

厚生科学研究費補助金

障害保健福祉総合研究事業

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

平成 13 年度 総括・分担研究報告書

主任研究者            加 我 牧 子

平成 14 年 (2002 年 3 月)

## 目 次

I. 総括研究報告書	
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	1
加我牧子	
II. 分担研究報告書	
1. 発達障害専門外来における診断検査の現況と異常検出率	5
加我牧子	
(資料) 調査記録用紙	
2. 知的発達障害と診断した外来受診児の医学的検査	17
——染色体検査の意義について——	
杉江秀夫	
3. 自閉症の遺伝子診断の役割と問題点	21
難波栄二	
4. 医療・教育連携に対する教職員の意識	23
——面談後のアンケート調査——	
杉江秀夫	
5. 療育・教育連携の現状と問題点	27
西脇俊二	
(資料) 質問票	
III. 研究成果の刊行に関する一覧表	39
IV. 研究成果の刊行物・別冊	41

# I. 総括研究報告書

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

主任研究者

加我 牧子

厚生科学研究費補助金（障害保健福祉総合研究事業）  
総括研究報告書

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

主任研究者 加我牧子 国立精神・神経センター精神保健研究所部長

研究要旨

知的障害の医学的診断と治療・療育のための検査としてなにを選択すべきかの指針を明らかにし、診断結果を療育・教育側に有用な情報として提供できるようなシステムを構築することを目指して研究を行った。昨年度は知的障害の診断を求められる機会の多い小児科医を対象としてモデル3症例を呈示し、どのような診断を考え、どのような検査を実施するか、また療育・教育連携をどのように行うと考えるかを調査した。今年度は初診時に精神遅滞を疑われた症例に発達障害の専門外来のある医療機関で実施された検査と所見の有無を調査し、検査の診断的役割、さらに療育・教育連携の実際について調査した。

その結果、一症例につき平均  $7.6 \pm 4.5$  種類の検査が実施され、そのうち  $3.0 \pm 2.3$  種類の検査に何らかの所見を認めた。画像診断検査、神経生理学的検査、血液検査、心理発達検査の実施率はそれぞれ半数を超えていた。染色体検査の実施率は31.1%であったが有所見率はGバンド13.1%からその他20%に認められた。発達障害を有し、表在奇形等を伴わない、non-syndromalな症例で33例/281例(11.7%)が異常所見を示した。染色体検査により診断確定に至る症例も多いことから知的障害児に医学的検査を行う場合は積極的に考慮すべき項目と考えられた。自閉症の遺伝子検索では7種類のセロトニン受容体遺伝子のいずれもインプリンティングを認めず、関連を証明できなかった。

教育・療育連携については病院への医療・療育機関からの紹介が67.3%を占めており、診断後は3/4が療育機関へ紹介され、48.0%が何らかの形でフォローアップを受けていた。養護学校や心身障害学級教師への調査では外部医療機関への相談は多く、相談の効果に一定の評価を得ているものの満足度はやや低く、教員からの要求水準の高さを反映しているものと考えられた。しかしすでにモデル地域で専門家チームによる療育・教育連携システム化を実践している施設からの報告では、医療療育教育連携の有用性は高く評価され、教職員など相談者の満足度も高かった。従って、医療と教育の連携の必要性を議論する時期を終え、いかに連携していくのか現実的な問題点を整理し、解決していく時期になっていると思われる。

次年度には染色体検査を含め診断に用いられる有効な医学的診断検査バッテリーの作成開発と多くの地域で実践可能な、診断後の療育・教育連携のための手法を確立していく必要がある。

分担研究者氏名

杉江秀夫 浜松発達療育センター所長  
難波栄二 鳥取大学遺伝子実験施設  
助教授  
西脇俊二 国立秩父学園医務課医師

A. 研究目的

知的障害児は精神運動発達あるいは言語発達の遅れを主訴として、幼児期に小児科外来を受診することが多い。これらの児の診断を行う場合、特異な顔貌や多発小奇形を伴う時、染色体検査を行うこ

とはおおむね共通した考え方となっている。しかし理学的所見に乏しい知的障害児に対して原疾患の検査や現状評価のための検査をどこまで行うかは主治医の考え方や診療現場の設備、さらに医療施設の性格や地域における役割など多面的な要件に左右される。昨年度の本研究では知的障害の診断を求められる機会の多い小児科医を対象としてモデル症例を呈示し、どのような診断を考え、どのような検査を実施するか、また療育・教育連携をどのように行うと考えるかを調査した。その結果、モデル症例の診断についてはほぼ一定の傾向が得られ、療育・教育連携の問題点も一部明らかになった。今年度は発達障害の専門外来を有する病院において、初診時に精神遅滞を疑われた症例に対して実際に行われた検査と有所見率、療育・教育連携の現状を明らかにする事を目的とした。さらに実際に療育・教育を担当する側の教職員の意識を知り、実践した連携について教職員側の評価を行い、どのようなシステムとを構築すべきか明らかにする目的で調査を行った。

## B. 研究方法

### 1. 発達障害専門外来における医学的診断検査の実施状況と有所見率

発達障害専門外来を有する関東東海圏の4医療機関を主として最近5年間に受診し、診察上、診断に直結する明らかな臨床所見がなく、初診時に精神遅滞を疑われた202症例を対象とした。この202症例のうち既に診断がついていたかあるいは医学的検査の希望がなく、医師が計画した検査が実施されなかった6症例を除外し、最終的に196症例を今回の調査対象とした。発達歴を含む臨床症状の評価に加え、初診後おおむね1年以内に実施された検査とその結果、療育教育連携の現状につき後方視的に検討し解析した。特にモデル施設で、発達障害例に対して行った染色体検査について所見の有無を検討した。なお臨床検査としての遺伝子診断についても保護者のインフォームド

コンセントを得て行い、自閉性障害の研究の遺伝子診断についてはプライバシー保護を最優先し、ヒトゲノム・遺伝子研究に関する倫理指針に基づいて施行した。

### 2. 医療と療育・教育連携についての教職員等体験者の評価

関東地区の養護学校・心身障害児学級の担任教師への医療との連携状況ならびに満足度の郵送調査に加えて、東海地域で専門家チームが療育の場や保育園・幼稚園・学校などの担当者（教職員など）との面談をシステムとして先進的に実施しているモデル施設において、このシステムの利用者に満足度や問題点などのアンケート調査を行った。対象はこの施設に受診中の患児のうち、平成12年4月から1年間に面談を行った91教育機関の保育士、教師等（以下教職員とする）である。面談後1ヶ月を目安に、アンケートを送付した。なお本調査にあたっては保護者の同意を得て行った。

## C. 研究結果

### 1. 発達障害専門外来における医学的診断検査の実施状況と有所見率

対象となった症例の初診時の平均（±標準偏差、以下同じ）年齢は4.8（±3.5）歳、主な検査を受けた時の平均年齢は5.0（±3.4）歳であり、性別は男性139名、女性57名であった。運動あるいは言語発達の到達平均月齢は顎定が3.9（±1.6）カ月、あやし笑いが4.1（±5.4）カ月、喃語出現が15.5（±6.1）カ月、独歩開始が15.4（±5.6）カ月、有意語出現が21.5（±9.5）カ月、二語文出現が34.0（±11.7）カ月であり、とくに言語発達に関する遅れが目立った。

一症例に対し平均7.6±4.5種類の検査が実施され、そのうち3.0±2.3種類の検査で何らかの所見を認めた。実施率の高い検査は、頭部MRIが63.3%、脳波56.1%、聴性脳幹反応53.6%といった中枢神経系の画像検査、生理機能検査であった。これらに次いで高かったのは、血算52.6%、遠城寺式発達検査51.0%、血

## Ⅱ. 分担研究報告書

### 1. 発達障害専門外来における診断検査の現況と 異常検出率

加我 牧子

液生化学 50.0%，尿一般 34.7%，視覚誘発電位 34.2%であった。染色体検査の実施率はGバンドで31.1%，Fragile X症候群が12.2%であった。

有所見率が高かったのは、田中ビネー式発達検査 100.0%，Wechsler式発達検査 96.2%，遠城寺式発達検査 94.0%，津守稲毛式発達検査 88.9%と知能・発達検査であった。次いで高かったのはSPECT84.0%，事象関連電位 83.3%，視覚誘発電位 59.7%，耳音響放射 58.3%，頭部CT55.9%といった中枢神経系の検査であった。染色体検査の有所見率はGバンドで13.1%であった。染色体検査を積極的に実施しているモデル施設からの報告によれば表在奇形等を伴わない、non-syndromalな症例では33例/281例(11.7%)が異常所見を示していた。遺伝子検査の実施率は10.7%にとどまった。検査が施行された症例は脆弱X症候群X症候群など特定の疾患を疑っての検査であったが結局全症例において異常は認めず、異常所見率は0%であった。

## 2. 医療と療育・教育連携についての教職員等体験者の評価

知的障害児に関する養護学校や心障学級への教育-医療-福祉の連携の現状についての調査では、学校から外部の施設や医療機関への相談は多く、効果は一定の評価を得ているものの、相談までの待機期間が長いこと、より専門的なアドバイスがほしいなどの指摘もあり、教師の満足度はやや低かった。

一方、専門家チームによる医療-療育・教育連携の場をシステムとして設けて実施している施設で、システムの利用者に利用後1ヶ月内外でアンケート調査を行い満足度、問題点などの調査を行ったところ、その結果82機関、95人の教職員(回収率84.5%)から回答を得た。この調査では、連絡窓口の存在により「連携がとりやすかった」との解答が多かった。患児の個人情報保護のため面談に際し確認書作成の手続きについても教職員

の理解が得られていた。面談については88.4%の者が分かりやすかったと評価し、情報は教育機関内で有効に活用されている傾向にあった。面談を実施した教職員の94.1%が今後も積極的に連携を行いたいと回答しているなど全般的に高い評価を受けていた。

## D. 考察

発達障害の専門的な外来を有する医療機関において初診自に精神遅滞を疑われ、医学的診断検査が実施された症例では、ひとりにつき平均 $7.6 \pm 4.5$ 種類の検査が実施され、そのうち $3.0 \pm 2.3$ 種類の検査で何らかの異常所見を認めた。精神遅滞の病因解明と言うだけでなく、各症例の評価に検査が貢献していることが確認された。染色体検査により診断確定に至る症例も多いことから知的障害児に医学的検査を行う場合は積極的に考慮すべき項目と考えられた。発達障害児に行われた染色体検査の異常発見率、診断確定率は予想以上に高く、原因不明の精神遅滞や発達障害ではぜひ検査に含めるべき項目であることが判明した。

関東地域の教師を対象とした調査で、医療・療育・教育連携についての医療機関への満足度がやや低かったことは教師からの要求水準の高さを示唆するものと思われた。しかし専門スタッフのチームアプローチが定着しているモデル施設においては相談した教職員等の満足度は高く、方法をシステムとして整備することの重要性を示唆している。現在はすでに医療と教育の連携の必要性を議論する時期がすぎており、いかに連携していくのか現実的な問題点を整理し解決していく時期になっている。

次年度には、知的障害児の医学的検査についてより有益で適切な診断バッテリーの作成が必要であり、具体的な医療・療育・教育連携の最適なシステムについて提言する準備を進めたいと考えている。

## E. 結論

初診時に精神遅滞を疑われた症例に発達障害の専門外来のある医療機関で実施された検査と所見の有無を調査し、検査の診断的役割、さらに療育・教育連携の実際について調査した。その結果、一症例につき平均  $7.6 \pm 4.5$  種類の検査が実施され、そのうち  $3.0 \pm 2.3$  種類の検査に何らかの所見を認めた。発達障害を有し、表在奇形等を伴わない、non-syndromal な症例で 33 例/281 例 (11.7%) が異常所見を示した。染色体検査により診断確定に至る症例も多いことから知的障害児に医学的検査を行う場合は積極的に考慮すべき項目と考えられた。自閉症の遺伝子検索では 7 種類のセロトニン受容体遺伝子のいずれもインプリンティングを認めず、関連を証明できなかった。教育・療育連携については病院への医療・療育機関からの紹介が 67.3% を占めており、診断後は 3/4 が療育機関へ紹介され、48.0% が何らかの形でフォローアップを受けていた。養護学校や心身障害学級教師への調査では外部医療機関への相談は多く、相談の効果に一定の評価を得ているものの満足度はやや低く、教員からの要求水準の高さを反映しているものと考えられた。しかしすでにモデル地域で専門家チームによる療育・教育連携システム化を実践している施設からの報告では、医療療育教育連携の有用性は高く評価され、教職員など相談者の満足度も高かった。従って、医療と教育の連携の必要性を議論する時期を終え、いかに連携していくのか現実的な問題点を整理し、解決していく時期になっていると思われる。

F. 健康危険情報 特になし。

## G. 研究発表

### 1. 論文発表

- 1) Horiguchi T, Kaga M, Inagaki M, Uno A: An assessment of the mental health of physicians specializing in the field of

child neurology. J Pediatric Nursing  
2002. in press.

## H. 知的財産権の出願・登録状況

1. 特許取得 なし
2. 実用新案登録 なし
3. その他 なし



厚生科学研究費補助金（障害保健福祉総合研究事業）  
分担研究報告書

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  
発達障害専門外来における診断検査の現況と異常検出率

分担研究者 加我牧子 国立精神・神経センター精神保健研究所部長

研究要旨：

知的障害児は幼児期に精神運動発達や言葉の遅れを主訴として小児科外来を受診することが多い。理学的所見に乏しい知的障害児に、医学的診断・検査をどこまで行うかは主治医の考え方や診療現場の設備に左右されらついていると思われ、現実の適用状況とその有用性は定かでない。本研究では4つの医療機関の発達障害専門外来を受診し、初診時に精神遅滞を疑われた196症例を対象とし、実施した検査内容および異常所見の有無について診療記録をもとに後方視的に調査した。併せて療育・教育との連携の現状も明らかにするため、受診経路や診断後の紹介先についても調査した。その結果、実施率の高かった検査は画像検査、生理学的検査などの中樞神経系検査、一般血液検査や心理検査であった。このうち有所見率も高かったものは中樞神経系検査、心理検査であった。遺伝子検査は実施率、有所見率ともに低かったが、染色体検査は実施率と有所見率が低いとはいえず、直接診断に至る症例もみられており、精神遅滞や自閉性障害と併存し、治療方針決定や予後予測の上で見落とすべきではない原疾患の検出に有効であった。医療・教育・療育機関とは診断前後で関わりが深く、連携の重要性が改めて示唆された。より有益で適切な診断バッテリーの作成が必要であると思われた。

A 研究目的

知的障害児は精神運動発達あるいは言語発達の遅れを主訴として、幼児期に小児科外来を受診することが多い。これらの児の診断を行う場合、特異な顔貌や多発小奇形を伴う時は染色体検査を行うことはおおむね共通した考えといえよう。しかし、理学的所見に乏しい知的障害児に対して原疾患や現状評価のための医学的検査をどこまで行うかは主治医の考え方や診療現場の設備により左右されるところが大きく、その実態については明らかでない。その際、医療機関によって医学的診断のための検査法の選択や疾患の検出に偏りがあれば、もたらされる恩恵に不公平が生じ、平等な医療サービスを享受できる環境か否かという点から議論の余地が生じてくる。

一方で、知的障害の原因検索のため一般的医学的検査に加えて遺伝子検査も取

り入れられつつある。遺伝子検査は非常に高度な医学的個人情報を取り扱うことから、安易に実施されるべきではなく、プライバシーの保護はもちろんのこと、安全性、有益性について十分検討した上で実施することが重要である。また倫理的問題に対応するため定められた基本的指針である「ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針」の中では、社会的に有益である研究の実施や人権の保障についても述べられている。遺伝子検査に関してはその実施の現状を把握し、有用性や問題点について評価を行うことが重要と思われる。

また、知的障害児においては医学的検査の結果は単に診断名を決定するだけではなく、その後の療育に活かすことも重要な役割である。療育には医療・教育・福祉の連携が不可欠であり、医学的診断がどのように伝えられ、どのように活用

されているかを調査することの意義も大きいと思われる。

そこで本研究は医療面での診断検査の実施状況とその有用性を評価し、加えて遺伝子診断の役割と問題点も明らかにしていくことを目的とし、実際に発達障害専門外来を受診した症例に対してどのような医学的検査が選択され診断に有用であったのか、そしてその後の療育・教育との連携にどのように活かされたのかを調査した。

## B 研究方法

関東・東海地区の発達障害専門外来を有する4つの医療機関において調査を行った。1992年以降、とくに最近5年間に精神運動発達遅滞または言語発達遅滞を主訴に初診し、理学的所見が軽微かほとんどなく、精神遅滞（自閉性障害合併を含む）を疑われた202症例を対象とした。但し、うち6症例は既に診断がついていたかあるいは医学的検査の希望がなく、医師が計画した検査が実施されなかったため除外し、最終的に196症例を今回の調査対象とした。診療には16名の小児神経科専門医があたり、診断に必要な検査の選択、診断後の他機関への紹介は診療にあたった医師各自の考えで行われた。

診療録より患者の初診時の主訴、胎生期・周産期異常の有無、発達歴、家族歴、既往歴、理学的所見の有無、実施された検査と所見の有無、診断名、受診経路、診断後の紹介先について後方視的に調査を行った。検査は初診時からおおむね一年以内に実施されたものとした。参考として調査票を巻末に掲載する。

## C 研究結果

### 1. 対象

対象となった症例の初診時の平均（±標準偏差、以下同じ）年齢は4.8（±3.5）歳、主な検査を施行された時の平均年齢は5.0（±3.4）歳であり、性別に関しては男性139名、女性57名であった。

初診時の主訴（複数回答可）では言語発

達遅滞99名（50.5%）が最も多く、約半数を占めた。さらに、精神運動発達遅滞（44名、22.4%）、多動（30名、15.3%）、コミュニケーション障害（9名、4.6%）、自閉的傾向（8名、4.1%）がこれに続いた。

妊娠中の異常の合併は、妊娠中毒症が15名（7.7%）、母体貧血が12名（6.1%）、切迫流産や性器出血を含むその他の異常が42名（21.4%）であった。軽微なものも含めると妊娠中の何らかの異常は56名（28.6%）の母親に認められた。在胎週数は平均38.7（±2.3）週、出生時の身体所見では体重2984.6（±559.4）g、身長48.8（±3.3）cm、頭囲33.1（±2.1）cmであった。分娩が通常分娩であったのは117名（59.7%）で、58名（29.6%）は帝王切開または吸引分娩、鉗子分娩により出生した。児の周産期異常は仮死を14名（7.1%）に、黄疸を30名（15.3%）に、哺乳力低下、多呼吸などその他の異常を21名（10.7%）に認めた。

運動あるいは言語発達の到達平均月齢は頸定が3.9（±1.6）カ月、あやし笑いが4.1（±5.4）カ月、人見知りが10.3（±12.5）カ月、喃語出現が15.5（±6.1）カ月、独歩開始が15.4（±5.6）カ月、有意語出現が21.5（±9.5）カ月、二語文出現が34.0（±11.7）カ月であり、とくに言語発達に関する遅れが目立った。

家族歴に何らかの精神・神経疾患があったのは38名（19.4%）であった。血族結婚が1名（0.5%）のみにあった。

既往歴で最も多かったものは熱性痙攣であり、14名（7.1%）にみられた。次いで気管支喘息、アトピー性皮膚炎が各8名（4.1%）、中耳炎7名（3.6%）、痙攣性疾患6名（3.1%）にみられた。先天性奇形の合併は、泌尿・生殖器系8名（4.1%）、心血管系5名（2.6%）と口蓋裂や（2名、1.0%）、消化器系奇形と耳介奇形をそれぞれ1名（0.5%）に認めた。

初診時理学的所見では3名（1.5%）に大頭があり、低身長を2名（1.0%）に認

めた。また、1名(0.5%)に正中部癒合性眉毛に加えて塔状頭を認めたが、診断を特定できるような異常所見を呈した症例はなかった。

最終的に下された診断名(複数の診断名がついている場合はそれぞれをカウントした)は精神遅滞が167名(85.2%)、自閉性障害(自閉症、自閉傾向・疑いを含む)が73名(37.2%)であり、てんかん18名(9.2%)、広汎性発達障害13名(5.8%)、注意欠陥/多動性障害7名(3.6%)、学習障害3名(1.5%)の他、発達性言語障害、Cornelia de Lange 症候群、脳梁欠損が各2名、発達性構音障害、脳形成異常、情緒・行動障害、脳性麻痺、言語遅滞、Klinefelter 症候群、精神運動発達遅滞、Sotos 症候群、視覚性認知障害、発達性運動障害、難聴、脳過誤腫、Charcot-Marie-Tooth、Leigh 脳症、Kabuki Makeup 症候群が各1名であった。

精神遅滞の程度(占める割合)は境界域30名(18.0%)、軽度41名(24.6%)、中等度38名(22.8%)、重度23名(13.8%)、最重度3名(1.8%)、程度不明32名(19.2%)であった。また167名のうち精神遅滞のみが診断名にあげられていたのは72名(43.1%)であり、残りの95名(56.9%)は精神遅滞に加えて別の診断名が併記されていた。196名中、精神遅滞の認められなかった29名については、10名が自閉性障害で、その他はてんかんが2名、注意欠陥/多動性障害、発達性言語障害、発達性構音障害、脳梁欠損が各々1名であった。自閉性障害については精神遅滞のない症例を9名(12.3%)、境界域知能を10名(13.7%)に認め、精神遅滞を伴う症例の内訳は軽度12名(16.4%)、中等度16名(21.9%)、重度12名(16.4%)、程度不明14名(19.2%)であった。

## 2.検査内容

一症例に対し平均  $7.6 \pm 4.5$  種類の検査が実施され、そのうち  $3.0 \pm 2.3$  種類の検査で何らかの所見を認めた。

### ①各検査の実施状況(実施率)

血液尿検査では血算103名(52.6%)、血液生化学98名(50.0%)、尿一般68名(34.7%)、血清免疫グロブリン33名(16.8%)、血清ウイルス抗体12名(6.1%)、その他のウイルス検査2名(1.0%)、その他4名(2.0%)であった。

知能・発達検査では遠城寺式発達検査100名(51.0%)、Wechsler 式発達検査52名(26.5%)、田中ビネー式発達検査15名(7.7%)、津守稲毛式発達検査9名(4.6%)、その他の知能・発達検査65名(32.2%)であった。

代謝系の検査では血中乳酸・ピルビン酸検査を46名(23.5%)に、血中アミノ酸検査を32名(16.3%)に、血液ガス分析を26名(13.3%)に、尿中有機酸分析を10名(5.1%)に対して行った。内分泌系の検査は甲状腺機能を18名(9.2%)に行っており最も多く、その他は下垂体機能4名(2.0%)、副腎機能2名(1.0%)であり少なかった。

髄液検査、骨髄検査を施行したのは各々9名(4.6%)、1名(0.5%)と少なかった。

眼科的検査は眼底検査18名(9.2%)、視力検査8名(4.1%)、視野1名(0.5%)であった。耳鼻科検査はティンパノグラム19名(9.7%)、耳鏡18名(8.7%)、聴覚質問紙8名(4.1%)、純音聴力7名(3.6%)、幼児用他覚的聴力5名(2.6%)、その他1名(0.5%)であった。

画像検査は頭部MRIが124名(63.3%)に、頭部CT検査が34名(17.3%)になされ、脳血流検査SPECTが25名(12.8%)、頭部レントゲンが6名(3.1%)であった。

神経生理学的検査では脳波が最も多く110名(56.1%)に、ついで聴性脳幹反応105名(53.6%)、視覚誘発電位67名(34.2%)、体性感覚誘発電位33名(16.8%)、耳音響放射24名(12.2%)、ミスマッチネガティビティなどの事象関連電位24名(12.2%)、末梢神経伝導速度7名(3.6%)、磁気刺激3名(1.5%)の順であった。

心機能検査では心電図7名(3.6%)、心エコー3名(1.5%)であり、生検は筋、末梢神経、皮膚生検が各々1名(0.5%)であった。

染色体検査はGバンド検査を61名(31.1%)に行い、Fragile X症候群疑い24名(12.2%)、その他15名(7.7%)であった。その他の内容としてはPrader Willi症候群、Angelman症候群、Williams症候群、CATCH22を疑って検査された。

以上より実施率の高い検査は、頭部MRIが63.3%、脳波56.1%、聴性脳幹反応53.6%といった中枢神経系の画像検査、生理機能検査であることがわかった。これらに次いで高かったのは、血算52.6%、遠城寺式発達検査51.0%、血液生化学50.0%、尿一般34.7%、視覚誘発電位34.2%であった。染色体検査の実施率はGバンドで31.1%、Fragile X症候群が12.2%にとどまった。

②各検査の有所見率(何らかの異常所見を認めた症例数をその検査を実施した全症例数で除して求めた)

血液尿検査では血算9.7%(10/103)、血液生化学12.2%(12/98)、尿一般8.8%(6/68)、血清免疫グロブリン3.0%(1/33)、血清ウイルス抗体0.0%(0/12)、ウイルス検査50%(1/2)、その他25.0%(1/4)であった。

知能・発達検査では遠城寺式発達検査94.0%(94/100)、Wechsler式発達検査96.2%(50/52)、田中ビネー式発達検査100.0%(15/15)、津守稲毛式発達検査88.9%(8/9)、その他の知能・発達検査98.5%(64/65)であった。

代謝系の検査では乳酸・ピルビン酸6.5%(3/46)、血中アミノ酸3.1%(1/32)、血液ガス0.0%(0/26)、尿中有機酸20.0%(2/10)であった。内分泌系の検査は甲状腺機能が5.6%(1/18)で、その他は下垂体機能25.0%(1/4)、副腎機能50.0%(1/2)であった。

髄液検査、骨髄検査は各々11.1%(1/9)、0.0%(0/1)であった。

眼科的検査は眼底検査5.6%(1/18)、視力検査25.0%(2/8)であった。耳鼻科検査はティンパノグラム42.1%(8/19)、耳鏡27.8%(5/18)、聴覚質問紙25.0%(2/8)、純音聴力42.9%(3/7)、幼児用他覚的聴力40.0%(2/5)であった。

画像検査は頭部MRI41.1%(51/124)、頭部CT55.9%(19/34)、SPECT84.0%(21/25)、頭部レントゲン33.3%(2/6)であった。

神経生理学的検査では脳波55.5%(61/110)、聴性脳幹反応41.0%(43/105)、視覚誘発電位59.7%(40/67)、体性感覚誘発電位45.5%(15/33)、耳音響放射58.3%(14/24)、事象関連電位83.3%(20/24)、末梢神経伝導速度28.6%(2/7)、磁気刺激100%(3/3)であった。

心機能検査では心電図0%(0/7)、心エコー66.7%(2/3)であった。

染色体検査はGバンド13.1%(8/61)、Fragile X症候群8.3%(2/24)、その他20.0%(3/15)であった。診断が確定したものは、染色体の欠失、転座などの染色体異常8名、Fragile X症候群2名、Angelman症候群1名、CATCH22-1名、Klinefelter症候群1名であった。

以上より有所見率が高かったのは、田中ビネー式発達検査100.0%、磁気刺激100%、Wechsler式発達検査96.2%、遠城寺式発達検査94.0%、津守稲毛式発達検査88.9%と知能・発達検査であった。次いで高かったのはSPECT84.0%、事象関連電位83.3%、視覚誘発電位59.7%、耳音響放射58.3%、頭部CT55.9%といった中枢神経系の検査であった。

③遺伝子検査について

遺伝子検査は21名に実施されており、実施率は10.7%にとどまった。内訳はFragile Xが19名、その他2名に対しFMR-P、MERRF、NARP、SCD、CAG repeatが検査されていた。検査が施行された全症例において異常は認めず、異常所見率は0%であった。

3.療育・教育との連携状況

受診経路は132名(67.3%)が他の機関から紹介で受診しており、紹介元は医療機関66名(50.0%)、保健・福祉機関42名(31.8%)、行政機関10名(7.6%)、療育機関7名(5.3%)、教育機関5名(3.8%)、その他2名(1.5%)であった。

診断後他機関へ紹介するなどしてフォローを行ったのは94名(48.0%)であった。その内訳は療育機関70名(74.5%)、医療機関19名(20.2%)、教育機関5名(5.3%)であった。

#### D. 考察

本調査の目的の一つは、精神遅滞を疑われながら理学的所見に乏しい症例に対しどのような検査が選択され、どの程度の異常所見が得られたかの実態調査を行うことであり、対象とした196例すべてにおいて問診や理学的所見から確定診断にいたるのは全例困難であった。最終的に精神遅滞と考えられたものは167例、約85%であった。このことは逆に、臨床診察から精神遅滞があると考えられても、検査を行ってみると知的障害を認めない症例が15%程度存在していることを示している。すなわち、問診や臨床徴候から受ける印象だけでは「精神遅滞」の診断を誤る可能性があり、医学的検査を行う意義があると考えられる。本調査は知的障害児の医学的検査に関する調査であるが、精神遅滞を疑われながら実際は認めなかった患者も含め、調査の中で得られた検査実施率や有所見率は、知的障害検査バッテリー作成にあたり基礎的資料となりうると考えられる。

検査の実施率が高かったのは頭部MRI、脳波、聴性脳幹反応といった中枢神経系の画像及び生理学的検査(以下、中枢神経系検査と総称する)、血液生化学検査、遠城寺式などの知能・発達検査であった。これらのうち有所見率も高かったのは知能・発達検査と中枢神経系検査であった。前者は発達遅滞を主訴として受診した症例に対しその評価に必要不可欠であり、有所見率も当然高く、どの医療機関でも

容易に施行できることから、前医で施行された分も考慮すると、かなり高率に施行されているものと思われる。

後者の中枢神経系の画像検査および生理学的検査は基礎疾患を鑑別するのに必要なことから、簡便性は低いものの今回の4機関においては高頻度に施行されていた。精神遅滞や自閉性障害では診断にそれらの所見が直接役立つことは少ないが、有所見率は頭部MRI 41.1%、脳波55.5%、聴性脳幹反応41.0%といずれも実施した症例の4割以上に何らかの異常所見を認めることから、症例の病態の把握を行う際には実施を考慮すべき検査と思われた。

血液生化学検査に関して述べると、その実施率は高かったものの、有所見率は血算9.7%、生化学検査12.2%と約1割であった。このように有所見率は低くとも実施率が高い理由としては、簡便で直ちにどの医療機関でも実施でき、侵襲も比較的少ないといったことに加え、小児科医として見逃すべきでない全身性の異常(例えば貧血や肝・腎機能障害、電解質異常など)を除外することを目的として行われているものと思われる。

一方、検査実施率が低かった検査のうち有所見率の高かった検査はSPECT、事象関連電位であり、実施率はそれぞれ12.8%、12.2%、有所見率はそれぞれ84.0%、83.3%にも達した。実施率が低かった理由はそれらの検査を施行するのに特殊な設備が必要なことや検査所要時間が長いこと、そして被検者の負担や協力を要することが懸念されることが要因と思われる。しかし有所見率からはその適用を考慮するべきとも思われた。

耳鼻科検査も実施率は低かったが、ティンパノグラム、純音聴力検査、幼児用他覚的聴力検査では有所見率は4割以上であり、特に言語発達遅滞を主訴とする症例では耳鼻科的疾患を除外するにあたり、選択する必要があると思われた。眼科的検査は実施率・有所見率ともに低く、

ルーチンには実施されていないようであった。

また代謝系では乳酸・ピルビン酸，血中アミノ酸，血液ガス，尿中アミノ酸検査が選択され，代謝異常症を除外することを目的としていたと思われるが，有所見率は高くなかった。

内分泌検査は低身長などの所見がない場合は有所見率も低いことから，症例を選択して実施されているようであった。

心機能検査，髄液検査，骨髄検査，生検は実施率，有所見率ともに低く，またそれらの検査を選択していたのは特定の医師であった。有所見率が低いにも関わらず選択されている検査は，主治医の診療経験や知識，どこまで検査すべきかについての認識に左右されている側面が窺われた。

何らかの染色体検査を受けたのは 75 名で 38.3%にあたり，多発小奇形のような理学的所見がなくとも知的障害の背景に異常があると疑われ，染色体検査が医学的検査としてかなり取り入れられるようになってきている実態が明らかになった。Gバンドに比べると Fragile X 症候群検査の実施率は低かったが，医療機関や主治医によっては高頻度を選択しており，それらによって検査の増減が左右されていると考えられた。染色体検査によって異常が明らかになったものは 13 名で全対象 196 症例の 6.6%にあたるが，検査を受けた 75 症例における有所見率は 17.3%であり，単純計算では検査を行えば約 6 人に 1 人という高い割合で何らかの異常が認められるということになる。Fragile X 症候群は最終的に 2 名であり，196 名の対象の中での発生頻度は 1.0%となるが，実際に検査を受けた 24 名での有所見率は 8.3%となり，検査を行わなかった症例の中にも見逃している可能性が考えられる。Fragile X 症候群以外の染色体異常の内訳は欠失，転座などの粗大な染色体異常が 8 名，Angelman 症候群 1 名，CATCH22 1 名，Klinefelter 症候群 1 名で

あった。これらの症例では染色体検査を行うことによってはじめて診断に結びついており，臨床徴候から判断される精神遅滞や自閉性障害に併存し，特別の療育的配慮や先端的治療の対象として見落とすべきでない疾患の検出に染色体検査が有効であると考えられた。一方，染色体検査がそのまま患者の病態や症状を表すものではないことにも注意すべきである。さらに，精神遅滞や自閉性障害の併存については別に評価を加えるべきと考える。染色体異常を認めた 13 名においては 10 名で精神遅滞，4 名で自閉性障害 (Gバンド異常 2 名，Fragile X 症候群 2 名) を認めた (重複症例有り) が，精神遅滞の有無や程度，自閉性障害の有無に関する診療録の記載が不十分だった症例も見受けられ，検査結果のみを重視した診断でなく，臨床徴候の評価をフィードバックすることも重要と思われる。

何らかの遺伝子検査を受けたのは 21 名で，染色体検査に比べると実施率は 10.7%と低かった。遺伝子検査の実施には医療機関により差があり，医療機関の設備，遺伝子検査に対する医師の認識，診断後フォローアップ体制の整備の有無に影響されるところも大きいと思われた。検討を行った対象においては遺伝子検査で異常を認めた症例は認められなかった。

染色体検査や遺伝子検査の異常はそのまま診断にいたるわけではあるが，患者個人だけの問題でなく，家族へ問題が波及することもあり，有用性とそれのほらむ倫理的問題に関して，ひろく認識が深まる必要があると思われる。したがって，現時点ではまだルーチンに施行できる検査とは言い難く，実施には慎重な配慮を要すると多くの場合考えられている。

療育・教育機関との連携に関しては，受診経路としては 67.3%が他の機関からの紹介で受診していた。紹介元は医療機関，保健・福祉機関，行政機関，療育機関，教育機関と多方面にわたっていた。最終診断は精神遅滞や自閉性障害など，

療育が必要な症例が多かったことから診断後の他機関への紹介は療育機関が約4分の3を占めた。その他に医療機関、教育機関への紹介も見られた。診断後の他機関へ紹介するなどしてフォローを継続したのは48.0%となった。診断の前後において、多方面の他機関との関わりが深いことが分かり、連携の重要性が改めて示唆された。

検査の実施率はその検査の有用性のもとより、医師の認識、検査の簡便さ、鎮静の必要の有無、所要時間、被検者への侵襲の強さ、医療設備の有無、その医療機関へ期待される役割などにも影響を受けると考えられる。精神遅滞が疑われる症例では、早急に治療を要する病態を見逃さないことや治療可能な疾患の鑑別を行うことも大切である。本調査の検討の中ではそういった病態や疾患は見いだせず、実施率の高かった中枢神経系検査や血液検査によって見落とすことが少ないのではないかと考えられた。

実施率の高い検査は有用性が高く、実施が簡便であるものが多く、医療機関や医師による差異は少なかった。現在ではあまり実施されていない検査の中には、有所見率の高い検査もあったが、実施には専用の設備や被検者・家族の協力、理解が必要で、ルーチンに実施するのは難しいと思われた。染色体や遺伝子検査は現状ではあまり実施されておらず、医療機関、医師によって実施状況に差があるが、実施することにより診断にいたることができ、経過を追う上で有益な情報が得られる症例もあることから、倫理的な問題を十分考慮の上実施する症例や方法をさらに検討すべきであると思われた。

診断技術の進歩により様々な検査の選択ができるようになったが、一方それらの選択は医師にゆだねられており、ばらつきがあるのも事実である。精神遅滞や自閉性障害は血液検査や画像検査を行わなくても診断出来るため検査を敬遠するという考え方もあるが、患者の状態に

ついてより詳しい医学的な情報を得て、療育や教育に活かしたいという患者・家族のWantsや医師のNeedsには応えていく必要があると思われる。それにより信頼関係を築き、連携を深めていくことができる症例もあることを念頭に置き、検査の選択を行うことが望まれる。本調査の結果をもとにさらに解析を進め、患者家族にとっても医療経済的にも有益で、より適切な検査バッテリーを作成することは、知的障害児の診断ばかりでなく、他機関との円滑な連携にも成果をもたらすものと考えられる。

## E. 結論

知的障害者の診断においては、頭部MRI、脳波、聴性脳幹反応などの中枢神経系検査や知能・発達検査、血液一般検査の実施率が高く、検査の有用性が高く、簡便な検査が選択される傾向があった。有所見率は知能・発達検査、中枢神経系検査で高く、実施率の低いSPECTや事象関連電位も有所見率は高かった。遺伝子検査は実施率、有所見率とも低かったが、染色体検査ではさほど低くはなく、直接診断にいたる症例もあり、精神遅滞や自閉性障害と併存し、見落とすべきでない疾患の検出に有効であった。教育・療育機関とは診断の前後において関わりが深く、連携の重要性が示唆された。有益な検査バッテリーの作成にはさらに検討を行っていく必要がある。

## 研究協力者

田中恭子, 堀口寿広, 稲垣真澄,  
佐々木匡子, 杉江秀夫

## F. 健康危険情報 特になし。

## G. 研究発表

### 1. 論文発表

- 1) Horiguchi T, Kaga M, Inagaki M, Uno A: An assessment of the mental health of physicians specializing in the field of child neurology. J Pediatric Nursing

2002. in press.

- 2) Kianoush S, Kaga K, Kaga M: An isolated and sporadic auditory neuropath (auditory nerve disease): report of five patients, *The Journal of Laryngology & Otology*, 115: 530-534., 2001.
- 3) 加我牧子: 特異的発達障害に対する神経生理学的アプローチ. *臨床神経生理学*. 29: 299-305, 2001.
- 4) 佐田佳美, 稲垣真澄, 矢野岳美, 堀本れい子, 加我牧子: 意味カテゴリー一致判断課題における事象関連電位 N400 の特徴—等電位分布 (topography) による検討—, *臨床神経生理学* 29: 342-351, 2001.
- 5) 加我牧子, 稲垣真澄, 佐田佳美, 白根聖子, 金子真人, 宇野彰: 特異的発達障害と高次脳機能. *臨床脳波* 43: 695-700, 2001.
- 6) 加我牧子, 堀口寿広: 注意欠陥多動障害 (ADHD) をめぐって. *医学の歩み* 197: 556-558. 2001.
- 7) 昆かおり, 加我牧子, 岩崎裕治: 重症心身障害児へのアプローチとトータルケア. *精神神経科. 小児看護*. 24: 1149-1155. 2001.
- 8) 母親による乳児の表情認知について—日本版 IFEEL Pictures テストの活用. *チャイルドヘルス* 4: 780-783, 2001.
- 9) 加我牧子: 自閉症をめぐって—特集にあたって—, *精神保健研究* 47: 3, 2001.
- 10) 加我牧子: 中枢性聴覚障害. *医学の歩み* 200:181-185, 2002.
- 11) 加我牧子: 精神遅滞の医学的諸問題. 多賀須幸男, 尾形悦郎, 山口徹, 北原光夫編: 今日の治療指針 2001 年版, p.297, 医学書院, 東京, 2001

## 2.学会発表

- 1) 佐々木匡子, 昆かおり, 稲垣真澄, 加我牧子: 自閉性障害児における耳音響放射の特殊. 日本小児神経学会総会, 岡山, 2001. 6. 8-9.
- 2) 加我牧子: 小児の高次脳機能検査. 日本小児神経学会総会, 岡山,

2001.6.8-9.

- 3) 佐田佳美, 稲垣真澄, 白根聖子, 羽鳥誉之, 佐々木匡子, 加我牧子: 意味カテゴリー一致判断課題における事象関連電位の発達的变化. 第一報: N100 等電位分布図の検討. 第 31 回日本臨床神経生理学会学術大会. 東京, 2001.11.7.
- 4) 羽鳥誉之, 稲垣真澄, 佐田佳美, 白根聖子, 堀本れい子, 加我牧子: 同上. 第二報: 聴覚性 N400 等電位分布図の検討. 第 31 回日本臨床神経生理学会学術大会. 東京, 2001.11.7.
- 5) 白根聖子, 稲垣真澄, 佐田佳美, 羽鳥誉之, 佐々木匡子, 加我牧子: 同上. 第三報: 視覚的 N400 等電位分布図の検討. 第 31 回日本臨床神経生理学会学術大会. 東京, 2001.11.7.
- 6) 稲垣真澄, 白根聖子, 羽鳥誉之, 佐田佳美, 堀本れい子, 佐々木匡子, 加我牧子: 同上.: 後期陽性成分等電位分布図の検討. 第 31 回日本臨床神経生理学会学術大会. 東京, 2001.11.7.
- 7) 田中恭子, 堀口寿広, 佐々木匡子, 稲垣真澄, 加我牧子, 杉江秀夫: 知的障害児の診断検査と療育・教育連携の実態. 第 44 回日本小児神経学会, 仙台, 2002.6.
- 8) 堀口寿広, 稲垣真澄, 加我牧子: 精神遅滞の診断に用いられる検査の利用状況について. 第 44 回日本小児神経学会, 仙台, 2002.6.

## H. 知的財産権の出願・登録状況

- 1.特許取得 なし
- 2.実用新案登録 なし
- 3.その他 なし



検査項目	実施 症例数	有所見 症例数	実施率 (%)	有所見率 (%)	症例数 (人)	
					所見なし	所見あり
血算	103	10	52.6	9.7	93	10
尿	68	6	34.7	8.8	62	6
血液生化学	98	12	50.0	12.2	86	12
免疫グロブリン	33	1	16.8	3.0	32	1
ウイルス抗体	2	1	1.0	50.0	1	1
その他	2	0	1.0	0.0	2	0
遠城寺式	100	94	51.0	94.0	6	94
津守稲毛	9	8	4.6	88.9	1	8
田中ビネー	15	15	7.7	100.0	0	15
Wechsler式	52	50	26.5	96.2	2	50
その他	65	64	33.2	98.5	1	64
血液ガス	26	0	13.3	0.0	26	0
乳酸/ピルビン酸	46	3	23.5	6.5	43	3
ライソゾーム	2	0	1.0	0.0	2	0
血清アミノ酸	32	1	16.3	3.1	31	1
尿中有機酸	10	2	5.1	20.0	8	2
その他	1	0	0.5	0.0	1	0
髄液	9	1	4.6	11.1	8	1
骨髄	1	0	0.5	0.0	1	0
視力	8	2	4.1	25.0	6	2
眼底	18	1	9.2	5.6	17	1
視野	1	0	0.5	0.0	1	0
聴覚質問紙	8	2	4.1	25.0	6	2
耳鏡	18	5	9.2	27.8	13	5
純音聴力	7	3	3.6	42.9	4	3
他覚的聴力検査	5	2	2.6	40.0	3	2
ティンパノグラム	19	8	9.7	42.1	11	8
その他	1	0	0.5	0.0	1	0
甲状腺	18	1	9.2	5.6	17	1
下垂体	4	1	2.0	25.0	3	1
副腎	2	1	0.5	50.0	1	1
頭部レントゲン	6	2	3.1	33.3	4	2
CT	34	19	17.3	55.9	15	19
MRI	124	51	63.3	41.1	73	51
SPECT	25	21	12.8	84.0	4	21
画像検査その他	2	1	1.0	50.0	1	1
脳波	110	61	56.1	55.5	49	61
ABR	105	43	53.6	41.0	62	43
OAE	24	14	12.2	58.3	10	14
SEP	33	15	16.8	45.5	18	15
VEP	67	40	34.2	59.7	27	40
CV	7	2	3.6	28.6	5	2
磁気刺激	3	3	1.5	100.0	0	3
事象関連電位	24	20	12.2	83.3	4	20
生理検査その他	3	2	1.5	66.7	1	2
心電図	7	0	3.6	0.0	7	0
心エコー	3	2	1.5	66.7	1	2
筋生検	1	0	0.5	0.0	1	0
神経生検	1	1	0.5	100.0	0	1
生検その他	1	1	0.5	100.0	0	1
Gバンド	61	8	31.1	13.1	53	8
脆弱X染色体	24	2	12.2	8.3	22	2
染色体その他	15	3	7.7	20.0	12	3
遺伝子	21	0	10.7	0.0	21	0

医学的診断調査記入用紙

No.		加行 ID		主治医	( )
刀がナ 名前	M・F			記載日	2001年 月 日
				記載者	
生年月日	男・女( )年 月 日	初診時年齢	歳 月		
初診日	年 月 日	検査時年齢 (主な検査施行時)	歳 月		
紹介者	有・無	紹介者:			
主訴					
発達の 経過等	胎生期	中毒症(無・有)貧血(無・有)その他(無・有)			
	周生期	在胎( )週	体重: g	身長: cm	頭囲: cm
	分娩(通常・吸引・帝切)		仮死(無・有)黄疸(無・有)その他( )		
顔定	月	独歩	月	あやし笑	月
喃語	月	有意味語	月	二語文	月
その他 既往歴					
教育	未就学, 保育園, 幼稚園, 通園施設, 小学校(普通・特殊・養護) 中学校(普通・特殊・養護), 高校(普通, 養護)( )年生 その他( )				
遺伝負因	無・MR( ), Autism( ), PDD( ), FC( ), Ep( ), その他( ), 不明				
診断 MR型 自閉型 他症状型	精神遅滞(最重度、重度、中等度、軽度、境界、程度不明) 自閉症(有無不明)、PDD(有無不明)、てんかん、熱性痙攣 ( )				
紹介先:( )	療育実施先:( )				
その他					

検査の実施状況

検査項目		実施 ○/-	所見 ○/-	所見・メモ
(1) 血液尿検査	血算			
	尿一般検査			
	血液生化学検査			
	血清免疫グロブリン			
	血清ウイルス抗体			
	その他 ウイルス学検査			
(2) 知能・発達 検査	その他 具体的に			
	遠城寺式発達検査			
	津守・稲毛式発達検査			
	田中ビネー知能検査			
	WPPSI, WISC-R, WISC-III			
その他 具体的に				

(3) 代謝系検査	血液ガス			
	乳酸, ビルビン酸			
	ライソゾーム酵素			
	アミノ酸			
	尿有機酸			
	その他 具体的に			
(4) 髄液検査				
(5) 染色体検査	Gバンド			
	脆弱 X 症候群			
	その他 具体的に			
(6) 眼科的検査	視力検査			
	眼底検査			
	視野検査			
	その他 具体的に			
(7) 耳科学的検査	聴覚発達質問紙			
	耳鏡検査			
	純音聴力検査			
	幼児用他覚的聴力検査			
	ティンパノグラム			
	その他 具体的に			
(8) 骨髄穿刺				
(9) 内分泌系 機能検査	甲状腺機能			
	副甲状腺機能			
	脳下垂体機能			
	副腎機能			
	その他 具体的に			
(10) 画像診断 検査	頭部レントゲン			
	CT			
	MRI			
	SPECT			
	その他 具体的に			
(11) 神経生理学的検査	脳波検査			
	聴性脳幹反応			
	耳音響放射			
	体性感覚誘発電位 (SEP)			
	視覚誘発電位 (VEP)			
	末梢神経伝導速度			
	針筋電図			
	磁気刺激			
	事象関連電位			
	その他 具体的に			
(12) 心機能	心電図			
	心エコー			
	その他 具体的に			
(13) 生検	筋生検			
	末梢神経生検			
	その他 具体的に			
(14) 遺伝子				
(15) その他				

## II. 分担研究報告書

### 2. 知的発達障害と診断した外来受診児の医学的検査 —— 染色体検査の意義について——

杉江 秀夫