

| | | | | | | | |
|----------------------|---------------|----|----|---|---|----|---|
| 査 | 視野検査 | | 1 | 7 | 4 | 14 | 1 |
| | その他 具体的に | | | | | | |
| (7) 耳科学的 検査 | 聴覚発達質問紙 | 3 | 6 | 5 | 6 | 10 | 1 |
| | 耳鏡検査 | 3 | 4 | 6 | 7 | 8 | 1 |
| | 純音聴力検査 | 3 | 5 | 5 | 4 | 10 | 1 |
| | 幼児用他覚的聴力検査 | 4 | 6 | 8 | 5 | 6 | 1 |
| | ティンパノグラム | | 2 | 6 | 7 | 12 | 2 |
| | その他 具体的に | | | | | | |
| (8) 骨髄穿刺 | | | | 2 | 4 | 19 | 3 |
| (9) 内分泌系 機能検査 | 甲状腺機能 | 5 | 8 | 9 | 1 | 5 | 2 |
| | 副甲状腺機能 | | 1 | 5 | 6 | 15 | 2 |
| | 脳下垂体機能 | | 2 | 5 | 4 | 16 | 2 |
| | 副腎機能 | | 2 | 4 | 4 | 17 | 2 |
| | その他 具体的に | | | | | | |
| (10) 画像診断 検査 | 頭部レントゲン | 3 | | 4 | 6 | 16 | 2 |
| | CT | 16 | 5 | 4 | 2 | 4 | 1 |
| | MRI | 18 | 9 | 1 | 1 | 2 | |
| | SPECT | 2 | | 7 | 8 | 10 | 2 |
| | その他 具体的に | | | | | | |
| (11) 神経生理 学的検査 | 脳波検査 | 23 | 4 | 2 | 1 | | |
| | 聴性脳幹反応 | 8 | 10 | 7 | 2 | 3 | 1 |
| | 耳音響放射 | 1 | | 3 | 8 | 12 | 6 |
| | 体性感覚誘発電 (SEP) | 1 | 2 | 8 | 4 | 13 | 3 |
| | 視覚誘発電位 (VEP) | 1 | 3 | 7 | 4 | 13 | 3 |
| | 末梢神経伝導速度 | | 1 | 4 | 8 | 15 | 3 |
| | 針筋電図 | | | 1 | 4 | 23 | 3 |
| | 磁気刺激 | | | 1 | 5 | 21 | 4 |
| | 事象関連電位 | | 1 | 5 | 5 | 16 | 3 |
| | その他 具体的に | | | | | | |
| (12) 心機能 | 心電図 | 4 | 6 | 8 | 1 | 11 | 1 |
| | 心エコー | 4 | 4 | 8 | 2 | 11 | 1 |
| | その他 具体的に | | | | | | |
| (13) 生検 | 筋生検 | | 1 | 3 | 4 | 21 | 2 |
| | 末梢神経生検 | | 1 | 2 | 4 | 21 | 2 |

| | | | | | | | |
|---------------------|----------------------|---|---|--------------------|---|---|---|
| | その他 具体的に | | | | | | |
| (14) 遺伝子検査 | 具体的項目がおありでしたらご記入ください | 3 | 1 | 4 TS, Kabuki | 6 | 9 | 5 |
| (15) その他 具体的に | 遺伝相談へ | | | | | | |

症例2 3歳10ヶ月 男児

| | 検査項目 | 1 | 2 | 3 | 4 | 5 | 6 |
|--------------------|------------------|--------------------------------------|---|---|---|----|---|
| (1) 血液尿検査 | 血算 | 16 | 5 | 3 | 3 | 3 | |
| | 尿一般検査 | 16 | 1 | 6 | 4 | 3 | |
| | 血液生化学検査 | 17 | 4 | 3 | 3 | 3 | |
| | 血清免疫グロブリン | 5 | 3 | 6 | 5 | 10 | 1 |
| | 血清ウイルス抗体 | 5 | 2 | 5 | 5 | 13 | |
| | その他ウイルス学検査 | 2 | 1 | 3 | 6 | 16 | |
| | その他 具体的に | TORCH(CMV, rubella) | | | | | |
| (2) 知能・発達 検査 | 遠城寺式発達検査 | 14 | 7 | 2 | 2 | 2 | |
| | 津守・稲毛式発達検査 | 10 | 8 | 4 | 4 | 2 | 1 |
| | K式発達検査 | 9 | 5 | 5 | 2 | 5 | 2 |
| | 田中ビネー知能検査 | 2 | 6 | 4 | 6 | 10 | |
| | WPPSI | 1 | 1 | 5 | 6 | 12 | 2 |
| | WISC-R, WISC-III | 4 | 3 | 2 | 5 | 13 | 3 |
| | その他 具体的に | CARS2, PEP-R | | | | | |
| (3) 代謝系検 査 | 血液ガス | 3 | 5 | 6 | 5 | 11 | 1 |
| | 乳酸, ピルビン酸 | 6 | 6 | 4 | 5 | 9 | 2 |
| | ライソゾーム酵素 | 2 | 2 | 5 | 6 | 15 | 2 |
| | 尿有機酸 | 4 | 2 | 7 | 8 | 9 | 2 |
| | その他 具体的に | アミノ酸2, ライソゾームと有機酸はNH3, BGA とMRIの結果次第 | | | | | |
| (4) 髄液検査 | | 1 | 1 | 3 | 5 | 17 | |
| (5) 染色体検査 | Gバンド | 8 | 3 | 6 | 4 | 8 | 1 |
| | 脆弱X症候群 | 6 | 5 | 5 | 3 | 8 | 2 |
| | その他 具体的に | | | | | | |

| | | | | | | | |
|----------------------|---------------|----|----|---|----|----|---|
| (6) 眼科的検査 | 視力検査 | 2 | 2 | 8 | 3 | 15 | 1 |
| | 眼底検査 | 6 | 2 | 6 | 7 | 10 | 1 |
| | 視野検査 | 1 | 1 | 4 | 3 | 18 | 1 |
| | その他 具体的に | | | | | | |
| (7) 耳科学的 検査 | 聴覚発達質問紙 | 3 | 8 | 4 | 6 | 9 | 1 |
| | 耳鏡検査 | 5 | 3 | 4 | 8 | 9 | |
| | 純音聴力検査 | 4 | 5 | 3 | 3 | 14 | |
| | 幼児用他覚的聴力検査 | 5 | 7 | 5 | 5 | 8 | |
| | ティンパノグラム | 1 | 3 | 6 | 4 | 14 | 1 |
| | その他 具体的に | | | | | | |
| (8) 骨髄穿刺 | | | 1 | 3 | 21 | 3 | |
| (9) 内分泌系 機能検査 | 甲状腺機能 | 4 | 8 | 7 | | 10 | 3 |
| | 副甲状腺機能 | | | 4 | 5 | 19 | 3 |
| | 脳下垂体機能 | | | 4 | 4 | 19 | 3 |
| | 副腎機能 | | 1 | 1 | 5 | 20 | 3 |
| | その他 具体的に | | | | | | |
| (10) 画像診断 検査 | 頭部レントゲン | 2 | | 1 | 9 | 17 | 1 |
| | CT | 10 | 5 | 6 | 2 | 8 | |
| | MRI | 11 | 12 | 4 | 2 | 3 | |
| | SPECT | 2 | 4 | 1 | 8 | 12 | 2 |
| | その他 具体的に | | | | | | |
| (11) 神経生理 学的検査 | 脳波検査 | 18 | 7 | 2 | 2 | 2 | |
| | 聴性脳幹反応 | 9 | 9 | 8 | 1 | 3 | 1 |
| | 耳音響放射 | 1 | | 2 | 8 | 13 | 6 |
| | 体性感覚誘発電位(SEP) | 1 | 1 | 6 | 5 | 15 | 3 |
| | 視覚誘発電位 (VEP) | 1 | 2 | 5 | 5 | 15 | 3 |
| | 末梢神経伝導速度 | | | 2 | 8 | 18 | 3 |
| | 針筋電図 | | | | 5 | 23 | 3 |
| | 磁気刺激 | | | 1 | 6 | 20 | 4 |
| | 事象関連電位 | 1 | 1 | 1 | 6 | 17 | 3 |
| | その他 具体的に | | | | | | |
| (12) 心機能 | 心電図 | | 1 | 6 | 4 | 17 | 3 |
| | 心エコー | | | 3 | 5 | 19 | 3 |
| | その他 具体的に | | | | | | |

| | | | | | | | |
|------------------|------------------------------|---|--------------------------------|---|---|----|---|
| (13) 生検 | 筋生検 | | | 1 | 4 | 22 | 4 |
| | 末梢神経生検 | | | 1 | 4 | 21 | 4 |
| | その他 具体的に | | | | | | |
| (14) 遺伝子検査 | 具体的項目がおあり でしたらご記入くだ さい | 1 | 1 Fragile X の CGC の延長 | 4 | 5 | 15 | 3 |
| (15) その 他具体的に | 発達の経過を見る | | | | | | |

症例 3 3歳10ヶ月男児

| | 検査項目 | 1 | 2 | 3 | 4 | 5 | 6 |
|--------------------|------------------|--------|---|----|---|----|---|
| (1) 血液尿検査 | 血算 | 18 | 2 | 3 | 3 | 3 | |
| | 尿一般検査 | 17 | | 5 | 4 | 3 | |
| | 血液生化学検査 | 18 | 1 | 3 | 3 | 3 | |
| | 血清免疫グロブリン | 5 | 1 | 6 | 7 | 8 | 1 |
| | 血清ウイルス抗体 | 4 | 2 | 5 | 6 | 11 | |
| | その他ウイルス学検査 | 1 | 1 | 5 | 5 | 14 | |
| | その他 具体的に | | | | | | |
| (2) 知能・発達 検査 | 遠城寺式発達検査 | 15 | 5 | 2 | 2 | 2 | 1 |
| | 津守・稲毛式発達検査 | 9 | 7 | 4 | 4 | 2 | 1 |
| | K式発達検査 | 10 | 3 | 7 | 1 | 5 | 2 |
| | 田中ビネー知能検査 | 6 | 3 | 2 | 7 | 7 | 1 |
| | WPPSI | 2 | | 4 | 5 | 12 | 3 |
| | WISC-R, WISC-III | 5 | 3 | 2 | 4 | 12 | 3 |
| | その他 具体的に | | | | | | |
| (3) 代謝系検 査 | 血液ガス | 2 | 3 | 9 | 3 | 9 | 3 |
| | 乳酸, ピルビン酸 | 5 | 4 | 7 | 3 | 7 | 3 |
| | ライソゾーム酵素 | 1 | | 9 | 3 | 13 | 3 |
| | 尿有機酸 | 5 | 2 | 7 | 6 | 7 | 3 |
| | その他 具体的に | アミノ酸 2 | | | | | |
| (4) 髄液検査 | | 1 | 2 | 3 | 4 | 14 | 1 |
| (5) 染色体検査 | Gバンド | 9 | 5 | 11 | | 4 | |
| | 脆弱 X 症候群 | 6 | 4 | 7 | 5 | 5 | |

| | その他 具体的に | 高精度分析 2, FISH | | | | | |
|------------------|----------------|---------------|----|----|----|----|---|
| (6) 眼科的検査 | 視力検査 | 2 | 2 | 9 | 3 | 14 | 1 |
| | 眼底検査 | 6 | 2 | 8 | 7 | 7 | 1 |
| | 視野検査 | 1 | 1 | 3 | 4 | 16 | 1 |
| | その他 具体的に | | | | | | |
| (7) 耳科学的検査 | 聴覚発達質問紙 | 3 | 7 | 6 | 7 | 7 | 1 |
| | 耳鏡検査 | 3 | 4 | 6 | 7 | 7 | 2 |
| | 純音聴力検査 | 3 | 5 | 5 | 5 | 9 | 2 |
| | 幼児用他覚的聴力検査 | 6 | 4 | 10 | 5 | 4 | 1 |
| | ティンパノグラム | 2 | 2 | 9 | 3 | 10 | 3 |
| | その他 具体的に | | | | | | |
| (8) 骨髄穿刺 | | | | 2 | | 23 | 4 |
| (9) 内分泌系機能検査 | 甲状腺機能 | 4 | 12 | 4 | 2 | 6 | 3 |
| | 副甲状腺機能 | | 2 | 4 | 5 | 16 | 3 |
| | 脳下垂体機能 | 1 | | 5 | 5 | 16 | 3 |
| | 副腎機能 | 2 | | 2 | 6 | 17 | 3 |
| | その他 具体的に | 性腺機能, DM, 肥満 | | | | | |
| (10) 画像診断検査 | 頭部レントゲン | 1 | | 4 | 7 | 17 | 2 |
| | CT | 10 | 5 | 6 | 1 | 8 | 1 |
| | MRI | 12 | 9 | 4 | 3 | 3 | |
| | SPECT | 1 | 1 | 4 | 8 | 13 | 2 |
| | その他 具体的に | | | | | | |
| (11) 神経生理学的検査 | 脳波検査 | 12 | 9 | 4 | 1 | 4 | |
| | 聴性脳幹反応 | 7 | 5 | 11 | 4 | 3 | 1 |
| | 耳音響放射 | 1 | | 3 | 10 | 12 | 5 |
| | 体性感覚誘発電位 (SEP) | 1 | 1 | 7 | 5 | 15 | 2 |
| | 視覚誘発電位 (VEP) | 1 | 2 | 6 | 5 | 15 | 2 |
| | 末梢神経伝導速度 | | 1 | 3 | 6 | 19 | 2 |
| | 針筋電図 | | | | 5 | 24 | 2 |
| | 磁気刺激 | | | | 4 | 24 | 3 |
| | 事象関連電位 | 1 | 1 | 4 | 4 | 17 | 2 |
| | その他 具体的に | | | | | | |
| (12) 心機能 | 心電図 | 2 | 2 | 6 | 7 | 12 | 2 |
| | 心エコー | 1 | 2 | 5 | 6 | 14 | 2 |

| | | | | | | | |
|---------------------|----------------------|---|---|---------------------------|---|----|---|
| | その他 具体的に | | | | | | |
| (13) 生検 | 筋生検 | 1 | 1 | 2 | 6 | 19 | 2 |
| | 末梢神経生検 | | | 3 | 5 | 19 | 3 |
| | その他 具体的に | | | | | | |
| (14) 遺伝子検査 | 具体的項目がおありでしたらご記入ください | 1 | 1 | 4 ミトコン ドリア Fish法 | 3 | 16 | 1 |
| (15) その他 具体的に | | | | | | | |

表2：各症例における検査の実施可能性について（本調査）

（回答者：72人）

症例1 5歳2カ月女児

| | 検査項目 | 1 必ず調べる | 2 調べるとき もある | 3 調べない | 4 わからない |
|--------------------|------------------|------------|-------------------|-----------|------------|
| (1) 血液尿検査 | 血算 | 44 | 15 | 7 | 1 |
| | 尿一般検査 | 41 | 15 | 10 | 1 |
| | 血液生化学検査 | 46 | 12 | 7 | 1 |
| | 血清免疫グロブリン | 12 | 24 | 24 | 2 |
| | 血清ウイルス抗体 | 5 | 19 | 36 | 2 |
| | その他ウイルス学検査 | 1 | 19 | 38 | 2 |
| | その他 具体的に | | | | |
| (2) 知能・発達 検査 | 遠城寺式発達検査 | 42 | 8 | 12 | 0 |
| | 津守・稲毛式発達検査 | 25 | 20 | 14 | 2 |
| | K式発達検査 | 21 | 13 | 18 | 6 |
| | 田中ビネー知能検査 | 16 | 21 | 16 | 5 |
| | WPPSI | 8 | 12 | 26 | 11 |
| | WISC-R, WISC-III | 10 | 15 | 25 | 8 |
| | その他 具体的に | | | | |
| (3) 代謝系検査 | 血液ガス | 14 | 24 | 23 | 2 |
| | 乳酸, ピルビン酸 | 18 | 28 | 16 | 2 |
| | ライソゾーム酵素 | 5 | 19 | 31 | 9 |
| | アミノ酸 | 12 | 33 | 16 | 4 |
| | 尿有機酸 | 8 | 29 | 26 | 3 |
| | その他 具体的に | | | | |
| (4) 髄液検査 | | 0 | 23 | 33 | 2 |
| (5) 染色体検査 | Gバンド | 50 | 12 | 2 | 2 |
| | 脆弱X症候群 | 7 | 13 | 29 | 8 |
| | その他 具体的に | | | | |
| (6) 眼科的検査 | 視力検査 | 20 | 26 | 15 | 3 |
| | 眼底検査 | 36 | 22 | 7 | 2 |
| | 視野検査 | 2 | 16 | 36 | 5 |

| | | | | | |
|----------------------|---------------|----|----|----|----|
| | その他 具体的に | | | | |
| (7) 耳科学的 検査 | 聴覚発達質問紙 | 17 | 14 | 25 | 7 |
| | 耳鏡検査 | 15 | 23 | 19 | 5 |
| | 純音聴力検査 | 9 | 21 | 25 | 8 |
| | 幼児用他覚的聴力検査 | 15 | 24 | 19 | 5 |
| | ティンパノグラム | 4 | 18 | 31 | 7 |
| | その他 具体的に | | | | |
| (8) 骨髄穿刺 | | 0 | 10 | 48 | 5 |
| (9) 内分泌系 機能検査 | 甲状腺機能 | 12 | 24 | 26 | 3 |
| | 副甲状腺機能 | 3 | 17 | 39 | 4 |
| | 脳下垂体機能 | 3 | 15 | 40 | 4 |
| | 副腎機能 | 1 | 14 | 41 | 5 |
| | その他 具体的に | | | | |
| (10) 画像診断 検査 | 頭部レントゲン | 16 | 20 | 25 | 1 |
| | CT | 48 | 15 | 3 | 1 |
| | MRI | 45 | 19 | 1 | 0 |
| | SPECT | 3 | 31 | 25 | 3 |
| | その他 具体的に | | | | |
| (11) 神経生理 学的検査 | 脳波検査 | 56 | 9 | 2 | 0 |
| | 聴性脳幹反応 | 33 | 24 | 6 | 1 |
| | 耳音響放射 | 3 | 10 | 39 | 11 |
| | 体性感覚誘発電位(SEP) | 3 | 17 | 36 | 7 |
| | 視覚誘発電位(VEP) | 3 | 20 | 33 | 7 |
| | 末梢神経伝導速度 | 1 | 18 | 39 | 5 |
| | 針筋電図 | 1 | 9 | 48 | 5 |
| | 磁気刺激 | 1 | 7 | 48 | 7 |
| | 事象関連電位 | 1 | 10 | 45 | 7 |
| | その他 具体的に | | | | |
| (12) 心機能 | 心電図 | 24 | 20 | 17 | 3 |
| | 心エコー | 18 | 29 | 14 | 3 |
| | その他 具体的に | | | | |
| (13) 生検 | 筋生検 | 1 | 7 | 50 | 6 |
| | 末梢神経生検 | 1 | 3 | 53 | 7 |
| | その他 具体的に | | | | |

| | | | | | |
|------------------|----------------------|---|----|----|---|
| (14) 遺伝子検査 | 具体的項目がおありでしたらご記入ください | 3 | 21 | 25 | 9 |
| (15) その他 具体的に | | | | | |

症例2 3歳10ヶ月 男児

| | 検査項目 | 1 必ず調べる | 2 調べるとき もある | 3 調べない | 4 わからない |
|--------------------|------------------|------------|-------------------|-----------|------------|
| (1) 血液尿検査 | 血算 | 30 | 24 | 10 | 2 |
| | 尿一般検査 | 30 | 19 | 15 | 2 |
| | 血液生化学検査 | 32 | 21 | 10 | 2 |
| | 血清免疫グロブリン | 9 | 23 | 27 | 2 |
| | 血清ウイルス抗体 | 4 | 15 | 40 | 2 |
| | その他ウイルス学検査 | 1 | 14 | 42 | 2 |
| | その他 具体的に | | | | |
| (2) 知能・発達 検査 | 遠城寺式発達検査 | 43 | 12 | 10 | 0 |
| | 津守・稲毛式発達検査 | 28 | 19 | 14 | 1 |
| | K式発達検査 | 23 | 16 | 15 | 5 |
| | 田中ビネー知能検査 | 13 | 17 | 22 | 5 |
| | WPPSI | 5 | 12 | 32 | 8 |
| | WISC-R, WISC-III | 4 | 19 | 29 | 5 |
| | その他 具体的に | | | | |
| (3) 代謝系検 査 | 血液ガス | 7 | 18 | 35 | 4 |
| | 乳酸, ピルビン酸 | 11 | 23 | 27 | 3 |
| | ライソゾーム酵素 | 4 | 14 | 40 | 5 |
| | アミノ酸 | 11 | 21 | 30 | 3 |
| | 尿有機酸 | 6 | 19 | 38 | 3 |
| | その他 具体的に | | | | |
| (4) 髄液検査 | | 4 | 10 | 43 | 3 |
| (5) 染色体検査 | Gバンド | 16 | 25 | 19 | 4 |
| | 脆弱X症候群 | 11 | 23 | 25 | 4 |

| | | | | | |
|------------------|---------------|----|----|----|----|
| | その他 具体的に | | | | |
| (6) 眼科的検査 | 視力検査 | 9 | 23 | 29 | 3 |
| | 眼底検査 | 14 | 25 | 24 | 2 |
| | 視野検査 | 3 | 8 | 45 | 4 |
| | その他 具体的に | | | | |
| (7) 耳科学的検査 | 聴覚発達質問紙 | 16 | 17 | 22 | 8 |
| | 耳鏡検査 | 16 | 21 | 20 | 5 |
| | 純音聴力検査 | 8 | 17 | 29 | 8 |
| | 幼児用他覚的聴力検査 | 16 | 22 | 20 | 5 |
| | ティンパノグラム | 4 | 16 | 32 | 8 |
| | その他 具体的に | | | | |
| (8) 骨髄穿刺 | | 0 | 6 | 53 | 4 |
| (9) 内分泌系機能検査 | 甲状腺機能 | 10 | 22 | 32 | 2 |
| | 副甲状腺機能 | 1 | 13 | 45 | 3 |
| | 脳下垂体機能 | 2 | 10 | 46 | 4 |
| | 副腎機能 | 1 | 10 | 46 | 4 |
| | その他 具体的に | | | | |
| (10) 画像診断検査 | 頭部レントゲン | 6 | 21 | 23 | 2 |
| | CT | 27 | 27 | 10 | 2 |
| | MRI | 26 | 33 | 4 | 2 |
| | SPECT | 3 | 27 | 31 | 1 |
| | その他 具体的に | | | | |
| (11) 神経生理学的検査 | 脳波検査 | 45 | 14 | 7 | 0 |
| | 聴性脳幹反応 | 30 | 27 | 7 | 1 |
| | 耳音響放射 | 3 | 11 | 39 | 11 |
| | 体性感覚誘発電位(SEP) | 3 | 14 | 40 | 7 |
| | 視覚誘発電位 (VEP) | 4 | 15 | 39 | 6 |
| | 末梢神経伝導速度 | 2 | 14 | 45 | 3 |
| | 針筋電図 | 1 | 9 | 50 | 4 |
| | 磁気刺激 | 1 | 7 | 51 | 5 |
| | 事象関連電位 | 1 | 10 | 46 | 7 |
| | その他 具体的に | | | | |
| (12) 心機能 | 心電図 | 4 | 16 | 40 | 4 |
| | 心エコー | 1 | 14 | 44 | 4 |

| | | | | | |
|------------------|----------------------|---|----|----|----|
| | その他 具体的に | | | | |
| (13) 生検 | 筋生検 | 1 | 3 | 55 | 5 |
| | 末梢神経生検 | 1 | 2 | 55 | 6 |
| | その他 具体的に | | | | |
| (14) 遺伝子検査 | 具体的項目がおありでしたらご記入ください | 1 | 12 | 33 | 10 |
| (15) その 他具体的に | | | | | |

症例3 3歳10ヶ月男児

| | 検査項目 | 1 必ず調べる | 2 調べるとき もある | 3 調べない | 4 わからない |
|--------------------|------------------|------------|-------------------|-----------|------------|
| (1) 血液尿検査 | 血算 | 29 | 24 | 9 | 2 |
| | 尿一般検査 | 29 | 20 | 13 | 2 |
| | 血液生化学検査 | 32 | 22 | 9 | 1 |
| | 血清免疫グロブリン | 9 | 22 | 26 | 2 |
| | 血清ウイルス抗体 | 4 | 15 | 38 | 2 |
| | その他ウイルス学検査 | 1 | 15 | 39 | 2 |
| | その他 具体的に | | | | |
| (2) 知能・発達 検査 | 遠城寺式発達検査 | 40 | 13 | 9 | 0 |
| | 津守・稲毛式発達検査 | 25 | 17 | 15 | 2 |
| | K式発達検査 | 24 | 14 | 15 | 5 |
| | 田中ビネー知能検査 | 12 | 17 | 21 | 6 |
| | WPPSI | 6 | 13 | 29 | 8 |
| | WISC-R, WISC-III | 4 | 21 | 26 | 5 |
| | その他 具体的に | | | | |
| (3) 代謝系検 査 | 血液ガス | 9 | 20 | 29 | 4 |
| | 乳酸, ピルビン酸 | 14 | 26 | 20 | 3 |
| | ライソゾーム酵素 | 2 | 22 | 32 | 6 |
| | アミノ酸 | 9 | 30 | 20 | 4 |
| | 尿有機酸 | 4 | 25 | 30 | 4 |
| | その他 具体的に | | | | |

| | | | | | |
|------|---------------|----|----|----|----|
| (4) | 髄液検査 | 3 | 10 | 41 | 3 |
| (5) | Gバンド | 19 | 22 | 20 | 3 |
| | 脆弱X症候群 | 10 | 26 | 21 | 4 |
| | その他 具体的に | | | | |
| (6) | 視力検査 | 9 | 21 | 29 | 4 |
| | 眼底検査 | 12 | 29 | 20 | 3 |
| | 視野検査 | 2 | 9 | 42 | 4 |
| | その他 具体的に | | | | |
| (7) | 聴覚発達質問紙 | 15 | 16 | 23 | 8 |
| | 耳鏡検査 | 14 | 19 | 21 | 7 |
| | 純音聴力検査 | 9 | 15 | 28 | 9 |
| | 幼児用他覚的聴力検査 | 14 | 23 | 20 | 5 |
| | ティンパノグラム | 4 | 15 | 32 | 8 |
| | その他 具体的に | | | | |
| (8) | 骨髄穿刺 | 1 | 8 | 49 | 4 |
| (9) | 甲状腺機能 | 14 | 23 | 26 | 2 |
| | 副甲状腺機能 | 3 | 20 | 36 | 3 |
| | 脳下垂体機能 | 3 | 15 | 40 | 4 |
| | 副腎機能 | 2 | 16 | 39 | 4 |
| | その他 具体的に | | | | |
| (10) | 頭部レントゲン | 7 | 20 | 32 | 2 |
| | CT | 28 | 25 | 11 | 1 |
| | MRI | 27 | 29 | 6 | 2 |
| | SPECT | 2 | 23 | 34 | 2 |
| | その他 具体的に | | | | |
| (11) | 脳波検査 | 41 | 17 | 7 | 0 |
| | 聴性脳幹反応 | 31 | 26 | 6 | 1 |
| | 耳音響放射 | 4 | 9 | 40 | 10 |
| | 体性感覚誘発電位(SEP) | 4 | 13 | 39 | 7 |
| | 視覚誘発電位(VEP) | 4 | 15 | 37 | 7 |
| | 末梢神経伝導速度 | 1 | 18 | 39 | 5 |
| | 針筋電図 | 1 | 13 | 45 | 4 |
| | 磁気刺激 | 1 | 7 | 49 | 6 |

| | | | | | |
|------------------|----------------------|---|----|----|---|
| | 事象関連電位 | 1 | 8 | 45 | 8 |
| | その他 具体的に | | | | |
| (12) 心機能 | 心電図 | 4 | 17 | 37 | 4 |
| | 心エコー | 3 | 15 | 39 | 4 |
| | その他 具体的に | | | | |
| (13) 生検 | 筋生検 | 2 | 12 | 45 | 4 |
| | 末梢神経生検 | 1 | 6 | 50 | 6 |
| | その他 具体的に | | | | |
| (14) 遺伝子検査 | 具体的項目がおありでしたらご記入ください | 3 | 14 | 30 | 8 |
| (15) その 他具体的に | | | | | |

資料

アンケート調査

アンケートご協力をお願い

ことばの遅れ、精神発達の遅れ、対人関係や行動面の心配事を主訴として小児科、小児神経科、児童精神科をおとずれるこどもたちがふえています。このようなこどもたちの医学的な検査、診断をどのように行い、その結果を教育や療育場面にどのように伝え、活かしたらよいか考えることは重要な課題となっています。

レット症候群、ウイリアムズ症候群やアンジェルマン症候群など行動面に特徴的な症候のある疾患を有する子供たちは医学的診断を確定することによって、日常的な教育や療育の場面での対応を考える事ができます。

昨今の分子遺伝学の進歩により、上記のような多くの疾患に遺伝子診断が導入されるようになってきました。このような遺伝子についての検査をどのような子供たちに、どのように行っているらよいかも早急に考えていく必要があります。

今回の調査は医学的診断検査の現状を把握することが目的です。この調査では発達に遅れのある患者さんのモデルを3例設定しました。そのモデルに対して先生はどのような医学的検査を実施なさるかおうかがいしたいと思います。

ご回答いただく内容については正答、誤答があるわけではありません。あくまで医学的診断検査の現状を把握することが目的であり、結果は上記の目的以外には使用いたしません。したがって個々の先生方を特定するものではありません。先生の現時点でのお考えでご記入下さいますようお願いいたします。

お忙しい中でお時間を割いていただきますことにあらかじめ御礼申し上げます。

2000年12月11日

知的障害児の医学的診断のあり方と療育・教育連携に関する研究班
主任研究者 加我牧子

連絡先 〒272-0827 市川市国府台1-7-3
国立精神・神経センター精神保健研究所
知的障害部 加我牧子
FAX 047-371-2900 TEL 047-372-3501 EXT1320
e-mail gkaga@ncnp-k.go.jp

以下のような3名の患者さんが外来に診察に見えたとき、先生はどのような診断をお考えになり、通常の診察以外に、(半年以内に) どのような検査を計画なさいますか？ それぞれの患者さんの要約をお読みの上、各検査についてどの程度お調べになるか最もよく当てはまると思われるものに○を付けてお答え下さい。(ご自分の施設に機器がなく他院に依頼して検査をする場合も「検査を計画する」に含みます)

ご回答は以下の4つから選んで番号でお答えいただきます。

1. 必ず調べる
2. 調べるときもある
3. 調べない
4. わからない

症例1 5歳2カ月女児

主訴 発熱時の痙攣と言語発達遅滞
発達歴および現病歴

在胎40週 3,000グラム。妊娠中、分娩経過、新生児期に異常なし。健康な両親の第1子。予定3カ月、独座6カ月、独歩1歳。1歳半で単語がなく、2歳で有意語がパパ、ママ程度の発語があった。その後も言葉の発達は遅く、3歳4ヶ月から単語数が増え始めた。3歳11ヶ月、障害児通園施設に通い始め単語が急速に増加した。4歳3ヶ月で二語文。5歳から指差しが始まった。音声への反応に異常を感じたことはない。5歳1ヶ月39℃に熱発した際、2分程度の全身の強直間代痙攣が2回あったがすぐに回復した。来院時、対人関係に問題ないが同年代の子供と遊ぶのは難しい。単語は100個程度。簡単な二語文は使用。両眼窩乖離、左耳介低位、細長い手指、右第IおよびII足趾の騎乗、葉っぱ形の白斑(直径10mmX7mm)が3個(背部に2個、右大腿部に1個)見られた以外には理学的、神経学的に異常所見を認めない。

症例2 3歳10ヶ月 男児

主訴 言語発達遅滞
発達歴および現病歴

在胎41週、3,010グラムで出生。妊娠中、分娩経過、新生児期に異常なし。健康な両親の第1子。予定3ヶ月、独座8ヶ月、独歩1歳。歩くようになるとすぐ落ち着きなく走り回り静止させるのが大変だった。1歳半健診で単語が10あったが、その後、言葉数は増えず、むしろ覚えた言葉も使わなくなっていった。ほしいものがあると母の手を引いた。2歳前頃から視線が合わず、いつも特定の紐を握りしめていて、いつもと違う道を通ると承知しないことに気づかれた。一人遊びが多く、呼んでも振り向かず、家族にもほかの子供にも関心がなさそうに見えた。2歳6ヶ月コマースシャルの真似をするが、話しかけには鸚鵡返しが目立った。来院時、視線が合わず、勝手に部屋中を歩き回っている。箱のふたやおもちゃの小さな自動車に関心を示し右手にもって振ったり、ひっくり返したりしている。発語、言語理解ともに1歳半レベル。理学的・神経学的には異常を認めない。

症例3 3歳10ヶ月男児

主訴 言語発達遅滞
発達歴および現病歴

在胎40週、3408グラムで出生。妊娠中、分娩経過、新生児期に異常なし。健康な両親の第1子。予定4ヶ月、独座8ヶ月、独歩18ヶ月。乳児期は体が柔らかかった。1歳半健診時、有意語がなかったが個人差といわれていた。2歳半でパパ、ママ程度の発語があった。3歳児健診で言葉の遅れを指摘され、発達促進のためのグループを紹介された。有意語は3歳4ヶ月から増え始めてきたが。二語文はまだ出ていない。人なつこいが、初対面の人には恥ずかしそうにするなど、対人関係に問題は感じられない。ほかの子供に興味はありそうであるが離れてみているだけで、一緒に遊ぶことはできない。呼んでもすぐに振り向かないときがあるが、好きなコマースシャルは小さな音でも隣の部屋からでもとんできてテレビを見ようとする。「お絵かきしようね」というと、鉛筆を手のひら全体でつかんで、ぐちゃぐちゃな線を書きなぐる。来院時単語は30個程度。理学的・神経学的には異常を認めない。

(1) 以上の3症例についてどのような診断をお考えになりますか？

☆ 症例1について

☆ 症例2について

☆ 症例3について

(2) またこの3症例に対し半年以内に計画する検査についてご回答を以下の6つからお選びになり、各欄の数字に○をお付けください。なお「その他具体的に」の欄には先生のお考えをご自由にご記入下さい。

1. 必ず調べる 2. 調べるときもある 3. 調べない 4. わからない

| | 検査項目 | 症例1 | 症例2 | 症例3 |
|--------------------|------------------|------------|------------|------------|
| (1) 血液尿検査 | 血算 | 1, 2, 3, 4 | 1, 2, 3, 4 | 1, 2, 3, 4 |
| | 尿一般検査 | 1, 2, 3, 4 | 1, 2, 3, 4 | 1, 2, 3, 4 |
| | 血液生化学検査 | 1, 2, 3, 4 | 1, 2, 3, 4 | 1, 2, 3, 4 |
| | 血清免疫グロブリン | 1, 2, 3, 4 | 1, 2, 3, 4 | 1, 2, 3, 4 |
| | 血清ウイルス抗体 | 1, 2, 3, 4 | 1, 2, 3, 4 | 1, 2, 3, 4 |
| | その他ウイルス学検査 | 1, 2, 3, 4 | 1, 2, 3, 4 | 1, 2, 3, 4 |
| | その他 具体的に | | | |
| (2) 知能・発達 検査 | 遠城寺式発達検査 | 1, 2, 3, 4 | 1, 2, 3, 4 | 1, 2, 3, 4 |
| | 津守・稲毛式発達検査 | 1, 2, 3, 4 | 1, 2, 3, 4 | 1, 2, 3, 4 |
| | K式発達検査 | 1, 2, 3, 4 | 1, 2, 3, 4 | 1, 2, 3, 4 |
| | 田中ビネー知能検査 | 1, 2, 3, 4 | 1, 2, 3, 4 | 1, 2, 3, 4 |
| | WPPSI | 1, 2, 3, 4 | 1, 2, 3, 4 | 1, 2, 3, 4 |
| | WISC-R, WISC-III | 1, 2, 3, 4 | 1, 2, 3, 4 | 1, 2, 3, 4 |
| | その他 具体的に | | | |
| (3) 代謝系検査 | 血液ガス | 1, 2, 3, 4 | 1, 2, 3, 4 | 1, 2, 3, 4 |
| | 乳酸, ピルビン酸 | 1, 2, 3, 4 | 1, 2, 3, 4 | 1, 2, 3, 4 |
| | ライソゾーム酵素 | 1, 2, 3, 4 | 1, 2, 3, 4 | 1, 2, 3, 4 |
| | アミノ酸 | 1, 2, 3, 4 | 1, 2, 3, 4 | 1, 2, 3, 4 |
| | 尿有機酸 | 1, 2, 3, 4 | 1, 2, 3, 4 | 1, 2, 3, 4 |
| | その他 具体的に | | | |
| (4) 髄液検査 | | 1, 2, 3, 4 | 1, 2, 3, 4 | 1, 2, 3, 4 |
| (5) 染色体検査 | Gバンド | 1, 2, 3, 4 | 1, 2, 3, 4 | 1, 2, 3, 4 |
| | 脆弱X症候群 | 1, 2, 3, 4 | 1, 2, 3, 4 | 1, 2, 3, 4 |
| | その他 具体的に | | | |
| (6) | 視力検査 | 1, 2, 3, 4 | 1, 2, 3, 4 | 1, 2, 3, 4 |

| | | | | |
|----------------------|------------------------------|------------|------------|------------|
| 眼科的検査 | 眼底検査 | 1, 2, 3, 4 | 1, 2, 3, 4 | 1, 2, 3, 4 |
| | 視野検査 | 1, 2, 3, 4 | 1, 2, 3, 4 | 1, 2, 3, 4 |
| | その他 具体的に | | | |
| (7) 耳科学的 検査 | 聴覚発達質問紙 | 1, 2, 3, 4 | 1, 2, 3, 4 | 1, 2, 3, 4 |
| | 耳鏡検査 | 1, 2, 3, 4 | 1, 2, 3, 4 | 1, 2, 3, 4 |
| | 純音聴力検査 | 1, 2, 3, 4 | 1, 2, 3, 4 | 1, 2, 3, 4 |
| | 幼児用他覚的聴力検査 | 1, 2, 3, 4 | 1, 2, 3, 4 | 1, 2, 3, 4 |
| | ティンパノグラム | 1, 2, 3, 4 | 1, 2, 3, 4 | 1, 2, 3, 4 |
| | その他 具体的に | | | |
| (8) 骨髄穿刺 | | 1, 2, 3, 4 | 1, 2, 3, 4 | 1, 2, 3, 4 |
| (9) 内分泌系 機能検査 | 甲状腺機能 | 1, 2, 3, 4 | 1, 2, 3, 4 | 1, 2, 3, 4 |
| | 副甲状腺機能 | 1, 2, 3, 4 | 1, 2, 3, 4 | 1, 2, 3, 4 |
| | 脳下垂体機能 | 1, 2, 3, 4 | 1, 2, 3, 4 | 1, 2, 3, 4 |
| | 副腎機能 | 1, 2, 3, 4 | 1, 2, 3, 4 | 1, 2, 3, 4 |
| | その他 具体的に | | | |
| (10) 画像診断 検査 | 頭部レントゲン | 1, 2, 3, 4 | 1, 2, 3, 4 | 1, 2, 3, 4 |
| | CT | 1, 2, 3, 4 | 1, 2, 3, 4 | 1, 2, 3, 4 |
| | MRI | 1, 2, 3, 4 | 1, 2, 3, 4 | 1, 2, 3, 4 |
| | SPECT | 1, 2, 3, 4 | 1, 2, 3, 4 | 1, 2, 3, 4 |
| | その他 具体的に | | | |
| (11) 神経生理学 的検査 | 脳波検査 | 1, 2, 3, 4 | 1, 2, 3, 4 | 1, 2, 3, 4 |
| | 聴性脳幹反応 | 1, 2, 3, 4 | 1, 2, 3, 4 | 1, 2, 3, 4 |
| | 耳音響放射 | 1, 2, 3, 4 | 1, 2, 3, 4 | 1, 2, 3, 4 |
| | 体性感覚誘発電位 (SEP) | 1, 2, 3, 4 | 1, 2, 3, 4 | 1, 2, 3, 4 |
| | 視覚誘発電位 (VEP) | 1, 2, 3, 4 | 1, 2, 3, 4 | 1, 2, 3, 4 |
| | 末梢神経伝導速度 | 1, 2, 3, 4 | 1, 2, 3, 4 | 1, 2, 3, 4 |
| | 針筋電図 | 1, 2, 3, 4 | 1, 2, 3, 4 | 1, 2, 3, 4 |
| | 磁気刺激 | 1, 2, 3, 4 | 1, 2, 3, 4 | 1, 2, 3, 4 |
| | 事象関連電位 | 1, 2, 3, 4 | 1, 2, 3, 4 | 1, 2, 3, 4 |
| | その他 具体的に | | | |
| (12) 心機能 | 心電図 | 1, 2, 3, 4 | 1, 2, 3, 4 | 1, 2, 3, 4 |
| | 心エコー | 1, 2, 3, 4 | 1, 2, 3, 4 | 1, 2, 3, 4 |
| | その他 具体的に | | | |
| (13) 生検 | 筋生検 | 1, 2, 3, 4 | 1, 2, 3, 4 | 1, 2, 3, 4 |
| | 末梢神経生検 | 1, 2, 3, 4 | 1, 2, 3, 4 | 1, 2, 3, 4 |
| | その他 具体的に | | | |
| (14) 遺伝子検査 | 具体的項目が おありでしたらご記入 ください | 1, 2, 3, 4 | 1, 2, 3, 4 | 1, 2, 3, 4 |
| (15) その他 具体的に | | | | |

B. 先生ご自身についてお答え下さい。

<性別> 1. 男 2. 女 <年齢> _____歳

<医師としての経験年数>

1. 2年未満 2. 2—5年 3. 6—9年 4. 10—19年
5. 20—29年 6. 30—39年 7. 40年以上

<現在の勤務場所> 常勤には○、非常勤には△をおつけ下さい。

1. 大学病院 2. 総合病院 3. 診療所 4. 大学医学部基礎医学教室 5. 保健所・保健センター
6. 重症心身障害児施設 7. 肢体不自由児者通園・通所施設 8. 精神遅滞児・者通園・通所施設
9. 障害児・者総合療育センター (6. 7. 8. を含む複合施設をこう呼びます)
10. 大学 (教育学部 文学部 福祉学部) 11. 大学以外の研究施設
12. その他 (具体的に)

<現在の主たる勤務場所の経営主体>

1. 国 2. 地方自治体 3. 私立 4. その他 (具体的に)

<勤務場所のある地域のおよその人口は>

1. 人口20万以上 2. 人口10万以上 3. 人口5万以上 4. 人口1万以上
5. 人口1万～5千 6. 5千未満

<勤務場所の総病床数は>

1. 500床以上 2. 200～500床未満 3. 100～200床未満 4. 20～100床未満
5. 20床未満 6. 入院施設はない

<現在の専門科目>主たるものに○、従たるものに△をおつけ下さい

1. 小児科 2. 小児神経科 3. 精神科 4. 児童精神科 5. その他 (具体的に)

<職場での立場>

1. 教授 2. 助教授・講師 3. 助手 4. 医員 5. 医員 (研修医) 6. 大学院生
7. 施設長・院長・副院長 8. 部長・医長 9. 研究管理職 10. 研究職
その他 (具体的に)

<半日を1単位と数えた場合、先生は週何単位外来をなさいますか?>

- 一般小児科外来 _____単位
専門外来 (具体的に) _____単位
その他 (具体的に) _____単位

<先生は病棟を受け持っていていらっしゃいますか?>

1. 受け持っている _____床くらい 2. 受け持っていない

<先生は当直をなさいますか?>

1. ある (月 _____回くらい) 2. ない

<専門医・認定医資格をお持ちですか?>

1. 小児科学会 2. 小児神経学会 3. その他 () 4. なし

C. 日常診療の中で次のような症状ないし病名がおありの患者さんを1ヵ月にどのくらいごらんになりますか? 人数または頻度をお答え下さい。(正確な数でなく印象で結構です)

1. 言葉の遅れ _____人 (くらい) または _____% (くらい)
2. 精神発達の遅れ _____人 (くらい) または _____% (くらい)
3. 精神遅滞/知的障害 _____人 (くらい) または _____% (くらい)
4. 自閉症 _____人 (くらい) または _____% (くらい)
5. 運動発達の遅れ _____人 (くらい) または _____% (くらい)
6. 脳性麻痺 _____人 (くらい) または _____% (くらい)
7. てんかん _____人 (くらい) または _____% (くらい)
8. 重症心身障害 _____人 (くらい) または _____% (くらい)
9. 神経筋疾患 _____人 (くらい) または _____% (くらい)
10. 聴覚障害 _____人 (くらい) または _____% (くらい)
11. 視覚障害 _____人 (くらい) または _____% (くらい)

12. 進行性代謝・変性疾患 _____人(くらい) または _____%(くらい)

D. 遺伝子診断についての先生のご意見やご感想をお聞かせください。(先生が利用している疾患の種類, 診断結果は役立っているか, ご家族からの相談への対応, その時のご苦勞など)

E. ふだん感じておられること、このアンケートについてお気づきになった点など、先生のご意見をご自由にお書き下さい。

ご協力ありがとうございました。ご回答は2001年1月31日までに同封の封筒にて

〒272-0827 市川市国府台1-7-3

国立精神・神経センター精神保健研究所知的障害部

加我牧子 宛て お送りください。

FAX 047-371-2900 電話 047-372-3501 EXT 1320

E-mail gkaga@ncnp-k.go.jp

先生方の貴重なご意見を大いに活用させていただきたく存じます。
ご協力を改めて御礼申し上げます。