天異常モニタリング、先天異常健康管理

### 1. 研究計画

#### 1) 目的:

周産期医療の進歩により、ハイリスク児の広域的システムケアが問題となっている。ハイリスク児については、保健所、医療機関、市町村、児童相談所等、多機関が関与することにより、包括的、広域的的なケアシステムの構築を図ることが必要である。このため、フォローアップや療育相談の在り方について検討することにより、効果的な発達支援システムを構築するとともに、併せて、早期診断とそのケアの方法について研究を行い、シス

テム化の具体的方法を、確立することを目的とする。

## 2)実施計画:

7つの課題について7名の分担研究者を中心に研究が行われるよう計画された。すなわち(1)ハイリスク児の発達支援(早期介入)システムに関する研究(分担研究者:前川喜平)(2)発達障害の早期発見とケアの大系化に関する研究(分担研究者:高嶋幸男)(3)発達の観点からみた療育指導の在り方に関する研究(分担研究者:小西行郎)(4)小児の運動性疾患の介護等に関する研究—先天性無痛無汗症、骨形成不全症を中心に(分担研究者:二瓶健次)(5)学習障害に関する研究(分担研究者:竹下研三)(6)先天異常モニタリング等に関する研究(分担研究者:住吉好雄)(7)先天異常の自然歴、トータルケア及び遺伝医療情報のシステム化に関する研究(分担研究者:黒木良和)である。前川班では、NICU入院中の介入と退院後の連携、乳児期の介入システム、幼児期の介入システム、ハイリスク児の地域ケアの在り方について現在、各地域や施設で行われている方法、システム、効果について括めた。高嶋班では、発達障害児の早期診断と早期ケアの具体的方法、並びに発達障害児のコミュニケーション能力の開発について、現在行われている方法、システムについて括めた。小西班では、療育の科学的根拠や、障害の早期発見と早期療育のシステム作り、療育法の見直し、学童期以降の医療ケアの必要性和療育機関の役割について検討を行った。二瓶班では、先天性無痛無汗症、骨形成不全症を中心にして介護の問題点と方法について現在の状況を括めた。竹下班は、学習障害の早期診断、効果的な介入方法、基底病態などについてアンケート調査や、LDリスク児の長期追跡調査、低出生体重児のLDの認知障害の検討などを行った。住吉班では、先天異常のモニタリングと先天異常発生予防について検討を行った。黒木班は、先天異常の自然歴をもとにして、いくつかの先天異常疾患について健康管理のガイドラインを作成した。

## 3)本研究の構成と組織:

ハイリスク児の健全育成のシステムを作成するためには広範な分野の研究協力者が必要である。このため、7つの課題について7つの分担協力者により研究が行われた。各分担研究課題ごとに研究協力者を委嘱し、分担研究者7名、研究協力者75名、計82名の研究者で、組織した。全研究者の氏名、所属、職については、別添の研究者名簿に記載した。この他に各分担研究ごとに共同研究者167名存在している。

### .研究経過

本年度は初年度であるので、ハイリスク児の健全育成のシステム化について、各課題毎に、地域や、施設でのシステムや方法などについて現状を括めた。なお本研究班の啓蒙として、「ハイリスク児の発達支援(早期介入)」の公開シンポジウムを開催した。

### .研究成績

#### 1.ハイリスク児の発達支援(早期介入)システムに関する研究

(分担研究者:前川喜平)

##### 1)ハイリスク児の発達支援システムについて

(1) 発達支援(早期介入)の目的:

早期介入は脳障害を治療するものではない。これを行うことにより、母親の養育態度や、児に対する考えが好ましい方向に変化し、このため子どもは欠陥がありながらも社会適応を可能とする。

(2) 発達支援システム:

現在、各施設で行われている方法、システム、効果についての紹介と討議を行った。

a. NICU 入院中の介入と退院後の連携

カンガルー法(堀内)は在胎 32 週以上、母親が希望した場合に行うが、無呼吸発作の減少、静睡眠の増加、体重増加率の上昇、好ましい愛着形成など非常によい結果が得られている。施行中の体温、酸素濃度はカンガルー保育中はむしろ安定する。父親のカンガルー法体験により、のめり込みがみられた。赤ちゃんマッサージ、NICU における保母の役割と意義、NICU 中の光や音をいかに減らすか、児の医療中心の NICU を母親を考慮した NICU にどのように替えるかの方法などが紹介され討議された。監視装置の音を消したり、夜間は不必要な照明は全て消すや、母親の様子によりこちらから積極的に声をかけるなどである(犬飼、喜田ら)。NICU 入院中の母親の支援について「プレママふれあい教室」「子育てのしおり」の資料をもとにして説明があった(南部)。母親の未熟児出生からの心理的变化とこれに対する対応の説明と討議がなされた(橋本ら)。母親の反応は癌の告知と類似の反応をしめすものである。退院後の連携については、入院中に地区の保健婦が NICU を訪れ、担当医から母親と一緒に話を聞き、これからのフォローについての方針を話し合う方法や、里帰り分娩では、その地方の最も適当な施設を紹介する方法(石川県)や、小児科への紹介状の統一(九州)、保健所への情報の流し方について検討をおこなった。

b. 乳児期(toddler age)の介入システムの確立とその効果歩き始めるまでは各施設でおこなわれているそれぞれの方法について紹介があった。歩き始めるまではフォローアップが中心であるが、この中に、どのようにして母親の支援や、母親同志の交流を組み込むかが大切であることが話し合われた。聖マリア病院育児療養科における育児支援研究会、育児サークル、親の会や神戸のシステムや、いままでそのようなシステムが無かった福井の場合などが紹介された。また、NICU 退院後の地域の保健所や、保健婦との連絡ならびに交流が不十分であることが話題となり、これらを含めて退院後から歩き始めるまでの支援をいかに行うかの話し合いがなされた。退院後よりグループを作り支援しているもの、6 か月頃より行っているもの、1 歳前後より行っているものなどがある。

c. 幼児期の介入システムの確立とその効果

聖隷浜松では、完全なコントロールをとって早期介入を試みている。介入群、非介入群について在胎週数、出生体重、親の学歴、経済状態、家族構成などの対比が示されたが、全ての面で、完全なコントロールを設定することはできない。日赤では歩き始める前と、後の 2 つのグループについて早期介入をおこなっているが、遊びについては、自由遊び、集団遊び、親子遊びなどを適当に組み合わせる必要がある。遊びの内容については子どもが

興味を示すものを主体とするか、その範囲内で発達の促進につながるものがよい。介入中の観察を通して、親子関係、母親の態度、子どもの発達などいろいろのことが判断される。支援については主題を決めて母親たちに話すのと、お茶を飲みながら親たちの質問に適当に答えるのと、介入中に親たちと話すなどいくつかの方法があるが、いずれにしてもこちらから積極的に

指導する姿勢は好ましくない。そのほか、介入は自治医大、東邦、埼玉小児医療センター、久留米市などで行っている。極低出生体重児の就学後(3年生)の発達について前川らは、微細神経徴候、WISC-Rなどの結果からは学習障害が疑られるのに、実際には学校で問題のみられない症例が存在している。これらは親の受入かたや育て方によるのではないかと思われる。

#### d. ハイリスク児の地域ケアの在り方の検討

石川県の「大きくなあれ未熟児総合ケア推進事実」について飯田の報告があった。石川県では極低出生体重児の早期支援を平成8年度より県の事業として、次の4本柱で行っている。未熟児保健・医療連携事業、大きくなあれフォローアップ事業、未熟児育児支援ケース検討会、「大きくなあれ親の会」の育成と支援事業。NICUの保健婦訪問は親の許可を得て平成8年9月より実地されたが、その実情が報告された。今後、支援システムが好ましい方向に発展することが予測される。久留米市では市の事業として極低出生体重児の早期介入を行っている。青木は、埼玉県のフォローアップシステムと支援システムについて報告した。県の事業として保健婦のNICU訪問は施行していないが、ハイリスク児のフォローは保健所で行っている。医療機関との連携は不十分である。保健所よりの訪問、電話連絡などより低出生体重児はほぼ把握できている。庄司らは主なNICUにおける入院中、退院後の支援システムのアンケート調査を行い、NICUにおける早期介入については、特に行っていない36.8%、プログラムの作成を検討している30.9%、実施している20.6%、退院後の支援については、特に考えていないが約半数47.7%、検討中である20%、活動しているが16.9%である。

#### 2)効果的なフォローアップシステム

ハイリスク児の早期介入やフォローアップの経験より、フォローアップを別べつに行うよりも、早期介入、支援と一緒にこなうことが、効果的方法であるとの結論に達した。

#### 2. 発達障害の早期発見とケアの大系化に関する研究(分担研究者:高嶋幸男)

##### 1)胎児および新生児の頭部画像診断(形態と行動)に続くケア指針の確立

胎児・新生児の超音波、CTおよびMRIによる頭部画像診断を行い、神経症状発現前から脳障害を診断し、早期のリハビリテーション計画をシステム化する(高嶋、吉里、近藤、松井、橋本、落合)。

まず、周産期の情報は、発達障害児をケアしていく上で非常に重要であると考え、現状を調査した。APGAR、頭部エコー、MRI/CTの所見は約半数、フィルム画像に至っては21%しか情報がなかった。今後、患者の治療を円滑に勧めていく上で、周産期情報の病院間の

伝達がスムーズにいくためのシステム化が早期に必要であると思われた(小沢・高嶋)。肢体不自由児施設を受診した極低出生体重児についても検討され、初診時年齢では、1歳未満が約30%で、3歳以上の児も34%に認められ、受診経路ではNICUのある病院で出生後からフォローされた児は28%であり、他の施設から紹介された児は55%であり、家族の不安や不十分な追跡を示唆していた。CTやMRIなどの画像とともに紹介された例は病院からの紹介のうち17%と少なく、追跡システムの重要性が伺われた(岡藤・落合)。

胎児期の中枢神経系障害の診断は成因の追求のみならず、生後のケアと追跡に重要である。確率密度分布図を用いたヒト胎児心拍数変動の定量的な解析から、出生前に胎児脳機能評価を試みた。その結果、心拍数変動に異常を示す例では、少なくとも延髄から中脳に至る領域の脳幹に機能的な異常を発現する部位が存在し、脳幹の器質的病変のスクリーニングが可能であることが明らかとなった(吉里)。

発達障害の危険性のある極低出生体重児を特定することを目的として検討し、出生体重750g未満、多胎、脳の形態異常の3つ危険因子のいずれかを有する児は発達障害を示した児の60%を占めていた。これらの要因は発達障害予測の指標として重要であると考えられた(近藤)。

新生児期の頭部MRI検査は約9割で運動障害を予測できた。しかし、画像診断では予測できない疾患が存在し、未熟児の良性の脳室拡大を病的と診断しないよう注意する必要がある。重症児を扱うNICUにおいては積極的なMRI検査が外来フォローやリハビリに有用であり、長期に有効利用されるべきである(松井)。

新生児期の頭部超音波では生後もっとも早く頭蓋内病変を把握できる。新生児期画像所見の信頼性を知るために、病理所見と比較検討した。障害に対する早期ケアを考慮する上で、bright brainの意義の重要性を明らかにした(井合、橋本)。

## 2) 遺伝子・生化学的診断とケア指針の確立

母体および胎児の異常を遺伝子あるいは生化学的に胎内または生後に診断し、児と家族にとって最適なケアを検討する(難波)。その一つとして、まず、脆弱X症候群と脊髄性筋萎縮症の効率的な遺伝子診断の方法について検討した。脆弱X症候群では繰り返し配列の延長は、PCR後に(GGC)<sub>10</sub>オリゴヌクレオチドにてハイブリダイゼーションを行い、ケミルミネッセンスを用いて検出する方法を確立し、精神遅滞患者の検査に利用した。また、脊髄性筋萎縮症の遺伝子診断では、PCRと銀染色を組み合わせ、簡便に診断できるシステムを確立した。この方法は、この疾患の確定診断や出生前診断に有用である。

3) 早期診断に続くコミュニケーション能力の発達援助  
早期に診断された発達障害児において、コミュニケーション能力の発達援助を行うには、その発現の機構を明かにし、援助の方法を開発し、効果的な対策をたてる必要がある(加我、稲垣、松井、落合、高嶋)。

言語的および非言語的コミュニケーション能力の評価のために、言語獲得以前の乳幼児の発声と意思伝達が困難と思われた脳性麻痺例の発声を音響学的に解析した。正常発達を3段階に分けて調べられ、音響学的解析は臨床的に意思伝達が不可能な発達障害児における

コミュニケーション能力の評価方法として有用と思われた(稲垣)。

新生児の聴覚スクーリングのために、最近世界的に使われ始めた耳音響反射を従来の行動反応聴力検査(B0A)や聴性脳幹反応(ABR)と比較検討した。その結果、反応はB0A8が83.3%、EOAEが80%、ABRが93.3%で、耳音響反射は、B0Aとの同時検査がすすめられ、問題があれば、最後にABRを用いるのが良いと考えられた(加我)。

### 3. 発達的な観点から見た療育指導の在り方に関する研究(分担研究者:小西行郎)

今年度は前年度の成果を踏まえ、4つのグループに分けることにした。1班は前年度と同じく療育の科学的根拠の構築にむけて基礎的研究の文献的考察や行動学的観察を行った。

2班は障害の早期発見と早期療育について、システム作り、療育法、育児支援などについて検討した。3班は療育法の見直しを行った。4班は学童期以降の医療ケアの必要性と療育機関の果たす役割について検討した。

1班は山本、川口、二木、そして小西で構成した。山本は療育に関する基礎的研究についての文献的検索を行った。1980年以降、functional MRIやPETなどを用いた新しい実験が行われているが、多くはリハビリテーションの効果を裏付けるものであり、早期にリハビリテーションを行うことが有効であるとしている。しかし、強制的な訓練はかえって脳の機能に混乱をきたすだけであるという報告もあり、今後適切な訓練の開始時期と方法の検討が必要であると報告した。川口は脊髄損傷について、自らの動物実験と文献的レビューをおこなった。それに

よれば、まだまだ多くの問題点はあるものの、脊髄損傷の神経修復に関しては動物実験だけでなく、臨床の場でもその可能性が示唆されるようになっており、将来にむけて明るい展望が開けそうであると予想している。二木は乳児の哺乳に伴って、律動性波が後側頭部に観察されることを発見した。このことは哺乳にともない大脳皮質がなんらか活動をしていることを示唆するものである。小西は胎児や新生児の自発的全身運動を観察し、出生前から乳児期までの変化について検討した。それによると、この運動は複雑であることが正常である重要なポイントであり、発達の過程で徐々に単純になる。このことを複雑系の理論で検証しようと考えた。二木と小西の研究は従来の新生児神経学に疑問を投げかけるものである。2班は伊藤、白瀧、広川で構成した。伊藤は地域保健法の改正に伴って、滋賀県の検診システムを再構築することを通じて、障害児の包括的ケアのためには保健所を核とした地域での保健、医療、福祉、教育の連携と共に専門機関との連携が重要であることを報告した。白瀧は発達障害児の早期発見と早期療育を行う場として市町村の保健センターが重要と考え、発見のためのチェック項目の見直しと、検診体制、親への障害の告知と支援、さらに療育指導と介入法および人的資源の確保についての問題点を明らかにした。広川は障害をもつ双子の母親にたいして育児にかかわるいくつかの問題点を検討した。それによると、障害児をふくむ双子の育児は、家族、とくに母親にかかる負担が非常に大きく、それだけに危険度も高く、母親への心理的サポートが必要であるという。排卵誘発剤による不妊治療の進歩や周産期医療の進歩によりこうした双子の出生は増加しており、

そうした子を持つ母親への育児支援は今後重要な問題となるであろうと思われる。

3 班は北原、小西薫、松木、八木よりなる。北原は昨年療育の二次障害について検討したが、本年度は療育を開始するまでの手順について検討した。療育を始めるためには、その目的を明確にする必要がある。そのために、訓練を開始するまでの手順として、障害の診断と評価、訓練の必要性、目標の定め方、訓練の意味、家族生活における訓練の位置づけ、家族への説明について、現状と問題点について報告した。小西薫は従来の訓練がともすれば1対1での個別訓練が主体であることに疑問をもち、発達障害、とくに自閉症に対して集団訓練が必要ではないかと考え、リズム遊びなどを中心とした集団療育を行っている。松木は視覚障害者の個別指導を発達心理の立場から行っているが、その中から視覚障害児の行動特性を観察した。それによると彼らは坐位を非常に嫌ったり、前方にハイハイしながらいないなど健常児とは違った行動をする。そのために健常児を手本とするような指導法は困難であり、かれらの発達様式をふまえた指導が必要であると強調した。八木は療育にたいする親の評価をアンケート調査した。

4 班は富和、杉本、栗原で構成した。この班は学童期以降の障害児の医療的ケアについて検討した。富和は通学している障害児についてアンケート調査を行った。いままで障害児医療とは発見と訓練が強調されることが多く、学童期になると医療からは切り離されて考えられることが多かった。しかし、かれの調査では学童期になっても医療ケアを必要とする児が多く、それに反して障害児を、極的に受け入れてくれる医療機関は少なく、一般医療機関では障害児を積極的に受け入れるところは少なかった。障害児ドックなどを行うことで、開業医や校医あるいは養護教諭などに障害児を理解してもらえるように努力することが大切だとかれらは報告している。杉本らは学校における障害児の「医療的ケア」について検討した。昭和54年の養護学校義務化と障害児医療の進歩によって、重症障害児の通学が増加してきた。しかし、現在養護学校などで行われている導尿、経管栄養、投薬などの行為は医療行為とされ、教師が行ってはならないために現場では多くの混乱が生じている。そこで彼らは校医の立場から養護学校における医療行為の実態を検討した。そして、養護学校の校医のあり方、制度の問題点などを明らかにした。栗原は在宅障害児にたいする医療ケアについて検討した。心身障害者の在宅福祉の向上をめざして、彼らのセンターでは「ともしび運動」の一貫として母子短期入所を行っている。多くは就学前の症例であるが、学校不応や思春期の問題をもつ症例が入所することも少なくない。そうした児にとって、こうした症例では短期の母子入所による療育指導は母親の障害の受容や理解の促進に効果があると思われる。しかし、経済的な問題もあり今後検討する必要があると思われる。

#### 4. 小児の運動性疾患の介護等に関する研究(分担研究者:二瓶健次)

1) 運動性疾患の介護を考えるに、患者をいかに介護するかということだけでなく、介護者やその兄弟

の負担についても考えていかなければならない。その点から、亜急性硬化性全脳炎の患者

を介護している家族がその介護に当たって介護者が負担を感じている、10項目の中からもっとも重要な項目と考えられる、(1)の意識状態、(2)移動状態、(3)食事の介護状態、(4)呼吸状態、(5)体重の5項目を取り上げた。それぞれを重症度から4段階評価し、そのおのこの点数を合計したものを介護の負担スコアとした。最小点数は5点で最大点数20点である実際の患者についてこのスコアをあてはめると、介護者の負担状況と一致していた。患者の兄弟の精神的な負担についても調査したが、当然のことながら、受動的、固執的、情緒不安定など性格傾向にいくつかの特徴が認められた。介護については介護やならびにその兄弟にも目を向けて考えていかなければならない。

運動性疾患の介護にさいして、様々な随伴症状が問題となるが、今回は脊椎の障害、とくに側弯と歯科的な問題をとりあげた。側弯については3年間と13年間の運動障害児のレントゲンによる Cobb の角度による側弯の経過を観察したが、骨成長をしている時期には急速に側弯は進展し、成長の停止した以後の側弯の進展は少ない。その形態はC字型が多かった。その原因疾患は多種にわたった。側弯は患者の各臓器への負担ばかりでなく、介護にも大きな影響を与えているのでこの時期までの予防が重要である。今後側弯予防の介護の手引きを作成したい。

歯科的合併症も小児の運動性疾患に高頻度にみられるが、とくに先天性無痛無汗症、骨形成不全症では重篤なものである。無痛無汗症では、痛みを感じないために舌を噛んだり、穴をあけたり、口唇の外傷が著しい。しばしば舌の変形が強く、機能しなくなることもある。歯科的対処について多くの症例の経験から報告された。骨形成不全症では顎の形成異常、歯芽形成異常など多くの歯科的問題を有している。歯科的対処について報告した。

先天性無痛無汗症の介護についても、今回のテーマであるが、従来、本症は極めてまれな疾患とされておりその実態はほとんど不明であったが、われわれの調査で現在約50名の患者が確認された。無痛無汗による様々な合併症を呈しており、全国調査により、その実態を明らかにした。乳児期は口腔内の外傷、幼児期は骨折、火傷、骨髄炎、高体温、知能障害などが多くなり、学童期では関節障害、とくにシャルコー関節などが発症し車イス生活がほとんどとなる。一般的な小児の運動性疾患の問題の多くをかかえており、その介護は多くの疾患の介護の参考になるものと考えられた。無痛無汗症については、今回、これらの調査と、実際に介護している親の問題を取り入れて、患者の親、患者にかかわる人向けの手引書を作成した。今後、医師向けの手引書も作成の予定である。

骨形成不全症は2万人から数万人に一人の発生頻度を有する1型コラーゲンの質的、もしくは量的な異常に基づく骨系統疾患である。頻回の骨折、骨変形、成長障害など患者の社会的活動に制限を生じることが多く、その介護にも問題が多い。今回45施設、230名の患者に対してのアンケート調査を行ないその実態を明らかにした。骨折の頻度では子宮内骨折、生下時骨折、などがすでにみられているが、生後は乳幼児期に多発し、思春期以後減少する。四肢長管骨主体に認められ、側弯、後弯を始めとする脊椎の変形も高頻度で

あった。成長障害は男性成人は平均 135.1cm、女性成人の平均は 121.4cm と著明であった。骨折、成長障害に対する予防、治療の開発が望まれた。骨折の治療として、Bailey-rod 法(髄内定金属による固定であるが、内筒、外筒からなりロッドが骨の成長に伴って伸びるという特徴がある。そのために再手術の頻度を抑えることが可能)を 13 例の患者に行なった。しかし、成長期に挿入されたロッドが伸長した例に合併症が多かった。まだ問題が残されている。本症も側弯が高頻度に認められ、側弯の介護予防法の確立を行ないたい。

#### 5. 学習障害児に関する研究(分担研究者:竹下研三)

(1)一般児童・生徒での LD の頻度を PRS によるアンケート方式で調査した結果、0.95%に LD 児の存在が疑われた。

(2) 3 歳児健診で LD リスクとされた児を長期に追跡すると、いったん正常児と判断されても、学年の進行とともに再び LD となる児の存在が報告された。

(3)低出生体重児から運動や言語に異常がなくとも、視覚認知に特異的な障害をもつ児の存在が知られてきたが、彼らの障害は複数刺激での同時処理やパターン認知、数概念などに著名な障害があることが報告された。

(4)学習障害の近縁の障害には、広汎性発達障害、注意欠陥多動障害、境界知能障害の児がいるが、境界知能障害群は特異な注意欠陥多動に近い状態の群で、今後の対応に注意が必要であると報告された。

(5)学習障害の神経生理学的検査では、p300 など長潜時での成分に特異な異常が認められているが、刺激方法にも新しいシステムの導入が試みられた。

#### 6. 先天異常のモニタリング等に関する研究(分担研究者:住吉好雄)

1)先天異常のモニタリングを継続し異常発生を監視するグループ(人工ペース、病院ベース)、夫々のモニタリングプログラムから現在までの調査結果が報告された。

幸いいずれのモニタリングプログラムに於いても特定の異常児の多発はみられていない。いずれのモニタリングプログラムに於いても、総分娩数の減少、無脳症の減少がみられている。特に神奈川県では無脳症、水頭症、脳瘤等の中枢神経系の減少、多胎の増加がみられた。石川県ではダウン症候群、尿道下裂の増加が見られた。日母の調査では、22 週以後出生した無脳症は 40%に過ぎず、同期間の胎児診断調査によると 60%は 21 週以前に診断されていることがわかった。東京都の調査でも多胎分娩が急増している事が解り、人工操作(体外受精)によるもので、今後の研究課題として重要と思われる。

2)先天異常の発生予防に関する臨床的研究では、本年度は文献的検索から始め、現在最も関係の認められている‘葉酸’との関係、‘ビタミン A’との関係について検討した。葉酸 0.4mg/日を妊娠 4 週間前から妊娠 12 週迄投与すると 70~75%二分脊椎、無脳症、脳瘤などを予防することがほぼ確認されたとして、欧米先進 10 力国では己に厚生省の勧告として投与を始めている。そこでまず妊娠を主訴として来院した妊婦の初診日に血中葉酸濃度を 142 名について測定した。2.1~15.0ng/ml の範囲で全て正常児を分娩または妊娠継続中である。今後患児のケースについて、検討していく予定である。ビタミン A についても

同じ血液中の濃度を測定した。52IU~246IU/dl でいずれも正常範囲でむしろビタミン A 欠乏症のほうが懸念される低値を示した。今後患児のケースについて検討していく予定である。次いで先天異常の発生予防に関する基礎的な研究は、塩田らにより行なわれ、葉酸添加対照群では早期吸収胚が 8.8%で、外表奇形は認められなかった。これに対し、葉酸 + 高温負荷群では早期吸収胚が 3.8%と有意に低下したが逆に外表奇形が 13.8%(うち神経管奇形が 12.8%)と有意に増加した。この結果はヒトで示唆されている葉酸の神経管奇形予防効果と反するよう見える。早期吸収胚が有意に減少したことから子宮内で死亡するはずの奇形胎児が、葉酸によって resucue され、妊娠末期まで生きのびそのために妊娠末期に、異常胎児が増加した可能性が考えられるが、この点に関しては更に検討が必要である。夏目等によるマウスによる、口唇・口蓋裂発生実験でも葉酸添加群では死亡吸収胎児が control 33.5%、葉酸添加群 21.7%と減少したのに比べ、口唇裂児が逆に control 6.1%、葉酸添加群 10%と増加した。しかし口蓋裂は control 2.6%、葉酸添加群 0%であった。最近ホメオボックス遺伝子発現に葉酸やレナノールが関与しているらしいと言う論文もみられ、今後遺伝子レベルの実験によりメカニズムの解明が期待される。

7. 先天異常の自然歴、トータルケア及び遺伝医療情報のシステム化に関する研究(分担研究者:黒木良和)

1) 共同調査用紙を使用した疾患毎の自然歴調査はほぼ終了した。疾患毎に進行状況に多少の差はあるが、患者指導やトータルケアの試案が作成された。特に Prader-Willi 症候群、Noonan 症候群、GATCH-22 症候群、Williams 症候群、Marfan 症候群、Rubinstein-Taybi 症候群、脆弱 X 症候群など 10 疾患について最低 2 例以上のデータに基づいた自然歴が解明され、年齢に応じた健康管理のガイドラインが試作された。これらはわが国最初のデータであり、臨床現場で十分利用できるものである。

2) 遺伝病の適切な医療や正しい遺伝カウンセリングを普及・定着させるために、遺伝医療情報ネットワークシステムの構築は不可欠である。初年度は遺伝医療情報ネットワークシステムのあり方を検討するために、国内外の実情を調査した。

. 今後の課題と提言

1. ハイリスク児の発達支援(早期介入)に関しては NICU における支援方法と退院後の連携方法のシステムかが必要である。

2. ハイリスク児の NICU 退院後の乳児期、幼児期の支援方法とシステムの確立が必要である。

3. ハイリスク児の発達支援に医療機関、地域のみでなく、都道府県単位での行政的なシステム化が要望される。

4. 発達障害のケアの大系化に関しては遺伝子、胎内および新生児画像診断の信頼性を高める事、早期診断によってえられた情報を、追跡し、早期ケアにいかに関与するかを目標に、さらに効果的な情報システムを検討する事、人工内耳などの新技術を入れて、コミュニケーション能力の開発と応用を検討することが必要である。

5. 障害児の療育の理論的根拠については動物実験を通して、中枢神経組織の再生についての研究が必要である。
6. 療育の現状については、これからは具体的な育児支援や、母親の心理的サポートが療育の場においても必要である。
7. 障害児の療育の誤用についての検討と、後天性障害児の療育的対応が今後必要である。
8. 運動性疾患の介護などについては、介護者、兄弟への援助のありかたについての検討、介護手段等の医療従事者への普及、脊椎障害(側弯など)、歯科的合併症の治療と予防についての検討、その他の運動性疾患の合併症(筋強直、関節障害、褥瘡など)の介護についての検討、無痛無汗症、骨形成不全症の介護の手引書の作成、他の運動性疾患(レット症候群、ミトコンドリア病、筋疾患など)の介護の手引き書の作成が要望される。
9. 学習障害については、未熟児からのLDについて、病態生理より問題点を明らかにし、さら望ましい教育のあり方を検討することと、神経生理学的検査法を確立することと、PRSよりさらに有用なスクリーニング検査法確立と、学習障害の生化学的、分子生物学的な研究、聴覚からの学習障害について検討し、言語訓練の在り方についての研究が必要である。
10. 先天異常モニタリングを継続することにより、特定の奇形の多発の有無を知ることが可能で、もし有意の多発がみとめられた時には直ちにその原因を究明し、それ以上の多発を防ぐ事が要望される。
11. 神経管欠損症児を産んだ母親を対象に葉酸投与を妊娠前から始めその予防効果を確認する事が必要である。
12. 妊娠する可能性のある若い婦人を対象に、葉酸摂取、ビタミンA適量摂取の教育、啓蒙を行う方法を検討する事が必要である。
13. 先天異常予防に関する基礎的研究、(1)新しい発生予防物質の検討、(2)遺伝子レベルの作用機序の解明等を推進する。
14. 後発グループの先天異常疾患の自然歴を明らかにする事が必要である。
15. 先天異常患者の生活の質を重視したトータルケアシステムを疾患毎に完成させる事と、頻度の高い疾患については、患者家族向けの小冊子を作成する事が必要である。
16. 遺伝病の医療及び研究に役立つ遺伝医療情報ネットワークシステムのあり方についての検討が必要である。