

厚生労働科学研究研究費補助金

こころの健康科学研究事業

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 14 年度 総括・分担研究報告書

主任研究者

加我 牧子

平成 15 (2003) 年 3 月

# 目 次

## 平成 14 年度 総括・分担研究報告書

I.	総括研究報告	
	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 加我 牧子	-----1
II.	分担研究報告	
1.	知的障害の重症度ならびに自閉症合併の有無による検討 加我牧子 (資料) 資料名 知的障害児の医学的診断検査ガイドライン試案	-----7
2.	浜松市発達医療総合センターにおける医療・教育連携について 杉江秀夫	-----21
3.	自閉性障害と周生期因子について：正常発達児との比較検討 杉江秀夫	-----23
4.	自閉症の遺伝子診断の役割と問題点 難波栄二	-----27
5.	療育・教育連携の現状と問題点 西脇俊二 (資料) 資料名 質問票「療育・教育連携の現状と問題点」についての質問票調査の ご依頼	-----33
III.	研究成果の刊行に関する一覧表	-----47
IV.	研究成果の刊行物・別冊	

# I. 総括研究報告

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

平成15(2003)年3月

厚生労働科学研究費補助金 (こころの健康科学研究事業)  
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 診断に直結する理学的所見がなく、初診時に知的障害を疑われた 196 症例にどのような検査が実施され、異常所見がみられたかどうかにつき後方視的調査を行った。最終的に精神遅滞と診断されたのは 167 名 (85.2%) で自閉症が 86 名 (43.9%) であった。29 名 (14.8%) には精神遅滞がなかったことになり、このうち 1/3 は自閉症であった。精神遅滞が重いほど検査項目が増え、異常所見率も増加した。また精神遅滞単独よりも自閉症を合併している方が検査項目は少なかった。自閉症の周生期因子について男女差を考慮した検討では男児の新生児期の異常は健常児よりもさらに高かったが女児では有意差がなかった。3 年間の研究の成果として知的障害児の医学的診断と治療・療育のための検査として選択すべき項目につきガイドライを試案として提言した。診断結果を療育・教育側に有用な情報として提供し、相互に連携できるようなシステムは教職員の要望としても確認された。モデル地域においてこのためのシステムをすでに構築していたが、保育者の他、今年度は教員を対象とした研修会も発足させた。面談や研修の結果、相互理解が深まり、相談者、ご家族、受講者の満足度も高いことが判明した。今後は医学的検査のガイドライン試案を実地に応用して可否をフィードバックできるようにすること、医療・療育・教育連携の全国的な事業化に向けての検討が必要である。

分担研究者

杉江秀夫	浜松発達医療療育センター所長
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長

とと、診断結果を療育・教育側に有用な情報として提供して相互に連携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。

A. 研究目的

知的障害児は幼児期に精神運動発達や言語発達の遅れを主訴として小児科外来を受診することが多い。これらの児に多発小奇形がある場合、染色体検査を行うことはほぼ共通している。しかし理学的所見が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影響されるなど議論がある。そこで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するこ

B. 研究方法

知的障害の診断を求められる機会の多い発達障害専門外来を有する関東東海の 4 施設において、診断に直結する理学的所見がなく、初診時に知的障害を疑われた 196 症例に対して初診後おおむね半年以内にどのような検査が実施されたか、またその結果、異常所見がみられたかどうかについて後方視的調査を行った。この際、精神遅滞の重症度による差が見られるかどうか、また自閉症合併の有無による差が見られるかどうかについ

て検討することにした。教育側からの意識調査としては、医療との連携の有無と効果について全国の養護学校や心障学級 1310 校・級の教師を対象に郵送調査を行った。一方で発達障害に特化した専門施設において知的障害を有する男児 394 名について染色体検査、遺伝子検査を含む臨床的評価を行った。また自閉症の臨床診断が確定している児についてセロトニン受容体関連遺伝子、HOXA1 遺伝子を含む遺伝子解析を行った。

医療・療育連携については療育・教育担当者が親権者の許可のもとで、医師・保健士・心理士など医療チーム担当者との面談を組織的に行えるようなシステムを浜松地域において構築し、利用者の満足度調査をシステムの中に組み込んで恒常的にシステムの評価のフィードバックができるようにした。これに加えて知的発達障害保育者研修会を企画し発達障害の医学的知識の講義や知的障害児通園施設での実習を含む 4 日間コースを初級者向けに設定し、この修了者には上級コースを用意した。また学校の教員を対象に夏休みを主に利用した 6 回 1 クールの発達障害研修コースを本年度から新設した。各々の研修会についても参加者の評価をルーチンとして集積するシステムを導入した。

さらに研究結果をふまえて知的障害児の医学的診断検査に関する診断検査ガイドライン試案を提言できるよう準備することにした。

(倫理面への配慮) 研究的遺伝子検査については三省合同の「ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針」に従い、当該施設の倫理委員会の許可のもとに行った。調査研究については「疫学研究に関する倫理指針」を参照し、臨床研究についてはプライバシーに配慮して十分な説明を行った上で本人ないし親権者の許可を得て行った。

### C. 研究結果及び考察

初診時、専門外来において知的障害を疑われた症例については一症例につき平均 7.6 ± 4.5 種類の検査が実施され、そのうち 3.0 ± 2.3 種類の検査に何らかの所見を認めた。実施率の高かった検査は中枢神経系検査(画像検査、神経生理検査)、心理検査、一般血液検査であり、前 2 者は有所見率も高かった。染色体検査の実施率は 31.1%であったが 6 人に 1 人に異常を認め、有所見率は 13.1%から 20%と高かった。

遺伝子検査は現段階では実施率、有所見率は高くはなかった。最終的に精神遅滞と診断されたものは 167 名 (85.2%) であり、残りの 14.8%は知的障害がなかったことになる。問診や臨床徴候のみからでは誤診や見逃しの可能性があることが示唆された。精神遅滞の重症度が大きいほど実施される検査の数も多く、異常所見を示す例の割合も多かった。自閉症合併の有無で見ると自閉症がある方が検査項目は少なかった。これは検査をするために必要な催眠など手間がかかることが多いために、より厳選した検査を行うことによるものと考えられた。

遺伝学的検査に限り、知的障害を有する上記とは別の男児 394 名の中から脆弱 X 症候群が 5 家系 6 例で診断され、今後の対応を考える上での基礎データが得られた。この施設においては表在奇形等を伴わない、non-syndromal な症例で 33 例/281 例

(11.7%) が染色体検査で異常所見を示した。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やはり積極的に考慮すべき項目と考えられた。

診断やその後の対応を考えるためにはより有効な医学的検査バッテリーの作成が望まれるとともに、患者・家族の要望に応え、検査やその結果に関する医学的情報を偏り

なく提供していく必要がある。上記の検討より専門施設の役割から期待される必要な検査項目について検討し、実証できたので知的障害児の医学的診断検査ガイドラインを作成した。小児科クリニックや乳幼児健康診断など一次医療機関や病院小児科など二次医療機関におけるガイドラインも同時に提案した（別記）。一次医療機関については検証が不十分であるが実際に適用した結果でフィードバックを行い、よりよいものを作り上げていきたい。

当初、自閉症にはセロトニン受容体遺伝子の一部である *HTR1A* 遺伝子が関連する可能性が示されたが、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。今年度は *HOXA1* 遺伝子の関連が示唆されており、現在も研究継続中である。

教育・療育連携については診断のため調査した病院の外来では医療・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ており、48.0%が何らかの形でフォローアップを受けていた。モデル的な医療・教育連携システムの構築を行った施設においては医療者・教育者面談は家族にとっても教育側にとっても事後の満足度は高く、プライバシーを考慮した連携システムの構築が重要であることが確認された。さらに知的発達障害保育研修会初級コース、上級コース、学校教員対象の発達教育研究会のいずれもが参加者により評価を得ており、今後も継続する予定である。またこのモデル的システムは地方公共団体の援助で事業化される見通しとなり、今後のさらなる発展が期待される。

養護学校や心身障害学級教員への調査では 609(46.5%)の回答があり、外部医療機関への相談は多く、相談による効果があったとするものはそのうち 178(61.8%)で、相談し

た教師が満足感を得られたのは 162(56.3%)であり、一定の評価を得ていることが判明した。相談をしなかった校・級の理由として「相談したかったが近くに適当なところがなかった」というものが多い地域も見られた。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経験からも、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を整理し、解決していく時期になっていると思われる。

#### D. 評価（研究成果）

##### 1) 達成度について

診断に直結する理学的所見の明らかでない知的障害児の医学的診断に際してどのような検査を選択すべきかについて、二次・三次の専門医療をにやう施設における指針については、現状の評価、実施されている検査の有所見率の調査、検査の特性をふまえておおまかな目安ができたと考える。すなわち中枢神経系の評価ができるような画像検査や聴覚障害の有無を意識した聴性脳幹反応など神経生理学的検査、知能発達検査などの心理検査に加えて染色体検査の重要性を指摘できた。必要な検査を行うことで臨床症状のみからは確定診断の難しい脆弱X症候群や微細な染色体異常の診断がなされた点も評価できる。今後残された課題として一次医療施設から専門施設への紹介の基準を明らかにすることと、上記提言に従って専門施設での検査を広く行ったときの得失についての評価を行うことである。今回は専門施設の役割から期待される必要な検査項目について検討し実証できたので知的障害児の検査ガイドラインを作成した。同時に一次医療機関や二次医療機関におけるガイドラインを提案した。しかしこの点についての

検証は不十分であり、今後このガイドラインを実地に使った結果でのフィードバック研究が必要であると考えている。また療育・教育連携についての重要性和利点はすでに明らかであり、モデル施設においてシステムとして実践を行えたことの意義は大きい。またそのシステム利用の得失についてのフィードバックシステムを導入しているため今後の発展のしかたについて継時的に評価が可能である。この課題で残された大きな点はこのモデル事業を全国に広めるための準備と実践であり、人材の育成、予算措置などまだハードルは高い。

#### 2) 研究成果の学術的意義について

今回の研究では知的障害の原因診断と状態評価のための医学的検査について知的障害の3つのタイプを代表するモデルを呈示して専門家の意見を問うというユニークな調査を行い、かつ後方視的な実態調査で現実の検査の状況と有所見率を確認するという新たな試みを行っており学術的意義が大きいと考える。欧米では原因診断のための検査状況についていくつかの報告があり、染色体検査の重要性の主張など重なる部分のある報告もあるが、それぞれ対象の選択が異なっており、今回の結果と同一の立場では比較できない。保護者の立場からは本人だけでなく、次子や兄弟姉妹への配慮という重大な検査目的がある場合も多く遺伝学的な検査や評価も避けて通れない部分であり、今後の研究の必要性も大きい。

#### 3) 研究成果の行政的意義について

知的障害児に対しては程度の差はあれ、生涯にわたり医学的・教育的・福祉的アプローチが必要である。医学の面からは検査にかかる医療費対効果について不要な検査を省き必要な検査に集中することで医療費削減をはかれると考える。特に原疾患

による精神遅滞の重症度や心理・神経心理学的特性を、医学的検査によって明らかにすることで、療育・教育の効率化を目指せると考えられる。幼児期から小児期における療育・教育の重要性は論を待たないが、今回のモデルとしてのシステムの一応の完成は、このシステムを事業化して全国で実施するためのパイロットとしてすぐれた特性を有していると考えられる。

- 1) その他特記すべき事項について 特になし。

### E. 結論

診断に直結する理学的所見の明らかでない知的障害児の医学的診断に際して、患児・家族の心理的・経済的負担を考慮する必要があるが、二次・三次医療としての専門的診断を求められる場合は有所見率が高く、原因診断または状態診断に有意義な中枢神経系検査（画像検査、聴性脳幹反応など神経生理検査）、心理検査、一般血液検査を考慮する。特に染色体検査は比較的簡便に実施でき、診察のみからでは不明な疾患を確定診断できる点で有意義である。遺伝子検査は現段階では実施率、有所見率は高くはなかった。また知的障害の有無自体についても問診や臨床徴候のみからでは誤診や見逃しの可能性があることが示唆された。今後よりいっそう有効な医学的検査バッテリーをバージョンアップしていき、患者・家族の要望に応え、検査やその結果に関する医学的情報を偏りなく提供していく必要がある。また多くの地域で実践可能な、診断後の療育・教育連携のためのシステムを一モデル地域のみでなく、全国に広めるための方法を確立していく必要がある。

### F. 健康危険情報 特になし。

## G. 研究発表

### 1. 論文発表

- 1) 加我牧子, 堀口寿広, 稲垣真澄: 精神遅滞の医学的診断と療育連携に関する研究—第1報 精神遅滞の診断に用いられる検査と連携先についての現状調査—脳と発達 34: 235-242, 2002.
- 2) 堀口寿広, 加我牧子, 稲垣真澄: 精神遅滞の医学的診断と療育連携に関する研究—第2報 発達障害の診断に用いられる遺伝子検査の現状調査—脳と発達 34: 313-317, 2002.
- 3) Kaga M., Kon K., Uno A, Horiguchi T, Yoneyama H, Inagaki M.: Auditory perception in auditory neuropathy: Clinical similarity with auditory verbal agnosia. Brain Dev 24: 197-202, 2002.
- 4) 尾関ゆかり, 伊藤智恵子, 笹田夕美子, 杉江秀夫ら: 子どもの発達支援における医療と教育との連携について—浜松市発達医療総合福祉センターでの取り組み 小児保健研究 61: 776-781, 2002.
- 5) 杉江秀夫, 杉江陽子: 脆弱 X 症候群の臨床像 脳の科学 24: 1099-1105, 2002.
- 6) 杉江陽子, 杉江秀夫, 福田冬季子, 伊藤政孝, 大関武彦: 小児自閉症障害における fluvoxamine 投与群の臨床効果とセロトニン 2A 受容体遺伝子多型 脳と発達: 35, 23-28, 2003
- 7) 難波栄二: 自閉症の遺伝に関する研究: 最近の知見を中心に 分子精神医学 2: 311-316, 2002.
- 8) Kotani K, Shimomura T, Shimomura F, Ikawa S, Nanba E: A polymorphism in the serotonin transporter gene

regulatory region and frequency of migraine attacks. Headache 42: 893-895, 2002.

9) 西脇俊二: 自閉症の医療と療育 発達障害研究 25: in press.

10) 西脇俊二: 発達障害をもつ子どもへの援助のあり方について 医療の現場から 保健室 102: 3-10, 2002.

他

### 2. 学会発表

- 1) 加我牧子, 杉江秀夫, 難波栄二, 西脇俊二: 厚生労働省の研究成果から～発達に遅れのある子どもたちへの医学的検査の実施状況とその意義について～. 厚生労働科学研究発表会: 静岡県西部地域における医療・教育連携の実践について (浜松), 2003 年.
- 2) 堀口寿広, 加我牧子ら: 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総会(仙台), 2002 年.
- 3) 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総会(仙台), 2002 年.
- 4) 伊藤千恵子, 宮司登志江, 中林睦美, 笹田夕美子, 福田冬季子, 伊藤政孝, 杉江秀夫: 早期集団療育を受けた発達障害児の就園および就学に関する調査. 第49回小児保健学会総会(神戸), 2002 年.
- 5) 尾関ゆかり, 伊藤千恵子, 福田冬季子, 伊藤政孝, 杉江秀夫: 教育機関と医療機関との連携に対する保護者の意識. 第49回小児保健学会総会(神戸), 2002 年.
- 6) 杉江秀夫: 浜松市を中心とした医療教育連携の実践. 厚生労働科学研究発

表会（浜松）2003年2月.

7) Ma Y-H, Nanba E, Takeshita K. :  
Association of single nucleotide  
polymorphisms in serotonin and  
dopamine receptor genes in autism. The  
9<sup>th</sup> International Child Neurology  
Congress and the 7<sup>th</sup> Asian and Oceanian  
Congress of Child Neurology, Beijing,  
China, September 20-25, 2002

8) 難波栄二, 小枝達也, 大野耕策, 橋  
本大彦, 佐々木司: 日本人自閉症にお  
けるホメオティック遺伝子の解析. 第  
44回日本小児神経学会総会（仙台）,

2002年.

他

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 |

研究協力者

田中恭子

堀口寿広

稲垣真澄

杉江秀夫

## II. 分担研究報告

### 1. 知的障害の重症度ならびに自閉症合併の有無による検討

加我 牧子

厚生労働科学研究費補助金 (こころの健康科学研究事業)  
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  
知的障害の重症度ならびに自閉症合併の有無による検討

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（精神遅滞・mental retardation ;MR）児は幼児期に言葉の遅れや精神運動発達遅れを主訴として小児科外来を受診することが多い。それらの児に対しどのような医学的検査を選択するかについては各医師の判断に委ねられており、実態は明らかでない。さらに障害の程度や疾患の特性に応じて適切な医学的検査が選択されているかについては不明な点も多い。本研究では実際の症例をもとに医学的検査の実施や有所見率について、さらに他機関との連携の状況について、精神遅滞の程度や疾患の違いにより相違があるかについて調査した。MR の程度が重度になる程、実施検査数も有所見検査数も多くなるが、有所見選択率は逆に低下した。異常所見の得られやすさで統計上有意差があるのは頭部 MRI のみであり、軽度 MR であっても重度 MR と同程度に異常所見が得られる検査もあることに注意すべきであると思われた。疾患別では MR のみ、MR を伴わない広汎性発達障害 ;PDD に比し、MR を伴う PDD では異常所見が得られやすく、有所見検査選択率は最も高かった。連携に関しては軽度 MR では多機関、特に教育機関との連携の機会が多いことが特徴で、重度になる程医療機関との連携が必要となる傾向がみられた。また PDD では療育機関との連携が多く、MR を伴わない PDD では就学後に教育機関との連携が重要であることが示された。これらの結果を踏まえ、各個人の障害特性に合わせた、より適切で有益な医学的検査の実施がなされるべきであると考えられた。

A. 研究目的

言葉の遅れや精神発達の遅れを主訴に小児科外来を受診する児の中には、様々な疾患や病態が混在する。したがって遅れの程度や合併症状の有無について、児の状態を正確に評価することが必要である。遅れがあれば原因や病態を把握し、その特性に応じた対応が考慮されなければならない。このような児には精神遅滞 (mental retardation ;MR) や広汎性発達障害 (pervasive developmental disorder; PDD) と診断される症例が数多く含まれる。早期に診断がなされ、障害特性に応じた療育を早期より開始することは、児の長期的な社会適応を改善するのみならず、養育や教育に関する助言やサ

ポートが家族に提供されることで、家族の不安を和らげることに役立つ。しかし MR や PDD そのものの診断には血液検査や画像検査などの医学的検査は必要でなく、また疾患に特異的な検査所見もないとされる。近年画像検査や遺伝的検査技術の進歩はめざましく、そのような状況の中それらの疾患に対して、どこまでどのような医学的検査を実施するかは各医師の判断に委ねられており、わが国での実態は不明である。

また医学的検査を実施する目的の一つは、その後の療育や教育に活かすことができる医学的情報を得ることである。得られた医学的情報は他機関との円滑な連携があつてこそ、有効に

活用されるものである。どのような場合にどのような機関と連携を図るかについては、障害の程度や疾患によって影響を受けると思われる。

そこで本研究はMRの程度や疾患の違いによって医学的検査の実施や有所見率に相違があるかを評価し、現状や問題点を明らかにすることを目的として、実際の症例をもとに調査を行った。またより良い連携のあり方を検討するため、MRの程度別、疾患別にどのような連携がなされているかについても調査を行った。

## 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診療記録をもとに調査を行った。1992年以降、主として最近5年間に精神運動発達または言葉の遅れを主訴に初診し、理学的所見が軽微かほとんどなく、精神遅滞が疑われた196人のうち、最終診断がMR、PDDの両方あるいは片方である者を対象とした。MRについては既知の症候群は除外し、MRの程度について記載のあった、いわゆる特発性のMR67名を対象とした。PDDは74名で、うちMRを合併していたのは64名、合併していなかったのは10名であった。

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は診療にあたった医師各自の判断で行われた。診療記録より実施された検査の種類や数、異常所見の有無、異常所見の得られる検査を選択している割合(のべ有所見検査数/のべ実施検査数; 有所見検査選択率)、胎生期・周産期の異常の有無、初診時・検査時の年齢、紹介元および紹介先について後方視的に検討した。調査対象とした医学的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。各検査の実施率、有所見率については、先の調査により知的障害児において実施率も有所見率も高いことが示された頭部MRI、脳波、聴覚誘発電位、視覚誘発電位の4検査に、遺伝的検査(Gバンド、脆弱X染色体、遺伝子

検査、その他の遺伝的検査を含む)を加えた5検査について調査した。

## C. 研究結果

### 1. MRの程度別の検討

MRの程度の内訳は、軽度MR(IQ=50~70)29名、中等度MR(IQ=35~49)24名、重度MR(IQ=~35)14名であり、この3群について比較検討した。

#### ①病歴について

妊娠中の異常(妊娠中毒症、貧血、その他を含む)の合併は軽度MRで5名(17.2%)、中等度MRで6名(25.0%)、重度MRで4名(28.6%)であった。通常分娩以外の分娩(帝王切開、鉗子分娩、吸引分娩)は軽度MRで8名(27.6%)、中等度MRで6名(25.0%)、重度MRで3名(21.4%)であった。児の生後早期の異常(仮死、黄疸、哺乳力低下)は軽度MRで11名(37.9%)、中等度MRで3名(12.5%)、重度MRで7名(50.0%)に認めた。

運動あるいは言語の到達月齢の平均(±標準偏差、以下同じ)は、頌定が軽度MRで3.8(±1.3)ヵ月、中等度MRで4.0(±1.2)ヵ月、重度MRで5.8(±3.3)ヵ月であった。あやし笑いは軽度MRで3.6(±1.7)ヵ月、中等度MRで3.7(±1.9)ヵ月、重度MRで8.6(±16.0)ヵ月であった。人見知りが軽度MRで19.6(±30.9)ヵ月、中等度MRで8.0(±1.7)ヵ月、重度MRで7.0(±1.4)ヵ月であった。独歩が軽度MRで16.1(±4.9)ヵ月、中等度MRで19.7(±5.4)ヵ月、重度MRで23.1(±17.4)ヵ月であった。喃語が軽度MRで13.8(±5.0)ヵ月、中等度MRで15.7(±4.7)ヵ月、重度MRで24ヵ月(1例のみ記載あり)であった。有意語が軽度MRで22.1(±7.1)ヵ月、中等度MRで23.1(±8.3)ヵ月、重度MRで15.2(±6.3)ヵ月であった。二語文が軽度MRで33.4(±9.6)ヵ月、中等度MRで36.6(±12.4)ヵ月、重度MRで30ヵ月(1例のみ記載あり)

であった。ただし、あやし笑い、人見知り、喃語、有意語、二語文についてはMRが重度になる程、初診時の時点でまだ獲得していないという症例数が増加した。

初診時の年齢は軽度MRで5.4(±3.5)歳、中等度MRで4.9(±4.8)歳、重度MRで3.7(±2.3)歳であった。検査時の年齢は軽度MRで5.6(±3.4)歳、中等度MRで5.2(±4.8)歳、重度MRで3.8(±2.2)歳であった。

## ②検査の実施率・有所見率について

一症例あたりの平均実施検査数は軽度MRで7.1(±4.0)、中等度MRで8.4(±4.8)、重度MRで12.4(±4.8)であった。それらのうち何らかの異常所見が得られた検査(有所見検査)の平均数は軽度MRで2.9(±2.1)、中等度MRで3.3(±2.6)、重度MRで4.1(±1.8)であった。のべ有所見検査数をのべ実施検査数で除した有所見検査選択率は軽度MRで0.41、中等度MRで0.39、重度MRで0.34であった。

実施率については、頭部MRIでは軽度MR20名(69.0%)、中等度MR14名(58.3%)、重度MR13名(92.9%)であった。脳波では軽度MR15名(51.7%)、中等度MR11名(45.8%)、重度MRで10名(71.4%)であった。聴性脳幹反応では軽度MR13名(44.8%)、中等度MR12名

(50.0%)、重度MR9名(64.3%)であった。視覚誘発電位では軽度MR9名(31.0%)、中等度MR5名(20.8%)、重度MR6名(42.9%)であった。遺伝学的検査は軽度MR10名(34.5%)、中等度MR11名(45.8%)、重度MR10名(71.4%)であった。

有所見率(何らかの異常所見が得られた症例数をその検査を実施した症例数で除して求めた)については、頭部MRIでは軽度MR35.0%(7/35)、中等度MR42.9%(6/14)、重度MR76.9%(10/13)であった。脳波では軽度MR26.7%(4/15)、中等度MR72.7%(8/11)、重度MR60.0%(6/10)であった。聴性誘発電位では軽度MR23.1%(3/13)、中等度MR41.7%

(5/12)、重度MRで22.2%(2/9)であった。視覚誘発電位が軽度MR33.3%(3/9)、中等度MR60.0%(3/5)、重度MRで33.3%(4/6)であった。遺伝学的検査では軽度MR10.0%(1/10)、中等度MR18.2%(2/11)、重度MR10.0%(1/10)であった。

## 2. 疾患別の検討

MRのみ67名、MRを伴うPDD(以下PDD(MR+)と表記)64名、MRを伴わないPDD(以下PDD(MR-)と表記)10名の3群について比較検討した。

### ①病歴について

妊娠中の異常(妊娠中毒症、貧血、その他を含む)の合併はMRのみで15名(23.4%)、PDD(MR+)23名(35.9%)、PDD(MR-)で4名(40.0%)であった。通常分娩以外の分娩(帝王切開、鉗子分娩、吸引分娩)はMRのみで19名(28.4%)、PDD(MR+)19名(29.7%)、PDD(MR-)で4名(40.0%)であった。児の生後早期の異常(仮死、黄疸、哺乳力低下)はMRのみで21名(31.3%)、PDD(MR+)16名(25.0%)、PDD(MR-)で3名(30.0%)に認められた。

運動あるいは言語の到達月齢の平均(±標準偏差、以下同じ)は、頸定がMRのみで4.3(±2.0)ヵ月、PDD(MR+)で3.5(±0.8)ヵ月、PDD(MR-)で3.5(±0.9)ヵ月であった。あやし笑いはMRのみで4.7(±7.6)ヵ月、PDD(MR+)で3.8(±5.0)ヵ月、PDD(MR-)で7.6(±9.2)ヵ月であった。人見知りがMRのみで15.0(±24.4)ヵ月、PDD(MR+)で9.3(±5.7)ヵ月、PDD(MR-)で5.0(±1.4)ヵ月であった。独歩がMRのみで18.3(±7.9)ヵ月、PDD(MR+)で13.4(±2.2)ヵ月、PDD(MR-)で12.3(±1.3)ヵ月であった。喃語がMRのみで15.6(±5.4)ヵ月、PDD(MR+)で16.8(±8.9)ヵ月、PDD(MR-)で12.0(1例のみ記載あり)ヵ月であった。有意語がMRのみで21.7(±7.8)ヵ月、PDD(MR+)で21.8(±11.9)ヵ月、PDD(MR-)で17.0(±4.8)

ヵ月であった。二語文がMRのみで34.3(±10.4)ヵ月、PDD(MR+)で36.6(±15.0)ヵ月、PDD(MR-)で29.0(±5.4)ヵ月であった。

初診時の年齢はMRのみで4.9(±3.8)歳、PDD(MR+)で4.6(±2.9)歳、PDD(MR-)で6.3(±2.5)歳であった。検査時の年齢はMRのみで5.1(±3.8)歳、PDD(MR+)で4.7(±2.7)歳、PDD(MR-)で6.4(±2.5)歳であった。

#### ②検査の実施率・有所見率について

一症例あたりの平均実施検査数はMRのみで7.1(±2.0)、PDD(MR+)で7.3(±3.8)、PDD(MR-)で8.3(±3.4)であった。それらのうち何らかの異常所見が得られた検査(有所見検査)の平均数はMRのみで4.3(±2.0)、PDD(MR+)で3.2(±2.4)、PDD(MR-)で2.7(±2.1)であった。のべ有所見検査数をのべ実施検査数で除した有所見検査選択率はMRのみで0.41、PDD(MR+)で0.39、PDD(MR-)で0.34であった。

実施率については、頭部MRIではMRのみ47名(67.1%)、PDD(MR+)41名(64.1%)、PDD(MR-)7名(70.0%)であった。脳波ではMRのみ36名(53.7%)、PDD(MR+)36名(56.3%)、PDD(MR-)6名(60.0%)であった。聴性脳幹反応ではMRのみ34名(50.7%)、PDD(MR+)35名(54.7%)、PDD(MR-)5名(50.0%)であった。視覚誘発電位ではMRのみ20名(29.7%)、PDD(MR+)20名(31.3%)、PDD(MR-)4名(40.0%)であった。遺伝学的検査は軽度MRのみ31名(46.3%)、PDD(MR+)29名(45.3%)、PDD(MR-)5名(50.0%)であった。

有所見率(何らかの異常所見が得られた症例数をその検査を実施した症例数で除して求めた)については、頭部MRIではMRのみ48.9%(23/47)、PDD(MR+)39.0%(16/41)、(MR-)14.3%(1/7)であった。脳波ではMRのみ50.0%

(18/36)、PDD(MR+)72.2%(26/36)、PDD(MR-)16.7%(1/6)であった。聴性誘発電位ではMRのみ29.4%(10/34)、PDD(MR+)34.3%(12/35)、PDD(MR-)20.0%(1/5)であった。視覚誘発電位がMRのみ50.0%(10/20)、PDD(MR+)75.0%(15/20)、PDD(MR-)50.0%(2/4)であった。遺伝学的検査ではMRのみ9.7%(3/31)、PDD(MR+)13.8%(4/29)、PDD(MR-)0.0%(0/5)であった。

### 3. 連携

他機関との連携状況をMRの程度別、疾患別に検討した。

#### ①MRの程度別

軽度MRでは紹介元は医療9名(31.0%)、福祉4名(13.8%)、療育1名(3.4%)、教育2名(6.9%)、行政1名(3.4%)、なし12名(41.4%)であり、紹介先は医療4名(13.8%)、福祉3名(10.3%)、療育5名(17.2%)、教育1名(3.4%)、なし16名(55.2%)であった。中等度MRでは紹介元は医療9名(37.5%)、福祉1名(4.2%)、療育1名(4.2%)、行政1名(4.2%)、その他1名(4.2%)、なし11名(45.8%)であり、紹介先は医療3名(12.5%)、福祉3名(12.5%)、療育4名(16.7%)、なし14名(58.3%)であった。重度MRでは紹介元は医療8名(57.1%)、福祉1名(7.1%)、療育2名(14.3%)、なし3名(21.4%)であり、紹介先は医療2名(14.3%)、福祉1名(7.1%)、なし11名(78.6%)であった。

#### ②疾患別

MRのみでは紹介元は医療26名(38.8%)、福祉6名(9.0%)、療育4名(6.0%)、教育2名(3.0%)、行政2名(3.0%)、その他1名(1.5%)、なし26名(38.8%)であり、紹介先は医療9名(13.4%)、福祉7名(10.4%)、療育9名(13.4%)、教育1名(1.5%)、なし41名(61.2%)であった。PDD(MR+)では紹介元は医療14名(21.9%)、福祉18名(28.1%)、療育3名(4.7%)、教育3名(4.7%)、行政4名(6.3%)、

なし 22 名 (34.3%) であり、紹介先は医療 5 名 (7.8%)、福祉 5 名 (7.8%)、療育 18 名 (28.1%)、教育 1 名 (1.6%)、行政 1 名 (1.6%)、なし 34 名 (53.1%) であった。PDD(MR-)では紹介元は医療 1 名 (10.0%)、福祉 2 名 (20.0%)、療育 3 名 (30.0%)、教育 2 名 (20.0%)、なし 2 名 (20.0%) であり、紹介先は医療 1 名 (10.0%)、療育 3 名 (30.0%)、なし 6 名 (60.0%) であった。

#### D. 考察

##### 1. 病歴について

MR では妊娠中の異常が 2~3 割の症例にみられ、MR の程度別の比較では、MR が重度になる程有意差はないものの増加する傾向であった。分娩様式の異常、生後早期の異常については MR が重度になることに伴う発生頻度の増加はないが、1~5 割の症例にみられ、注意深く問診すべき内容と思われた。発達歴に関しては MR が重度になる程、到達月齢は遅く、独歩や二語文などは初診時の時点で未獲得の症例が多数であった。初診時の年齢は MR が重度になる程早く、これは MR が重度になる程、発達の遅れが早期に明らかになるためと思われた。すなわち MR が重度になる程、低年齢のうちに医療機関を初診しており、MR が軽度の場合は医療機関への初診時期が遅くなることを示している。

疾患別では、まず MR のみ群と PDD (MR+) 群を比較し、MR のある両群において PDD の有無による相違を検討した。妊娠中の異常は PDD (MR+) に、分娩様式の異常、生後早期の異常は MR のみに多かったが有意差はなく、いずれも約 3 割の症例に異常を認めた。発達歴に関しては、運動面では PDD (MR+) は MR のみに比べ早く、ほぼ正常範囲内の到達月齢であったが、言語面では MR のみよりもさらに到達月齢は遅れていた。初診時の年齢は PDD (MR+) で約 3 ヶ月早かった。このことは PDD (MR+) では運

動面の遅れがないにも関わらず言語面の遅れが幼児期早期よりみられることが特徴で、人との関わりやこだわりなどのその他の PDD の症状がみられることもあいて、MR のみの症例に比し、より早期に医療機関を受診する症例が多い事を示している。

次に PDD (MR+) 群と PDD (MR-) 群を比較し、PDD のある両群において MR の有無による相違を検討した。妊娠中の異常、分娩様式の異常、生後早期の異常はいずれも PDD (MR-) に多かったが、有意差は認めなかった。発達歴に関しては、PDD (MR-) は運動面ではほぼ正常範囲内、言語面では若干の遅れを認めたが、PDD (MR+) に比べると言語面での遅れは小さかった。初診時年齢は PDD (MR-) では 6 歳を超えていた。PDD (MR-) では乳幼児期には発達上の問題はさほど目立たず、就学後に明らかになり始め、医療機関を受診し診断がつくまでに時間を要することも少なくない。就学後に問題が明らかになってくるような症例では教育機関と医療機関とのきめ細かい連携が重要であろう。

##### 2. 医学的検査の実施率・有所見率について

###### ① MR の程度別

MR の程度別の検討では一人あたりの平均実施検査数は MR が重度になる程、多くなる傾向がみられた。また有所見検査数も重度になる程多くなってはいるものの、有所見検査選択率は逆に重度になる程減少した。これは MR が重度になるにつれて、異常所見の得られる医学的検査も実際増加するが、それ以上に異常所見の得られない検査が多く選択されたためと思われる。異常所見がないことを確認することも検査を実施する目的の一つではあるが、MR が重度になるにつれ実施検査数は多くなる傾向があり、多く実施すればその分異常所見が得られるわけではないことに注意すべきであると思われる。

各検査の実施率については有意差はないも

の、MRが重度になる程高くなる傾向がみられた。有所見率については、MRが重度になる程高くなる傾向がみられたのは頭部MRI、脳波、視覚誘発電位であり、有意差を認めたのは頭部MRIのみであった。一方聴性脳幹反応や遺伝学的検査はMRの程度による有所見率には差はなかった。以上からMRが重度になることでより実施するのが望ましいと思われるのは頭部MRIであり、脳波、視覚誘発電位もこれに続くと思われた。逆に全ての検査でMRが重度になる程、異常所見が得られやすいわけではないことに注意し、軽度であっても聴性脳幹反応や遺伝学的検査は重度と同程度に異常所見が得られる可能性があることを認識すべきであると思われた。

## ②疾患別

まずMRのみ群とPDD(MR+)群を比較し、MRのある両群においてPDDの有無による相違を検討した。一人あたりの平均実施検査数はPDD(MR+)で少なかった。有所見検査数は両群で同数であり、有所見検査選択率はPDD(MR+)で高くなった。これはPDDでMRを伴う症例ではMRのみに比べて、障害特性として様々な困難をもっており、検査の実施が容易でないことや、検査への協力が得られにくいことなどから、医師が異常所見の得られる有益性、必要が高いと思われる検査を、より厳密に選択したためではないかと思われる。次にPDD(MR+)群とPDD(MR-)群を比較し、PDDのある両群においてMRの有無による相違を検討した。一人あたりの平均実施検査数はPDD(MR-)の方が多かった。有所見検査数はPDD(MR-)で少なく、有所見検査選択率はPDD(MR+)で高くなった。これはMRのないPDDは、MRのあるPDDに比べると検査実施上の困難が少なくなるためか、検査はより多く実施される傾向にあるが、検査をしても実際は異常所見は得られにくいということを示していると思われる。

各検査の実施率についてまずMRのみ群と

PDD(MR+)群を比較し、MRのある両群においてPDDの有無による相違を検討した。実施率には両群であまり差がなかったが、有所見率は頭部MRIを除く4つの検査でPDD(MR+)の方が高かった。有意差はないものの脳波や視覚誘発電位でその傾向は強かった。次にPDD(MR+)群とPDD(MR-)群を比較し、PDDのある両群においてMRの有無による相違を検討した。実施率には両群であまり差はなかったが、有所見率は5つの検査全てにおいてPDD(MR+)で高くなっており、脳波では有意差を認めた。以上より3群の中ではMRを伴うPDDが他の2群に比べ、異常所見が得られる割合が高いことが示された。

## 3. 連携について

MRの程度別に比較すると教育関係との連携があるのは軽度のみで、軽度になる程、多方面との連携がなされている現状が分かった。また重度になる程、医療機関からの紹介が占める割合が増加していた。

疾患別ではPDD(MR-)で教育機関からの紹介が多いことが目立つが、これは初診時の年齢が学齢期にあることと関連していると思われる。また、PDD(MR+, MR-)ではMRのみに比べ、医療機関との連携が減り、逆に療育機関、福祉機関との連携が増加していた。特に診断後の紹介先は多くが療育機関であった。これはPDDについては障害特性に応じた療育の重要性を認識している医師が多く、診断後療育機関へつなげようと努めたためと思われる。

全体として診断の前後で他機関との連携がない症例も多く、医学的検査結果をその後の対応に活かすためにも、今後さらに密な連携を図っていく必要があると思われる。

MRやPDDそのものの診断は医学的検査を実施せずとも可能であるし、疾患に特異的な所見があるわけではなく、異常が分かったとしてもそれを根治的に治療することは現在では不可能

である場合が多い。そのため医学的検査を敬遠するという考え方もあるであろう。しかし頻度が少なくとも治療可能な病態を除外したり、検査をすることで明らかになる疾患を発見したりすることは重要である。またそのように根治的治療がないからこそ、患者の状態についてより詳しい医学的な情報を得て理解を深めたいと思う患者家族の希望に応え信頼関係を構築していくことや、本人にとってより有益で有効な医療、療育、教育は何かを考える際の情報を得ることは意義深いと思われる。またそのような地道な医学的検査結果の集積がなければ、病態の解明や治療法の研究は進歩しない。設備や期待される役割はそれぞれ異なるが、小児神経専門外来を有する医療機関ではそのような姿勢が望まれていると思われる。MRの程度や疾患の違いにより、発達経過や病歴、医療機関との関わり方、医学的検査によりどの程度異常所見が得られるかということには特徴がみられた。各個人の障害特性を考慮し、検査バッテリーを組む必要があると思われる。その際医師の経験や思い込みに左右されることなく、Evidenceに基づいた検査選択をすることが重要である。そうすることで医療経済の観点からもより経済効率のよい検査の実施が可能となり、偏りのない医療が保証されるようになるであろう。

#### E. 結論

医学的検査の実施や有所見率にはMRの程度や疾患により違いがみられた。MRの程度が重度になる程、実施検査数も有所見検査数も多くなるが、有所見選択率は逆に下がった。異常所見の得られやすさで統計上有意差があるのは頭部MRIのみであり、軽度MRであっても重度MRと同程度に異常所見が得られる検査もあることに注意すべきであると思われた。疾患別ではMRのみ、MRを伴わないPDDに比し、MRを伴うPDDでは異常所見が得られやすく、有所見検

査選択率は最も高かった。連携に関しては軽度MRでは多機関、特に教育機関との連携の機会が多いことが特徴で、重度になる程医療機関との連携が必要となる傾向がみられた。またPDDでは療育機関との連携が多く、MRを伴わないPDDでは就学後教育機関との連携が重要であることが示された。これらの結果を踏まえ、各個人の障害特性に合わせた、より適切で有益な医学的検査の実施がなされるべきであると考えられた。

#### F. 健康危険情報

特になし

#### G. 研究発表

##### 1. 論文発表

1) 加我牧子, 堀口寿広, 稲垣真澄: 精神遅滞の医学的診断と療育連携に関する研究—第1報 精神遅滞の診断に用いられる検査と連携先についての現状調査—, 脳と発達 34: 235-242, 2002.

2) 堀口寿広, 加我牧子, 稲垣真澄: 精神遅滞の医学的診断と療育連携に関する研究—第2報 発達障害の診断に用いられる遺伝子検査の現状調査—, 脳と発達 34: 313-317, 2002.

3) Kaga M. et al.: Auditory perception in auditory neuropathy: Clinical similarity with auditory verbal agnosia. Brain Dev 24: 197-202, 2002.

4) Horimoto R, Inagaki M, Yano T, Sata Y, Kaga M.: Mismatch negativity of the color modality during a selective attention task to auditory stimuli in children with mental retardation. Brain Dev 24: 703-709, 2002.

5) Horiguchi T, Ohta K, Kaga M., Nishikawa T.: An MEG study of P300 during a color discrimination task. Seishin Iloken Kenkyu

48: 53-58, 2002.

6) 佐田佳美, 稲垣真澄, 白根聖子, 加我牧子: 漢字および図形に対する認知機能評価—第1報 刺激別視覚性事象関連電位 P300の発達変化—, 脳と発達 34: 300-306, 2002.

7) 佐田佳美, 稲垣真澄, 白根聖子, 加我牧子: 漢字および図形に対する認知機能評価—第2報 精神遅滞児における視覚性事象関連電位 P300—, 脳と発達 34: 491-497, 2002.

## 2. 学会発表等

1) 堀口寿広, 加我牧子, 稲垣真澄: 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. 28.

2) 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. 28.

3) 加我牧子, 堀本れい子, 稲垣真澄, 白根聖子, 羽鳥誉之: 読み書きの障害を呈する学習障害児の視聴覚性 P300. ミニシンポジウム: 学習障害と神経生理学, 第32回日本臨床神経生理学会学術大会, 福島, 2002. 11. 15

4) 白根聖子, 稲垣真澄, 羽鳥誉之, 加我牧

子, 堀本れい子, 佐々木匡子: 発達障害児における意味カテゴリー一致判断課題の N400 等電位分布図: MR, PDD, AD/HD の比較検討, 第32回日本臨床神経生理学会学術大会, 福島, 2002. 11. 13.

5) 羽鳥誉之, 白根聖子, 稲垣真澄, 堀本れい子, 佐々木匡子, 加我牧子: 聴覚性 P300 の刺激音別発達変化, 第32回日本臨床神経生理学会学術大会, 福島, 2002. 11. 14.

6) 羽鳥誉之, 白根聖子, 稲垣真澄, 堀本れい子, 佐々木匡子, 加我牧子: 意味カテゴリー一致判断課題時の N400 に対するキー押しの影響, 第32回日本臨床神経生理学会学術大会, 福島, 2002. 11. 14.

## 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 |

## 研究協力者

堀口寿広  
田中恭子  
稲垣真澄  
杉江秀夫

(資料) 知的障害児の医学的診断検査ガイドライン試案

## 知的障害児の医学的診断検査ガイドライン試案

平成15年3月

平成14年度厚生労働省こころの健康科学研究事業

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班

主任研究者 加我牧子

## 一次医療機関（開業小児科、クリニック、健診）

- 児について情報を得て、遅れがあるか否かを評価する。  
遅れの疑いがあれば、その旨を保護者に伝え、評価の必要性について説明する。
- また合併症の可能性がないかどうかチェックする。

- 問診：家族歴、既往歴、胎生期・周産期の異常、発達経過
- 身体診察：身長、体重、頭囲、一般身体所見
- 発達の遅れの評価：遅れがあるか否かを判断する。
- できれば遠城寺式発達検査や津守・稲毛式などの検査を行い、客観的な評価を行う。
- 二次専門療育機関にすぐ紹介する必要性がない症例でもその後の発達フォローが重要で、とぎれないようにすることが大切である。