

26. 知的障害のある方の健康維持のためにどのようなことが必要だと思いますか。(複数回答可)

- ①障害の特性を理解した専門医療スタッフの養成。
- ②個室になる待合室や広い診察室、トイレなど医療施設の整備。
- ③付き添い者、介護者などの支援体制の充実。
- ④障害の特性や本人のくせ、意思の伝達法、既往歴、服薬内容等を記した健康手帳。
- ⑤適切な医療機関の紹介や情報を提供する、ホームドクターや医療コーディネーター。
- ⑥医療関係者の訪問による助言指導や往診システム。
- ⑦疾患の予防や日常生活の留意点、基本的な社会制度や支援体制などについての本人、家族向けのパンフレット
- ⑧作業療法、レクリエーションなどを盛り込んだデイケアサービスの充実。
- ⑨その他、ご意見がありましたら、お書き下さい。



27. ご家族の方が、日頃、本人の健康維持のために気をつけていることや工夫なさっていることがありますか。ご自由にお書き下さい。

28. 何かご意見、ご要望がありましたら、ご自由にお書き下さい。

長いアンケートに答えていただきまして、誠にありがとうございました。

厚生労働省科学研究費補助金（障害保険福祉総合研究事業）
「知的障害のある人への適正な医療の提供に関する研究」報告書

Prader-Willi 症候群における健康問題と医療ニーズについてのアンケート調査

分担研究者：大野耕策 鳥取大学医学部脳神経小児科・教授
研究協力者：平岩里佳 鳥取大学医学部脳神経小児科・医員

研究要旨：知的障害とともに複雑な健康上の問題を抱える特定の疾患の一つとして、Prader-Willi症候群(PWS)をとりあげ、患者の親へ郵送によるアンケート調査を行った。18歳以上のPWS29例の調査結果から、成年期のPWSの健康問題と求められる医療サービスおよび患者・家族の支援対策について検討した。【結果】PWS患者の殆どに軽度～中等度の知的障害があり、障害者基礎年金の受給者は44%であった。PWS患者の殆どが肥満を呈し、糖尿病 48%、脂肪肝 28%、高脂血症 21%、睡眠時無呼吸は7%にみられ、約8割が定期的に医療機関を受診し、薬を内服し、医療が必要な状況であった。大多数に頑固、過食、盗み食い、かんしゃく、虚言、攻撃的などの問題行動があり、無為、無気力、妄想など何らかの精神症状が38%にみられた。乳幼児期・小児期から成年期の生涯にわたり、と一貫してフォローできる、小児科・内科的管理を中核として多科にまたがる医療サービス、適切な食事療法・運動療法、家族を含めた心のケアができる専門医療機関・施設やグループホームなどが必要である。PWSに対する適切な健康管理システムマニュアルが必要である。

A. 研究目的

Prader-Willi 症候群 (PWS) は、乳児期には筋緊張低下、哺乳障害・体重増加不良、発達遅延がみられ、幼児期から過食、肥満、精神遅滞が出現し、年長になるにつれ、低身長、性腺機能低下症、行動異常、糖尿病などが臨床上問題となってくる。PWS 患者における健康問題と医療ニーズを明らかにするため、アンケート調査を行い検討した。

B. 対象と方法

PWS親の会である竹の子の会に協力を依頼し、会員約300人にアンケートを郵送し、172例の回答（回収率 約57%）を得た。172例のPWS患者の年齢分布は0～31歳（無回答4例を除くと平均10.5 ±7.1）であった。その内、18歳以上のPWS患者29例における調査から健康状態と食・運動・仕事などのライフスタイル、医療ニーズについて検討した。

アンケートの質問項目は、1) 年齢性別、2) 知的レベル・ADL能力、3) 医療福祉制度の受給状態

4) 生活の場、5) 仕事の有無、内容、勤務年数、給料、6) 身長体重・食事摂取と運動習慣、7) かかりつけの専門科、受診頻度など、8) 疾病と内服薬、9) 行動上の問題、精神症状、10) 医療機関への入院歴、11) 医療機関に受診・入院する上での問題点、12) 健康維持のために必要なこと、などで、選択肢型の質問が主であるが、健康維持のための工夫、意見、要望などについては空白に自由に記載できるようにした。

C. 結果

1) 年齢・性別

29例のPWSの年齢分布は18～31歳（無回答1例）で性別は男性14例、女性14例、無回答1例であった。

2) 知的レベル・ADL能力

親の申告による知能指数では、軽度～中等度の知的障害が8割以上で、境界例は1例であった。不明は4例、無回答1例であった。

日常生活能力 (ADL)

中学校レベル以上	4例 (13.8%)
小学校高学年レベル	17例 (58.6%)
小学校低学年レベル	6例 (20.7%)
幼児レベル	2例 (6.9%)

知能指数 (IQ)

境界 (IQ 70-79)	1例 (3.4%)
軽度 (IQ 50-69)	8例 (27.6%)
中等度 (IQ 35-49)	15例 (51.7%)
不明	4例 (13.8%)
無回答	1例 (3.4%)

3) 医療福祉制度の受給状態

① 慢性特定疾患：慢性特定疾患の申請をしていた者は17例 (58.6%) で申請していなかった者は11例 (37.9%)、無回答1例であった。

② 療育手帳：療育手帳は28例 (96.6%) が交付されており、内訳はA級は7例 (24.1%)、B級は21例 (72.4%) であった。

③ 障害者基礎年金は20歳以上の18例のうち、8例 (44.4%) が受給しており、1級 2例 (11.1%)、2級 6例 (33.3%) であった。

④ 生活の場：現在の主な生活の場は、家庭のみが11例 (37.9%)、家庭と他の施設（作業所 4例、授産施設 7例、更生施設 1例）が12例 (41.4%)、施設入所が4例 (13.8%)、通勤寮1例（但し、人間関係のトラブルで解雇になり退居する予定）、グループホーム1例であった。

4) 仕事について

養護学校高等部3年生の2例を除いた27例中、17例の回答があった。仕事の内容は作業所などでの単純作業が殆どであり、月給は1500～10000円が15例、

18700円が1例、40000円の1例が最高で殆どが十分な収入はなかった。勤続期間は2ヶ月～8年で、就職時の年齢は20歳以下が13例、21～25歳が2例、30歳以上が1例で大多数において勤続年数は年齢と相関していた。しかし、通勤寮に入っている21歳の1例では、人間関係のトラブルで最近解雇になったという記載もあった。

仕事の内容	月給	例数
箱折り、はしの袋入れなど 単純作業、鶏の飼育、販売、クッキー作り、掃除	1500～10000円	15例 (55.5%)
自動車部品を 枠に入れる	18700円	1例 (3.7%)
販売	40000円	1例 (3.7%)

5) 身長体重・食生活と運動

①身長・体重・体重指数 (BMI) : 身長・体重・体重指数 (BMI) の分布は無回答の18歳男性1例を除くと、それぞれ女性では、131～147cm (平均140.6±4.4cm)、45～110kg (平均±標準偏差 ; 67.9 ± 19.9kg)、23.0～54.1kg/m² (平均±標準偏差 ; 34.3±9.9kg/m²)、男性は140～166cm (平均±標準偏差 ; 152.0±8.8cm)、45～120kg (平均±標準偏差 ; 76.5±

19.3kg)、22.3～49.6kg/m² (平均±標準偏差 ; 33.2±8.1kg/m²) で、全体のBMIの平均±標準偏差は33.5±8.8kg/m²でBMIが25kg/m²以上のものは23例 (82.1%) であった。

②食事摂取 : 栄養のバランスと適切なカロリーを考えた食事が摂れているかとの設問に対して、いつも摂れている2例 (6.9%)、大体摂れている14例 (48.3%)、時々摂れている3例 (10.3%) で半数以上の例で食事管理がある程度できていると思われた。しかし、あまり摂れていない7例 (24.1%)、摂れていない2例 (6.9%) あり、食事管理が十分できない場合も3割くらいある。食生活について困っていることについて20例以上の親が意見を述べていた。その内容はほぼ共通しており、食事制限が困難であることの具体的内容 (外出時に買い食いする、留守中に食べ物をあさる、食事制限でストレスが溜まり、精神状態が不安定で問題行動につながる、など) や家族が過食にならないよう、気を配らねばならず、疲れるなど家族の精神的負担などが切実な思いが書かれていた。

③運動 : 運動について、A : よく運動する3例 (10.3%)、B : 軽い運動を毎日する15例 (51.7%)、C : 軽い運動を週に数回する3例 (10.3%) で運動を習慣としている者は7割くらいで、その内容については、犬の散歩、プールで泳ぐ、徒歩で通勤、早朝マラ

ソン、週に1回エアロビ体操などがあげられた。それぞれの群のBMIの分布はA：22.3～34.5、B：23.0～49.6、C：26.5～35.6であった。しかし、E：殆ど運動をしないと回答した者も5例（17.2%）おり、その5例のBMIは34.7～54.1とすべてに肥満を認めた。

6) かかりつけの専門科、受診頻度

① かかりつけの診療科：29例すべてがかかりつけがあると答えた。その診療科については、以下の通りで小児科あるいは内科と答えた者は23例（79.3%）で予想された通り、最も多かった。

かかりつけの診療科	
小児科	14例 (48.3%)
内科	12例 (41.4%)
歯科	10例 (34.5%)
耳鼻科	8例 (27.6%)
皮膚科	7例 (24.1%)
眼科	7例 (24.1%)
精神科	6例 (20.7%)
泌尿器科	5例 (17.2%)
外科	2例 (6.9%)
心療内科	2例 (6.9%)
内分泌科	2例 (6.9%)
整形外科	1例 (3.4%)
婦人科	1例 (3.4%)

② 受診頻度：定期的に医療機関を受診している者は24例（82.7%）であり、

困った時に受診する者は5例（17.2%）であった。受診頻度は、1～2ヶ月に1回が最も多く、11例、年に1～2回が6例、1週間に1回以上が3例、1ヶ月に2～3回が3例、無回答が1例であった。

③ 付き添い：付き添い（複数回答）では、母または父 28例（96.5%）、施設の職員 7例（24.1%）、両親以外の家族 2例（6.9%）であり、殆どが両親のどちらかが付き添いをしていた。しかし、これらの回答者の中で、本人のみでも受診することがある者は10例（34.5%）あり、慣れた医療機関なら、付き添いなしでの受診が可能なケースもある。

④ 最近5年間に受診した診療科：かかりつけの診療科と同様に内科あるいは小児科に受診した者が27例（93.1%）で大多数であった。その他、歯科、皮膚科、眼科、耳鼻咽喉科にも半数以上が受診していた。

最近5年間に受診した診療科	
内科	19例 (65.5%)
歯科	19例 (65.5%)
小児科	18例 (62.1%)
皮膚科	15例 (51.7%)
眼科	15例 (51.7%)
耳鼻咽喉科	15例 (51.7%)
精神科	10例 (34.5%)
整形外科	9例 (31.0%)
外科	7例 (24.1%)
泌尿器科	6例 (20.7%)

心療内科	2例 (6.9%)
リハビリテーション科	1例 (3.4%)
内分泌代謝科	1例 (3.4%)

高血圧	2例 (6.9%)
睡眠時無呼吸	2例 (6.9%)
関節炎	2例 (6.9%)

7) 疾病と内服薬

①最近5年間の疾病・症状：最近5年間にみられた疾病や症状として、肥満が殆どの症例にみられ、その他、糖尿病 48%、脂肪肝 28%、高脂血症 21%、睡眠時無呼吸は7%であった。また、皮膚の化膿、白癬症など皮膚科疾患、中耳炎・副鼻腔炎などの耳鼻科疾患、多数の齲歯の頻度が高く、歯科、皮膚科、耳鼻咽喉科の受診頻度が高いことと関連していると考えられる。

最近5年間にみられた疾病や症状

肥満	27例 (93.1%)
皮膚の化膿	15例 (51.7%)
白癬症	15例 (51.7%)
糖尿病	14例 (48.3%)
多数の齲歯	13例 (44.8%)
肝機能障害	8例 (27.6%)
中耳炎	7例 (24.1%)
歯肉炎	7例 (24.1%)
高脂血症	6例 (20.7%)
副鼻腔炎	6例 (20.7%)
便秘症	4例 (13.8%)
高尿酸血症	3例 (10.3%)
気管支喘息	3例 (10.3%)
痔核	3例 (10.3%)
骨折しやすい	3例 (10.3%)
尿路感染症	2例 (6.9%)

②内服薬：内服薬があると答えた人は24例 (82.8%) で治療目的の疾病は糖尿病 10例、精神症状 6例、肥満 (マジンドール) 4例、問題行動 3例、高脂血症 2例、肝機能障害 2例、高尿酸血症 2例、便秘症 2例、骨粗鬆症、てんかん、尿路感染症、アトピー性皮膚炎がそれぞれ1例ずつで、成人病に関係するものが多かった。その他、インスリン注射は5例、性ホルモン補充療法は1例、成長ホルモン療法は1例が受けていた。

③健康状態：健康状態について良好と感じている者は6例 (20.7%)、まあまあ良好 10例 (34.5%) で半数以上は健康状態に対しての不安は強くないと思われたが、あまり健康ではない 2例 (6.9%)、軽い病気がある 2例 (6.9%)、重い病気がある 5例 (17.2%) と約3分の1は健康ではないと感じていた。重い病気と答えた5例は18~25歳 (女性2例) でBMIの分布は33.3~35.6kg/m²であった。

8) 行動上の問題、精神症状

①行動上の問題：29例中、28例で、何らかの問題行動があると答えており、その内容は頑固・こだわるや過食・盗み食いなど食行動の問題が最も多かつ

た。(問題行動の記載がなかった22歳の女性は、成長ホルモンの治療を受けたことがあり、身長147cm、体重52kg、BMI24.1で食事管理が大体できており、週に1回プールで泳ぐことを楽しみにしてよく運動をしていて、高脂血症・動脈硬化のため内服治療をしているが、健康状態は良好と感じていた。

問題行動	
頑固、こだわる	24例(82.8%)
過食	24例(82.8%)
盗み食い	23例(79.3%)
かんしゃく、パニック	22例(75.9%)
虚言	21例(72.4%)
気分の変動が激しい	19例(65.5%)
自傷行為	17例(58.6%)
攻撃的	17例(58.6%)
同じ事を繰り返し喋る	16例(55.1%)
過眠	15例(51.7%)
怠惰な生活態度	10例(34.5%)
盗癖	7例(24.1%)
強迫行為	6例(20.7%)
排泄の問題	6例(20.7%)
徘徊、放浪	5例(17.2%)
異食	3例(10.3%)
性的行動異常	3例(10.3%)
落ち着きがない	2例(6.9%)

② 精神症状：11例（37.9%）が最近5年間に精神症状がみられたことがあると答えた。

無為、無気力	6例 (20.7%)
妄想	6例 (20.7%)
鬱状態	3例 (10.3%)
幻覚	3例 (10.3%)
躁状態	3例 (6.9%)

9) 医療機関への入院経験

24例（82.3%）が最近10年間に医療機関に入院経験があると回答した。入院回数は、1～7回で、入院期間（複数回答可）は1週間～1ヶ月間が最も多く、11例、3～6日間 7例、2日以内 4例、1～3ヶ月間 5例、3ヶ月以上 2例であった。入院が1ヶ月以上の長期間の場合は、1例の腎炎治療を除くとすべてが減量と糖尿病の治療目的の入院であった。付き添いについて（複数回答可）は、必要 14例、短期間必要 2例、必要なしは9例で半数以上は付き添いが必要であった。

10) 医療機関での問題点

医療機関に受診・入院する上での問題点について以下のような選択肢をあげたところ、8例以外は何らかの記載があった。問題行動に関するものと障害について医療スタッフの理解が不十分だとするものをそれぞれ3分の1に認めた。尚、自由に記載してもらった問題点については、12)②の意見でとりあげる。

医療機関での問題点

問題行動でまわりに迷惑をかける	10例 (34.5%)
障害を理解した医療スタッフがない	10例 (34.5%)
まわりの理解のない態度が気になる	8例 (27.6%)
待ち時間が長い	5例 (17.2%)
医療費が高い	4例 (13.8%)
近くに適当な医療機関がない	4例 (13.8%)
本人が診察・検査・処置に非協力	4例(13.8%)
付き添える人がいない	3例 (10.3%)
医療機関の設備が整っていない	3例 (10.3%)
継続してみる担当医がない	3例(10.3%)

1 1) 健康管理システムへの要望

健康維持のために必要なこととして、以下のような選択肢をあげたところ、1例以外はいずれかにチェックしていた。PWSについての情報を求める声が最も多く、また、医療・教育・福祉関係者への認識を高めてほしいという意見も多かった。慢性特定疾患が18歳の誕生日でできるが、成年期に医療が必要な状況で、公費補助の拡充や付き添いの支援体制を求める声も多かった。尚、自由に記載してもらった内容については、1 3)③の要望で述べる。

健康維持のために必要なこと

本人・家族向けのパンフレット	21例 (72.4%)
地域社会への啓蒙	18例 (62.1%)
食事・運動療法のための入院治療	17例 (58.6%)
医療コーディネーター	17例 (58.6%)
公費補助の拡充	17例 (58.6%)
デイケアサービスの充実	16例 (55.2%)
健康手帳と定期検診	13例 (44.8%)
付き添いの支援体制	12例 (41.4%)
往診システム	3例 (10.3%)

1 2) 健康維持の工夫、意見、要望 (自由記載)

①健康維持のための工夫

- ・ 野菜を多く、油、甘みを控えた食事
- ・ 和食中心
- ・ ボリュームのある低カロリー食
- ・ カロリー0の保健機能食品を利用
- ・ 食べ物の管理 (鍵をかける、冷蔵庫になるべく食べ物を入れない、買い置きしない)
- ・ 食べることに以外に趣味をもつ
- ・ なるべく歩かせる
- ・ 家族で外出する

②意見

- ・ 医師は簡単に食事制限を指示するが、並大抵のことではない。食べているときが一番幸せそうで、食事制限は酷で

悲しくなる。

- ・ドクターハラスメントについても追求すべき。
- ・問題行動のたびに薬が増えて、ろれつがまわらなくなった。
- ・何事も長続きしない、人間関係のトラブルが多い。
- ・24時間目が離せず、寝たきりの重度の人よりも親は大変ではないかと思う。
- ・親が高齢になった時や、亡き後のことが心配。

③要望

- ・医療費の心配なく、受診できる制度が必要。
- ・家族に対する支援体制が必要。付き添いが必要な時、バックアップするシステムがほしい。
- ・医療、福祉行政、教育関係者はPWSについての認識が低い。PWSについてよく知ってほしい。
- ・PWSの専門機関があるといい。
- ・情報が少なく、手探りで子育てをした。これからの人達には十分な情報を提供してほしい。
- ・親子の心のケアが必要。

D. まとめ

- ・PWS患者の親にアンケートを送り、172例の回答のうち、18歳以上のPWS患者29例の結果を報告した。
- ・PWS患者の殆どに軽度～中等度の知

的障害があり、障害者基礎年金の受給者は44%であった。

- ・PWS患者の約8割が定期的に医療機関を受診し、薬を内服し、最近10年間に入院経験があり、医療が必要な状況であった。
- ・疾病・症状では肥満が殆どにみられ、糖尿病 48%、脂肪肝 28%、高脂血症 21%、睡眠時無呼吸は7%であった。また、皮膚の化膿、白癬症など皮膚科疾患、中耳炎・副鼻腔炎などの耳鼻科疾患、多数の齲歯の頻度が高かった。
- ・PWS患者の大多数に頑固、過食、盗み食い、かんしゃく、虚言、攻撃的などの問題行動があり、無為、無気力、妄想など何らかの精神症状が38%にみられた。
- ・3分の1の親がPWSの我が子を健康ではないと感じていた。
- ・小児慢性特定疾患の給付年齢を過ぎて、親が高齢になってくる成年期にも医療の需要が高く、医療費、付き添いの問題など社会的な支援体制が必要である。
- ・食事制限や問題行動への対応で家族の精神的負担もあり、家族を含めた心のケアが望まれる。
- ・肥満、行動上の問題およびそれらに付随する疾患を予防するために、また家庭の精神的・肉体的負担や疲労を軽減するためにも、成年期のPWSに対して適切な健康管理システムを構築するとともに、小児期からの食事制限と問題行動の背景にある認知や情動の問

題の解析とそれに対するアプローチが必要である。

- ・ PWSの理解を求める声も多く、PWSの障害特性などについて解説したガイドブックやホームページをつくり、正しい知識が地域差なく普及することが望まれる。

今回の調査結果は、親からの申告であり、実際の診察や検査から得た医療情報ではなく、不正確な点や、見落としがある可能性は否めない。しかし、個々のアンケートには、空白をびっしり埋めるくらい多くの親の意見・要望が書かれているものも多く、家族の立場からみた成人期のPWSを垣間見ることが出来たのではないかと思われる。このアンケートに回答してくれた親は、十分な情報がないときに、手探り状態でこれまで食事の管

理と運動および余暇活動を取り入れてきた。公費医療負担制度のない年齢となり、親が高齢になってきても、肥満による弊害、糖尿病、心肺機能障害の危険性があり、適切な管理がなされなければ、生命予後に関わってくる可能性もある。突然死したPWS例をとりあげ、不安を綴っている親もあった。PWSの乳幼児期・小児期から成年期へと一貫してフォローできる、小児科・内科的管理を中核として多科にまたがる医療サービスや適切な食事療法・運動療法、家族を含めた心のケアが受けられるような専門医療機関・施設やグループホームなどが必要であり、PWSに対する適切な健康管理システムを構築することが望まれる。

成人ダウン症候群の医療ニーズに関する研究（その1）

分担研究者：平山義人 東京都立東大和療育センター副院長

研究協力者：曾根 翠、和泉美奈、西條晴美、江添 隆範、
荒木克仁、 浜口 弘、中山治美、鈴木文晴、
有馬正高（東京都立東大和療育センター）

研究要旨：現在35歳以上になっている成人ダウン症候群56名を対象に、初診時の情報を中心に、その医療ニーズを調査した。その結果、1) 35歳以上のダウン症では、VSD以外の先天性心奇形を合併している例はみられなかった。また易感染性を認めた例は無かった。2) 特に、歯科、耳鼻科、眼科のニーズが高いにも関わらず、成人したダウン症候群が気軽に受診できる医療機関が少ない事が判明した。3) 成人ダウン症の内科的検診では、血糖、尿酸、甲状腺機能、および頸椎脱臼の有無を検査することが大切であることが示唆された。

1. 研究目的

ダウン症候群（ダウン症）は最も高頻度に見られる染色体異常で、乳児期より将来の知的障害を推定できる疾患として、早期治療・早期介入の面から注目を集めてきたが、成人してからの医療ニーズはあまり知られていない。

著者らが勤務する東京都立東大和療育センターは、開設当初より成人した心身障害児も診療しうる専門医療機関としての役割を担っており、成人ダウン症を診察する機会も多い。それ故、著者らの症例をもとに、ライフ・サークルに応じて、ダウン症の医療ニーズがどのように変化するのか、明らかにすることは、適正な医療の提供に役立つものと考えて本研究を行った。

2. 対象

対象は、平成4年8月1日の当センター開設以後に受診し、2002年12月末日

の時点で35歳以上になっているダウン症56名であった。なお、35歳以上で死亡した4例も含めた。

3. 初診時年齢と性別（図1）

初診時の年齢は最年少で24歳、最年長で61歳であった。性別では、男性24名、女性32名と女性の方が多かった。

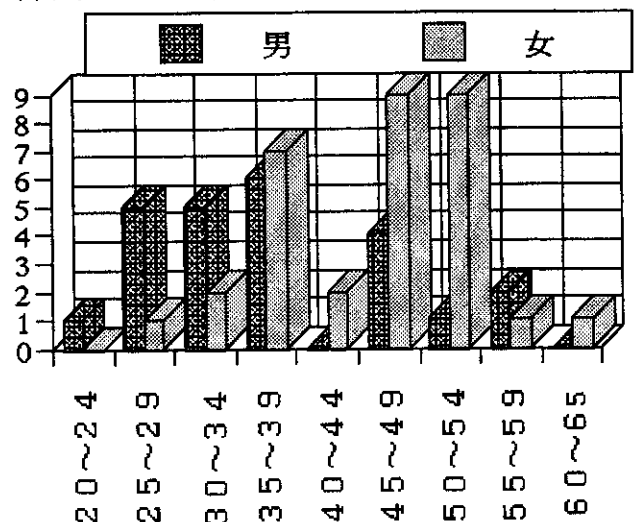


図1。性別にみた初診時年齢分布

4. 知的レベル (図2)

知能指数を測定していない例では、初診時のコミュニケーション手段、言語発達状況、理解力に関する問診票への回答、看護婦及び歯科で行っている問診への回答、さらに知的障害者手帳の重症度判定を参考に、知能レベルを正常から最重度までの6段階に分けた。その内訳は、最重度 (IQ: 10以下)、重度 (IQ: 11から25)、中程度 (IQ: 26から50)、軽度 (IQ: 51から70)、境界 (IQ: 70~90)、正常 (IQ: 91以上) とした。なお、カルテの不備のため初診時の知能を推定できなかった例は集計から外した。

年齢に関わりなく重度例が多く、軽度例はわずかに2名だけであった。年長者に最重度が多かった理由は、初診時すでにアルツハイマー病の発病を来していたり、脳卒中の後遺症にあった者を最重度と分類したためである。

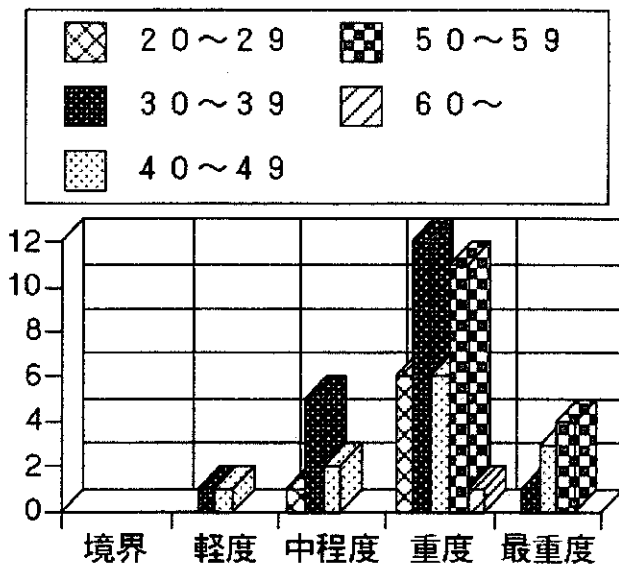


図2。年齢別にみた知能

5. 運動機能 (図3)

運動機能を、歩行、不安定歩行、坐位保持、寝たきりに分けて集計したところ、ほとんどの例で歩行可能であった。歩行不能な例では、最重度知的障害、骨折あるいは

足の痛みによる障害、脳卒中後遺症、アルツハイマー病のいずれかであった。

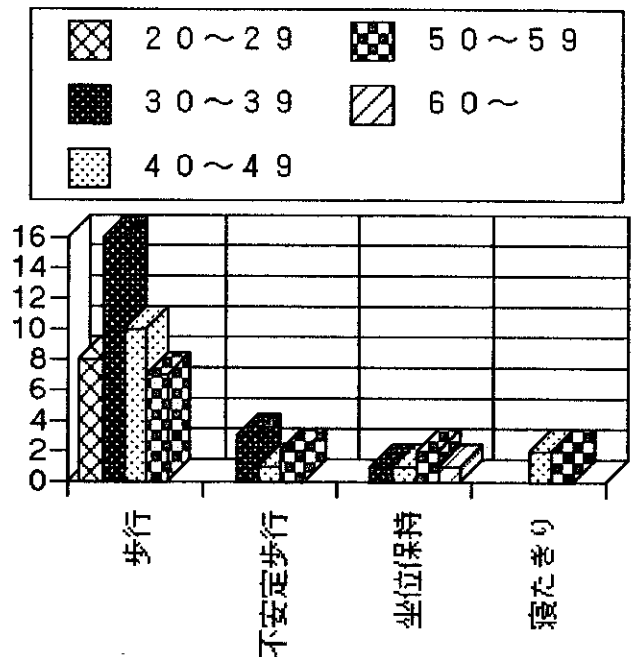


図3。年齢別にみた運動機能

6. 居住環境

年齢別の居住環境を調査したところ、30歳代までは在宅、40歳代以上では知的障害者厚生施設に入所している者が多かった。

7. 栄養状態 (表1)

成人ダウン症では低身長で肥満傾向があるとの印象を裏付けたいと考え、年齢別、性別の body mass index (BMI = 体重の2乗 / 身長) を測定したところ、性別に関係なく20歳代をピークに、加齢と共にBMIが低下してゆく傾向がみられた。

表1。年齢別・性別にみたダウン症のBMI

年齢 (歳)	男	女
20~29	29.5 ± 5.7 (5)	36.6 (1)
30~39	25.2 ± 6.4 (10)	28.7 ± 4.7 (8)
40~49	21.8 ± 4.6 (2)	21.5 ± 3.4 (2)
50~59	23.9 ± 0.2 (2)	22.5 ± 7.4 (8)

() は例数

8. 初診時主訴（表2）

重複例を含め延べ60件の初診時主訴をみると、最も多かったのが精密検査の希望と歯科受診で各9件あった。精密検査を希望したものの多くは、通所している知的障害者生活実習所や作業所の定期検診で異常を指摘され、専門病院での精密検査を勧められ来院したものであった。歯科受診が主訴として多かった理由は、近くの歯科で診療を受けるのが難しいことが根底にあり、また当センターでは歯科受診前に小児科あるいは内科を受診していただく決まりになっていることによる。次いで退行を主訴

としたものが7件あったが、退行は30歳代以降全ての年齢に認められた。発熱・頭痛などの一般内科的な症状を主訴として初診されたものが6件あった。次に、当センターで実施している緊急入所事業（本来大島分類1～4に属する重症心身障害児（者）を対象とした事業であるが、実際には同分類で5～9に属する周辺児も受け入れている）の利用を前提とした受診、専門病院における健康診断・管理の希望、心因性反応・問題行動を主訴に来院したものが各4件あった。その他、表に示すような種々の主訴で受診している。

表2.年齢別の初診時主訴(重複主訴も含めた)

主訴 / 年齢	20歳～	30歳～	40歳～	50歳～	60歳～	合計
精密検査希望	1	1	6	1		9
主治医になって欲しい			1	1		2
歯科受診	3	4	1	1		9
眼科受診		2	1			3
耳鼻科受診	1		1	1		3
緊急一時入所したい		2		2		4
てんかんの治療			1	1		2
健康診断		4				4
退行		1	3	2	1	7
心因反応・問題行動		4				4
不眠				2		2
足の痛み	1	1				2
糖尿病の治療				1		1
発熱・腹痛	2	2	1	1		6
診断書希望				1		1
家改修のための助言		1				1
合計	8	22	15	14	1	60

9. 合併症 (表3)

初診後3カ月以内に判明した合併症を表にまとめた。最も高頻度の合併症は白内障とてんかんの9例で、いずれも年齢に関係なく認められた。次いで多かったアルツハイマー病の8例であったが、今回の調査ではその発症年齢は検討していない。6例に難聴を認めたが、外来通院中に難聴を来した例は今回の調査には入れていない。脳卒中が4例に認められたが、1例は基礎疾患としてモヤモヤ病を合併していた。心奇形の合併は3例で、いずれも心室中隔欠損症で、手術は受けていなかった。その他、頸椎損傷、変形性頸椎症、糖尿病、甲状腺機能低下症、高尿酸血症が各2例認められた。なお、初診後に50歳代の3名と60歳代の1名が死亡した。3例の死因は肺炎であったが、残る1例の死因は情報を得ることができなかった。

考察

本年度の研究対象を35歳以上に限った理由は、時間的な制約があったことと、著者(Y.H.)が医師になったのが35年前で、医者になる前に生まれたダウン症の現状に非常に興味を引かれたことによる。ちなみに、35年前には成人まで生きながらえるダウン症は極めて少ないとされていたのに、今回の調査で56名の対象者がいたことを鑑みると、その生命予後が延びたことに隔世の感がする。

35歳を越えて延命できた一番の理由は、先天性心奇形の合併例は3名しかおらず、合併例でも先天性心疾患がいずれも心室中隔欠損症であったため手術を受けなくとも延命できたものと考えられる。また、施設から初診した例では施設職員が問診票に回答することも多かったため、必ずしも正確なデータではないが、成人後の易感

表3。年齢別の合併症 (* 施設職員からの回答も含んでいる)

合併症/年齢	20歳代	30歳代	40歳代	50歳代	60歳代	合計
白内障	3	4	3	2	1	13
難聴		2	2	1	1	6
心奇形	1			1	1	3
頸椎脱臼		1		1		2
変形性頸椎症				2		2
てんかん		4	2	3		9
アルツハイマー病			2	5	1	8
脳卒中		1	2	1		4
糖尿病		2				2
甲状腺機能低下症		1		1		2
高尿酸血症		1	1			2
死亡				3	1	4
入院歴 (+) *	4/6	9/18	7/10	4/5	1/1	25/40

染性を呈した例が皆無であったことも、延命できた大きな理由と考えられる。

今回の初診時主訴として、自傷、不安、パニック、通所拒否、鬱状態、問題行動、不眠等を訴える例は少なかったが、外来受診中にこれらの訴えを聞くことは少なくなかった。来年度はこれらの点にも注目する予定である。

ダウン症の全身管理を託された医者として、内科系合併症では糖尿病、甲状腺機能障害、高尿酸血症、てんかんが年齢に関係なく発症する可能性があることを特に配慮しなくてはならない。また、30歳代からアルツハイマー病の発症があり得ることも認識しておきたい。その他、白内障、難聴、頸椎脱臼は特に注意すべき合併症であり、眼科、耳鼻科、整形外科へも定期的な受診を勧める必要がある。

初診時主訴として、歯科受診が多かったことは、東京都においても知的障害児（者）をみてもらえる歯科が少ない現状を反映しているものと思われる。ちなみに、ダウン症に限らず、当センターの歯科受診希望者は増加する一方で、新患は4～5ヶ月も待つていただくのが現状である。

結語

(1) 35歳以上のダウン症では、先天性心奇形の手術歴を持つ者は無く、VSD以外の先天性心奇形の合併例はみられなかった。また成人後に易感染性を認めた例は皆無であった。

(2) 歯科、耳鼻科、眼科のニードが高いにも関わらず、成人したダウン症が気軽に受診できる医療機関が少ない状況にあることが示唆された。

(3) 成人ダウン症の内科的検診では、血糖、尿酸、甲状腺機能を検査すると共に、頸椎（亜）脱臼の有無を検査することが不

可欠と思われた。

(4) ダウン症では、30歳代からアルツハイマー病の発生は起こりうる。

(5) 死亡した4例は、いずれも50歳以上で、心疾患を合併しないダウン症では、少なくとも50歳代までは生存可能であることが示唆された。

厚生労働省科学研究費補助金（障害保険福祉総合研究事業）
「知的障害のある人への適正な医療の提供に関する研究」報告書

知的障害児・者の泌尿器科および皮膚科医療のニードに関する研究（その1）
—重症心身障害者について—

分担研究者：平山義人 東京都立東大和療育センター副院長
研究協力者：曾根 翠、和泉美奈、西條晴美、江添隆範、荒木克仁、
浜口弘、中山治美、鴻巣道雄、林 暁、有馬正高
(東京都立東大和療育センター)

研究要旨：重症心身障害児（者）89名を対象に、皮膚科および泌尿器科の医療ニードを過去2年間の診療録より検討した。皮膚科の受診率は71%で20から40歳代が受診していた。診断名では湿疹、白癬、皮膚の細菌感染症が多かった。泌尿器科の受診率は15%で30から50歳代が受診していた。診断名では神経因性膀胱、尿路結石が多かった。皮膚科・泌尿器科ともに受診率は高く、継続的に医療を受けていた。また、診断名の解析から障害者に特異的な疾患があると考えられ、皮膚科・泌尿器科はともに重症心身障害者にとって必要度の高い診療科であることが明らかになった。

A. 研究目的

当センターは創立当初より知的障害や身体障害のある人のみを対象に様々な専門科診療を行ってきた。そして、当センターの専門科外来受診者状況を通して、知的障害児（者）の医療ニードの検討を行い、昨年度までに、婦人科、耳鼻科および眼科について報告してきた。今回は皮膚科と泌尿器科の医療ニードについて検討したい。

今年度は重症心身障害者について調査・検討を行うこととした。

B. 対象

対象は当センターに措置入所中の重症心身障害児（者）89名のうち、平成13年1月4日より平成14年12月28日の間に皮膚科または泌尿器科を受診した87例である。対象の

年齢階級別分布を図1に示す。平均年齢は38.4歳で、性別では男性55名、女性32名であった。

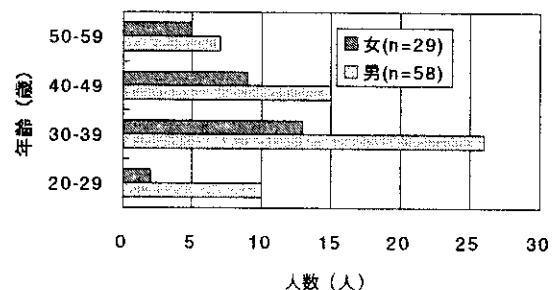


図1 対象

今回の研究は、集団を対象とした後方視的研究であるので、研究対象者個人の医療について何ら影響を及ぼすものではない。また、この研究のために検査や治療を行うこともなく、個人情報をお公にすることもな

いので倫理面の問題は無いと考えた。

C. 方法

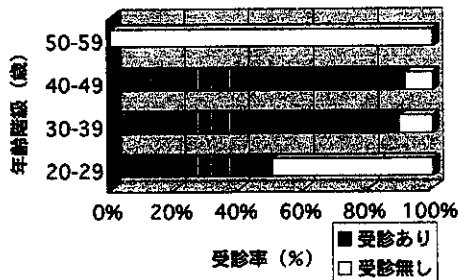
皮膚科、泌尿器科それぞれについて受診者数、受診回数、主訴または診断名を診療録より調査した。

D. 結果

(1) 皮膚科

63例(対象の71%)が皮膚科を受診していた。年齢階級別受診率を図2に示す。50歳代の皮膚科受診者は0であった。

図2 皮膚科受診率



受診延べ回数は960回で、最高93回最低1回、平均受診回数は15回であった。診断名の総数は159件であった。年齢階級別の件数を表1に示す。

最も多かった診断は湿疹(49件)で、次いで白癬(12件)、毛嚢炎などの細菌感染症(10件)、皮膚角化症、肥厚症(10件)が多かった。尋常性挫瘡、脂漏性湿疹といった通常は若年者に多い皮膚疾患が30から40歳代に分布していた。

表1 年齢階級別診断件数

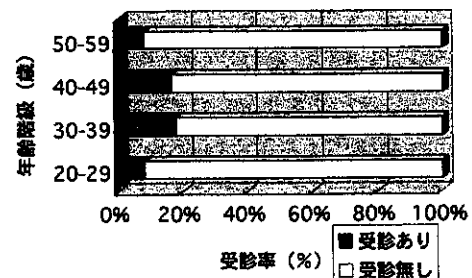
診断名	20-29	30-39	40-49	50-59	件数
湿疹	1	26	17		44
接触性皮膚炎・汗疹		2	1		3
乾癬・貨幣状湿疹		1			1
皮膚掻痒症			1		1
尋常性挫瘡		6	2		8
頭部脂漏性湿疹			2		2
白癬	2	4	6		12
その他の真菌症			1		1
伝染性膿痂疹			1		1
せつ、毛嚢炎、膿痂疹、膿瘍		5	5		10
爪周囲炎・陥入爪		2			2

尋常性疥癬	1	3	3		7
伝染性軟風腫		1	1		2
口唇ヘルペス・アフタ	1		1		2
亀頭炎		1			1
乾燥性皮膚炎	1	3	1		5
臀部・仙骨部びらん	2	3	2		7
鼻周囲びらん	1	1	1		3
おむつ皮膚炎	1	3	1		5
殿部潰瘍	2		1		3
褥創			3		3
擦過傷・掻破痕		2	3		5
母斑		2			2
皮膚角化症・肥厚症		5	5		10
胼胝			2		2
紅斑		2	1		3
瘻孔部・気管切開部発赤	1		1		2
点滴後皮膚炎・手首水疱	1		1		2
自傷・指しゃぶり合併症	1	4	1		6
円形脱毛症		2			2
アテローム			1		1
ケロイド		1			1
計	15	79	65	0	159

(2) 泌尿器科

13名(対象の15%)が泌尿器科を受診していた。受診者の性別は男性10名、女性2名であった。年齢階級別受診率を図3に示す。

図3 泌尿器科受診率



受診回数は延べ80回で、最高24回最低1回、平均6回であった。診断名の総件数は17件であった。年齢階級別の件数を表2に示す。

最も多かった診断は神経因性膀胱(6件)で、次いで尿路結石(3件)、膀胱瘻造設術(2件)が多かった。女性の診断名は神経因性膀胱のみで、30歳代、40歳代にそれぞれ1例ずつ認めた。20歳

代は腹膜透析用カテーテル挿入術を受けた以外には受診者がなかった。

になった。今後さらに対象を広げ、症例数を増して検討を続けたい。

表2 泌尿器科診断名

診断名	20-29	30-39	40-49	50-59	件数
尿路結石（疑い）		2	1		3
神経因性膀胱（疑い）		3	2	1	6
慢性膀胱炎		1			1
反復性膀胱炎			1		1
停留睾丸疑い		1			1
前立腺腫瘍疑い			1		1
膀胱腫瘍疑い		1			1
膀胱瘻造設		1	1		2
腹膜透析カテーテル留置	1				1
計	1	9	6	1	17

E. 結語

今年度の重症心身障害児（者）を対象とした皮膚科・泌尿器科の検討から、障害者に特徴的な疾患があることが疑われ、こうした専門科医療が障害者に必須のものであることが予測できた。今後対象を広げて症例数を増し、運動能力や筋緊張、栄養等の他の因子も絡めて検討を続けていきたい。

D. 考察

どちらの科も高い受診率を示したことから、皮膚科、泌尿器科ともに重症心身障害児（者）のニードは高いと思われた。

平均受診回数は皮膚科 15 回、泌尿器科 6 回であったが、調査期間を考慮すると、皮膚科は平均 6.6 週に 1 回、泌尿器科は平均 4 ヶ月に 1 回受診していることになる。どちらも継続して診療を受けている例が多いと思われる。

診断名では、皮膚科で多かった白癬は筋緊張の亢進から指間が開きにくいことが原因と思われた。また、皮膚角化症や肥厚症は自力移動の方法が膝歩きや四つ這い、背ばいといったものであることから、荷重のかかるところが変化するのではないかと思われた。挫瘡や脂漏性湿疹といったものと摂取カロリーとの関連が疑われた。

泌尿器科の診断は神経因性膀胱と尿路結石に関連したものが圧倒的に多かったことから、30 歳代から膀胱機能の低下が明らかになる例が多いのではないかと思われた。

以上ことから、皮膚科・泌尿器科ともに障害との関連が疑われる疾患について継続的に診療を受けていることが明らか

レット症候群の歯科医療ニーズ

分担研究者：平山義人 東京都立東大和療育センター副院長
研究協力者：中村全宏 東京都立東大和療育センター（歯科）

研究要旨：レット症候群の36名の女性を対象に、歯科初診時の口腔内所見や臨床的特徴をまとめ、歯科医療ニーズについて調査した。その結果、ブラキシズムから引き起こされる咬耗や咬合性外傷が治療困難な問題点であるとわかった。治療法としては、咬合調整や咬合挙上板（バイトプレート）の使用を応用した。加齢とともに、ブラキシズムの頻度が減少する例もみられるので、長期的、継続的に歯科的管理が必要であると考えられる。

1. 研究目的

レット症候群の口腔内所見や診療報告は散見されるが統一見解はなく、さらに、障害者歯科のガイドブックにも問題点など明記されていない。しかし、長期で口腔健康管理をしていくと困難な問題が見受けられる。各症例から、ライフステージにあった口腔管理、歯科的医療ニーズの検討を行うことは有意義なことと考え本研究を行った。

2. 対象と方法

小児神経科でレット症候群と診断された、歯科受診依頼のあった36名の女性を対象とした。初診時の口腔内所見や口腔機能について記録し、さらに研究用模型作成して口蓋の形態についても観察した。

3. 結果

36名の初診時の年齢は 14.7 ± 10.8 歳で、最年少は2歳、最年長は61歳であった。体重は 26.8 ± 8.4 kg、身長は 131.2 ± 17.9 cmであった。臨床的特徴は、指口の常動運動は全員にみられ、ブラキシズムが31（86.1%）、口呼吸が26名（86.1%）、流涎20名（55.6%）、歯肉炎32名（88.9%）、むし歯10名（27.8%）、咬耗30名（83.3%）、開咬12名（33.3%）という結果であった。ブラキシズムのある31名のうち、重度の咬合性外傷になっているものが、約半数の13名にみられた。研究用模型からの口蓋の形態の計測では、日本人女性の平均と比較して、幅が広く高さが低い結果となった。

4. 考察

レット症候群に関しての口腔内所見については海外からの報告がみられるが、症例が少なく長期経過の報告はない。今回の結果から、最も問題となる点は、ブラキシズムと咬合性外傷であった。86.1%とかなり高率にブラキシズムがみられた。ブラキシズムをすることによって咬耗や咬合性外傷になる。咬耗は極度に磨り減らないかぎり、あまり問題にはならない。一方、咬合性外傷は放置しておく、歯牙破折、歯髄壊死、歯列不正や重度の歯周病などを引き起こし、歯を失う結果となる。実際に、最高齢の61歳の症例は無歯顎の状態であった。また、口蓋が広く低いのとブラキシズムとの因果関係は不明である。

ブラキシズムの治療方法としては、咬合調整と咬合挙上板（バイトプレート）の使用が用いられる。咬合調整は、歯に負担になる力が加わらないように歯を削って形態を整える方法である。ほぼ全員に行っている。しかし、削れる量には限りがあるので長期にわたる場合には、歯髄の露出などの問題が考えられる。咬合挙上板の装着は、本人が受け入れてくれるかどうか問題となり実際に装着しているのは2名のみである。咬合挙上板はプラスチックなので、ブラキシズムによる力が加わって半年から1年で交換が必要になってくる。

今回の研究ではデータが集まらなかったが、年をとっていくにつれてブラキシズムの頻度が減少していく例もみられるので、今後の検討課題と考えられる。

5. 結論

レット症候群では高率にブラキシズムがみられ、歯科的医療ニードとしてはブラキシズムの管理が重要なポイントと考えられる。経年的な変化も経験するので、長期的、継続的に歯科的管理が必要である。

6. 学会発表

中村全宏ら， **Rett syndrome and Bruxism**，第16回国際障害者歯科学会，2002年9月，アテネ・ギリシャ。