

2004-00559B

厚生労働科学研究費補助金

障害保健福祉総合研究事業

知的障害のある人への適正な医療の提供に関する研究

平成 14-16 年度 総合研究報告書

主任研究者 大野耕策

平成 17 (2005) 年 3 月

目次

I. 総合研究報告書

知的障害のある人への適正な医療の提供に関する研究 1

II. 研究成果の刊行に関する一覧表 14

III. 研究成果の刊行物・別刷り 20
(代表的論文のみ、各年度の別刷りは各年度の報告書)

厚生労働科学研究費補助金（障害保健福祉総合研究事業）
総合研究報告書

知的障害のある人への適正な医療の提供に関する研究

主任研究者 大野耕策 鳥取大学医学部教授

【研究要旨】

知的障害者は一般集団と比較して若年での死亡率が高く、しかも突然死が多いことが明らかになっている。知的障害によって症状の訴えが苦手なことが主な要因であるか、知的障害者に特有な疾病構造があるのか、あるいは知的障害の原因となった疾患に特有な疾病があるのかを明らかにし、知的障害者の健康を守るためにどのような医療が必要かを検討する目的で、本研究を行った。地域に在住する知的障害者、施設に在籍する知的障害者を対象にアンケートおよび診療録による調査を行った。

1. 知的障害者全般ではてんかん、肥満と関係する成人病、骨粗しょう症の頻度が高く、医療ニーズとして皮膚科、歯科の専門医療ニーズが高いことを明らかにした。
2. ダウン症候群は新生児期の積極的心手術により 50-60 歳まで寿命が伸び、さらに出産年齢の高齢化による出生率の増加で有病率が増加している。30 歳以降歯牙の数が減少し、白内障・難聴などの感覚器の問題、てんかんを初発とするアルツハイマー病の発症が QOL に与える大きな因子であることを明らかにした。
3. プラダー・ウイリー症候群は異常な食欲による肥満・糖尿病だけでなく、問題行動や精神症状に頻度が高く、成人では社会的不適応の頻度が高く、また糖尿病の管理が出来にくいことを明らかにした。
4. 結節性硬化症では思春期以降の腎腫瘍の増加が生命予後に重要で、腎腫瘍の定期検査のマニュアルを作成した。
5. 知的障害者が医療機関受診に当たって、問題行動のために不快な対応を受けることが多く、この問題が医療機関受診へアクセスへの抵抗となっていることも多い事が明らかになり、医療従事者への教育が重要であることが明らかになった。

以上の結果を踏まえ、知的障害者の健康管理マニュアルの作成、知的障害者の健康を守るために必要な事項について提言する。

分担研究者

平山義人 東京都立東大和療育センター
・院長
松石豊次郎 久留米大学医学部小児科
・主任教授

研究協力者

景山博子 鳥取大学医学部
岡 明 鳥取大学医学部
前垣義弘 鳥取大学医学部
富田 豊 鳥取大学医学部
福田千佐子 鳥取大学医学部
加藤洋介 鳥取大学医学部
平岩里佳 東部島根福祉医療センター
大野貴子 西部島根福祉医療センター
汐田まどか 皆生小児療育センター
前岡幸憲 広島県立保健福祉大学
西上忠臣 広島県立保健福祉大学
江原寛昭 倉敷市立短期大学
曾根 翠 東大和療育センター
和泉美奈 東大和療育センター
西条晴美 東大和療育センター
江添隆範 東大和療育センター
荒木克仁 東大和療育センター
浜口 弘 東大和療育センター
中山治美 東大和療育センター
鈴木文晴 東大和療育センター
鴻巣道雄 東大和療育センター
林 暁 東大和療育センター
益山龍雄 東大和療育センター
中村全宏 東大和療育センター
元橋功典 東大和療育センター
有馬正高 東大和療育センター
山下裕史朗 久留米大学医学部
永光信一郎 久留米大学医学部
木谷有里 久留米大学医学部

渡邊順子 久留米大学医学部
永野美樹 久留米大学大学院
田中芳幸 久留米大学大学院
和田直子 久留米大学医療センター
早川 成 こぐま学園
平山千里 さくらんぼ会
阿部敏明 全国重症心身障害児を守る会
保健医療・福祉施設あしかがの森
池澤泰典 国立重度知的障害者総合施設
のぞみの園

A. 研究目的

知的障害のある人の健康問題および死亡率の実態は、諸外国および日本で、最近明らかにされ始め、知的障害者は一般集団と比較し、若年での死亡率が高く特に急性死が多く、生活習慣病などの頻度が高いことが明らかになってきている。

本研究は知的障害の原因となった原因疾患毎の健康問題、専門医療ニーズ、地域の知的障害者の健康問題と医療ニーズを把握し、知的障害の基礎疾患別の健康管理マニュアル(健康手帳)作成、地域における検診や健康管理システムについて検討を行うことを課題とする。

B. 研究方法

1. 地域における知的障害者の健康問題

1) 地域における知的障害者の医療・教育・福祉の実態調査

久留米市内の養護学校、就学前療育機関、知的障害児・者通園施設、通所授産施設を対象に最初に診断を受けた年齢、診断を受けた機関、療育機関の利用状況、療育手帳取得状況、障害基礎年金

の受給状況、特定の病院への受診状況、医療費給付の状況について、アンケート調査を行った（分担研究者：松石豊次郎、研究協力者：栗秋美樹、田中芳幸、永光信一郎、山下裕史朗、早川 成）。

2) 若年成人知的障害者の健康実態調査

鳥取県の公立の3つの養護学校の協力を得て、養護学校高等部卒業生への健康問題と医療ニーズに関するアンケート調査を行った（主任研究者：大野耕策、研究協力者：平岩里佳）。

3) 中年成人知的障害者の健康実態調査

県立養護学校高等部卒業生より年長者の多い知的障害者の健康問題を把握するために、鳥取県西部地域の知的障害者施設を対象にアンケート調査を行った（研究協力者：富田 豊、福田佐知子、加藤洋介）。

4) 知的障害者のADL評価と低下の背景

鳥取県西部地域の知的障害者施設を対象にアンケート調査を行い、体調を訴えられる能力とADLの関係について検討し、健康障害の背景とADL低下の背景を検討した（研究協力者：富田豊、福田佐知子、加藤洋介）。

2. 知的障害者の専門医療ニーズ

1) 施設入所者の予防接種

知的障害者入所施設でのインフルエンザワクチン集団接種のあり方について検討した（分担研究者：平山義人、研究協力者：鈴木文晴）。東大

和療育センター外来受診者での泌尿器科、皮膚科医療のニーズを検討した（分担研究者：平山義人、研究協力者：曾根 翠、鴻巣道雄、林 暁、有馬正高）。

2) 知的障害者の泌尿器科・皮膚科専門医療ニーズ

知的障害者の専門医療ニーズとして、東大和療育センター入所者および外来通所者の泌尿器科・皮膚科医療ニーズを検討した（分担研究者：平山義人、研究協力者：曾根 翠、鴻巣道雄、林暁、荒木克仁、和泉美奈、江添隆範、西條晴美、中山治美、益山龍雄、浜口 弘、有馬正高）

3) 知的障害者の肥満の実態とその治療

最近11年間に東大和療育センターを初診した知的障害者1329名のBMIを測定し、知的障害者の肥満度とその肥満の背景を検討した（研究分担者：平山義人、研究協力者：曾根 翠、荒木克仁、和泉美奈、江添隆範、西條晴美、中山治美、益山龍雄、浜口 弘）。さらに、知的障害者の肥満治療のあり方について検討した（研究分担者：平山義人、研究協力者：浜口 弘）。

4) 薬剤による歯肉増殖

東大和療育センター歯科を受診した抗てんかん薬服用者526名について歯肉の増殖を調べた（研究分担者：平山義人、研究協力者：元橋功典、中村全宏）

5) 骨粗しょう症の頻度

国立重度知的障害者総合施設のぞみ園の在籍者を対象に骨密度の測定を行った（研究協力者：阿部敏明、池澤泰典）。

6) 向精神薬の使用

自閉症への非定型向精神薬リスペリドンの日常生活行動の問題点に対する有効性を検討した。（研究協力者：阿部敏明）。

7) 知的障害者のメンタルヘルス

知的障害者のメンタルヘルスと問題行動の評価における REHAB の有効性を検討した（研究協力者：前岡幸憲、西上忠臣）

8) 女性の健康問題

知的障害のある女性の健康問題については十分に検討されていない。知的障害のある女性は性的被害を受けやすく、特に地域への移行が進むとその危険が大きくなることも指摘されて始めている。性的被害にあった女性の心のケアについて検討した（分担研究者：大野耕策、研究協力者：大野貴子、岡 明、汐田まどか）

3. 知的障害の原因となった症候群の成人期の健康問題と医療のニーズ

1) ダウン症候群

① ダウン症候群の出生率

1980-1999 年の 20 年間に出生したダウン症候群を検討した（分担研究者：大野耕策、研究協力者：江原寛昭、鳥取県西部竹内亜理子、大谷恭一、戸川雅美、前垣義弘、難波由喜、長田郁夫、豊島

光雄、近藤章子、中井正二、洲崎一郎、竹下研三）。

② 年齢によるダウン症候群の疾病構造

19 歳以下、20 歳以上、35 歳以上のダウン症候群についての健康実態調査を行った（分担研究者：平山義人、研究協力者：曾根 翠、益山龍雄、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）

③ ダウン症候群のアルツハイマー型痴呆の特徴と治療的対応

東大和療育センターに通院中の 45 歳以上のダウン症候群 15 名について検討した（分担研究者：平山義人、研究協力者：荒木克仁、和泉美奈、江添隆範、西條晴美、曾根 翠、中山治美、浜口弘、鈴木文晴、有馬正高）。

④ ダウン症候群の歯科医療

ダウン症候群の 111 名を対象とした歯科医療ニーズについて検討を行った（分担研究者：平山義人、研究協力者：中村全宏、元橋功典）。

⑤ ダウン症候群の ADL 低下

30 歳以上ダウン症候群 51 名を痴呆スケール、国際生活機能分類、用介護度判定により評価し、他の原因による知的障害者と比較した（研究協力者：阿部敏明）。

2) プラダー・ウイリー症候群

プラダー・ウイリー症候群の成人の健康問題を知るためプラダー・ウイリー症候群の親の会へのアンケート調査を行った（分担研究者：大野耕策、研究協力者：平岩里香、岡 明）。

3) 結節性硬化症

結節性硬化症の長期予後を考えるにあたって成人期の腎血管筋脂肪腫による出血、腎機能障害の進行が重要である。結節性硬化症の腎血管筋脂肪腫の診断時を明らかにし、その経過観察と治療方針のガイドラインの作成を試みた（分担研究者：大野耕策、研究協力者：景山博子、岡 明）。

4) レット症候群

レット症候群の歯科医療ニーズについて検討した（分担研究者 平山義人、研究協力者 中村全宏、元橋功典）。

レット症候群に関する知識をまとめ、レット症候群の啓蒙パンフレットを作成した（分担研究者 平山義人、研究協力者 鈴木文晴）

レット症候群親の会の活動を日米で比較した（(分担研究者：松石豊次郎、研究協力者：山下裕史朗、和田直子、平山千里）。

5) アンゲルマン症候群

アンゲルマンに合併する睡眠障害の対応について検討した（(分担研究者：松石豊次郎、研究協力者：木谷有里、渡邊順子、山下裕史朗）。

C. 研究結果

1. 地域における知的障害者の健康問題と専門医療のニーズと受診状況

1) 地域での知的障害者の健康管理・医療的支援体制を確立する上での現状調査

平成14年度に久留米市で立ち上げられた知的障害者（児）の医療・教育・福祉実態調査委員会の検討協議会で作成されたアンケートにより15年度パイロット調査い、施設に通所、入所している児（者）94名から回答を得、97%が療育手帳を取得し、69%が保健・医療費の給付を受けていた。

16年度、久留米市内に在籍する在宅、施設に入所している知的障害児（者）300名に対し、質問用紙への記入を依頼し、164通を分析対象とした。平均年齢は24.11±13.93であった。原因不明の知的障害29.9%、脳性まひを伴う知的障害24.4%、自閉症を伴う知的障害14.6%、先天異常による知的障害10.4%であった。てんかんを合併するものは25.6%であった。

これらの82%は3歳までに診断され、70%は専門医療機関で診断され、7%は公的相談機関で診断されていた。

現在、定期的に医療機関を受診しているものは66%で、2ヶ月に1回以上が61%であった。また療育機関の利用も66%で、多くは小学校入学前後までの利用が多く、通所を中断するのは6-8歳がピークであった。

福祉サービスについて、手帳は95.7%が保有し、年金・手当ても82.7%受けており、医療費の需給は72.6%であった。

2) 若年成人での医療ニーズ

鳥取県の3校の県立養護学校（知的障害）高等部卒業生の家族へのアンケート調査によって、知的障害のある若年成人の医療のニーズについて検討した。508人へ発送し203件（40%）の回答を得た。平均年齢は26歳で、生活の場は家庭が66.5%であった。基礎疾患としてダウン症候群が13%と最も多かった。これらの中で定期的に医療

機関に受診するものは47.8%で、定期的に内服薬を用いるものが45.3%、最近10年間に入院をした者が35.5%で、そのうち入院の付き添いが必要であったのは75%であった。疾病としては肥満36.8%、てんかん22.2%を始め、多様な疾患に罹患していた。医療機関受診にあたっての問題は、長い待ち時間・周りの理解のなさ・医療スタッフの対応が34.0%、本人の問題行動・本人が非協力的・拒否が25%と、知的障害者についての理解を求める声が多い。さらに家族が今後必要と考えていることは、知的障害に理解のある医療スタッフの養成60.6%、付き添い支援38.4%、健康手帳と定期検診35.0%、デイケア30.5%、医療コーディネーター27.1%、パンフレット22.7%であった。

3) 中年成人での医療ニーズ

鳥取県西部地域（2市11町1村、人口24.7万人）の11箇所の知的障害者の利用する入所・通所施設あるいは生活支援施設に所属する知的障害者と身体障害者療護施設利用者の中で知的障害を主とする者、合計428名にアンケート調査を行った。平均年齢は男性40.7歳、女性42.6歳であった。鳥取県下の養護学校高等部卒業生のアンケート結果と比較すると、加齢に伴い内科、精神科の医療ニーズが高く、歯科、皮膚科、整形外科、産婦人科の専門医療にニーズが増加した。疾患として加齢に伴うものと生活習慣病が増加した。知的障害者の生涯にわたる健康維持のためには、原因疾患への独自の対応とともに、健康維持のための継続的教育、医療的支援、医療機関受診時の公的支援が必要と考えられた。

4) 知的障害者のADLの評価と低下の要因

訴えの出来るレベル（知能、外出能力を含む）とADL1（身の回り動作と移動動作）、ADL2（手段的ADL尺度、IADL）について調査した。体調の訴えが出来るレベル、IQ、外出能力について、男女差、年齢の影響は認められなかった。ADL1の身の回り動作と移動動作はよく相関していたが、ADL1とADL2（IADL）には相関が認められなかった。ADL1の身の回り動作と移乗動作は女性の場合、加齢とともに低下した。成人知的障害の疾病対策に、IADLではなくADLを1つの柱として健康促進対策を行う妥当性を示していると考えられる。

ほぼ完全な自立状態から重度の介護状態に退行した5例あり、40歳ごろから50-60歳台で、全例が女性であった。ADL低下に関係する因子として基礎疾患（てんかん、ダウン症候群）、精神科的疾患（うつ、そう状態、てんかん治療、頑固・こだわり）、眼科的疾患（白内障）が疑われた。更年期の精神症状だけでなく、感覚器系の問題についても配慮する必要がある。

2. 知的障害者の専門医療ニーズ

1) 施設入所者の予防接種

集団生活の馬である知的障害児・者入所施設は、社会一般と異なる状況にある。日本では40-60名の中規模入所施設が多いが、このような集団の馬ではインフルエンザが持ち込まれると短期間に感染が広がり、入所者に大きな健康被害が生じるだけでなく、生活支援にあたる職員にも広がり、職員の人手不足を生じ、入所者の健康と日常生活に大きな障害を生じる。従って、知的障害児・者施設では、老人福祉施設などと同様に、社会一般

とは別個の基準でインフルエンザワクチンの接種を行うべきと考えている。米国 CDC の推奨するインフルエンザワクチン接種の条件では、知的障害児・者入所施設入所者は、ハイリスク項目 A-4 の何らかの慢性の病気にある 2 歳以上の年齢の人、A-6 の年齢に関係なく慢性疾患患者を収容している施設に該当し、また施設職員は、B のハイリスクの人にインフルエンザを感染させる危険のある人に該当し、入所施設の全員がインフルエンザワクチン接種対象者であると言える。この考えから 2003 年 11 月から 12 月に知的障害児施設 1 カ所、知的障害者施設 6 カ所、入所定員合計 420 名の入所者と職員に予防接種を行った。摂取率は約 90%、職員は 70%、接種人数は 550 名であった。効果は途中経過であるが、以前見られた流行は阻止出来ている。

2) 知的障害者の泌尿器科・皮膚科医療ニード

重症心身障害児（者）89 名の皮膚科、泌尿器科専門医療のニードを検討し、20 歳～40 歳では 71% が皮膚科を受診し、湿疹、白癬、皮膚感染症の頻度が高かった。泌尿器科受診率は 30～50 歳代の 15% が受診し、神経因性膀胱、尿路結石が多く、障害者医療の中で、皮膚科、泌尿器科の専門医療も重要な位置を占めることが明らかになった。

東大和療育センターの皮膚科、泌尿器科外来を受診した患者についてその医療ニードを検討した。皮膚科では湿疹、真菌感染症、細菌感染症が多く、泌尿器科では頻尿、停留睪丸、尿路結石が多かった。一般の泌尿器科では男性の場合、上部尿路結石、良性前立腺肥大、前立腺炎が多いのに対し、今回の検討では神経因性膀胱を伴わない頻

尿、停留睪丸、尿路結石、神経因性膀胱、排尿困難、失禁が多く、健常者の結果とはかなり異なっていた。停留睪丸は重症心身障害児（者）に多いことは知られていたが、知的障害児（者）にも多いことは注意する必要がある。知的障害者の特徴的泌尿器科ニードについて、今後さらにその背景を明らかにする必要がある。

3) 知的障害者の肥満の実態とその治療

平成 4 年以降に東京都立東大和療育センターを受診した 1329 名（男 875、16±11 歳；女 454、19±13 歳）の body mass index を検討した。在宅知的障害者の BMI 平均は男性 21.0、女性 22.3、施設入所者の平均 BMI は男 21.99、女 22.13 であった。BMI25 以上を肥満とした時、在宅女性の平均 BMI は 20 歳以後 25 以上で、男性は 40 歳台が 25 以上であった。施設入居者は症例が少なかったが、平均 BMI は 20 歳台の PDD のある女性、30 歳台の PDD のある男性が 25 を超えた。在宅生活をしている方では、10 歳台が 10～30%、20 歳以降では 30～50% が肥満を示すことが明らかになった。一方でやせの頻度も成人期で 10～20% みられた。これらの結果は諸外国の知的障害者の肥満の程度（10 歳台 26%、成人の 64%）と類似した傾向であった。

知的障害者の肥満の頻度は高く、その要因として①食行動の異常、②環境要因、③運動量の低下などがある。東京都立東大和療育センターでは 1995 から 2002 年に 25 名を対象にダイエット入院を行った。この中で 2 年以上経過を観察した 17 例を検討した。入院後減量した退院時体重を維持できたのは 7 名（男性 2 名、女性 5 名、平均 34 歳）、維持が困難であったのは 8 名（男性 3 名、女性 5 名、平均 31 歳）、2 名（女性 2 名）は判定

保留であった。体重維持が困難であった例では、共通した家族の認識が出来なかった例（3名）、本人の食べることへのこだわりをコントロールできなかった例（2例、1例はプラダー・ウイリー症候群）、本人が動くことをいやがる（1例）、家庭での環境が整えられなかった（1例）などが要因であった。

減量維持のための指導・工夫として、家族（母）への栄養指導（カロリー計算、メニュー指導）、カウンセリングによるサポートと意識改革、家庭での環境整備（間食用のスナック、ジュースを保存しない、興奮時に菓子を与える習慣をやめる、冷蔵庫に保管する食料を減らす）などを継続する必要がある。

また、作業所や養護学校との協力・連携を築き、医療機関と連携して体重表や摂食記録などで減量の意識保持をさせることが重要である。

4) 薬剤による歯肉増殖

1992年～2003年の11年間で東京都東大和療育センター歯科に受診した1657名中、抗てんかん薬を服用していたのは526名であった。フェニトイン101名（19.2%）、バルプロ酸185名（35.2%）、フェニトインとバルプロ酸併用者74名（14.1%）。その他の抗てんかん薬166名（31.6%）であった。

歯肉増殖が見られたのは、フェニトイン服用者の40名（39.6%）、バルプロ酸服用者の17名（9.2%）、フェニトインとバルプロ酸の併用者32名（43.2%）であった。

フェニトイン服用者ではバルプロ酸服用者に比較して歯肉の増殖は高頻度で、また重度であった。フェニトインとバルプロ酸併用でさらに頻度が増加した。心身障害者の高齢化に伴い高血圧のためCa拮抗剤を使用する場合があります、歯肉増殖の危険はさらに増加する。

歯肉増殖は歯磨きを困難にし、歯石や歯周病との因果関係も推察され、患者QOLを低下させる可能性があり、これらの薬剤使用による歯肉増殖には注意が必要である。

5) 骨粗しょう症の頻度

知的障害者の地域への移行に伴い、バリアフリーが十分整備されない中での骨折の危険性を推定するために、重度知的障害者総合施設のぞみ園を利用し、かつて骨粗鬆症と診断された人、閉経期を過ぎた女性および買って骨折をおこしたなど289名を対象に骨密度測定を行った。骨減少症、骨粗鬆症を持つ人の平均年齢は男女とも55歳で、骨粗鬆症を持つ人の骨折の頻度が高かった。知的障害のある人は一般集団と比較し、骨粗鬆症の頻度が高く、骨折の危険が高いと考えられた。過去に骨粗鬆症と診断され治療されていたものは23%であったが、現在有効と考えられるbiphosphonateの使用が少なく、また一般集団と異なり、腰痛症などの痛みの訴えが困難であることが、治療の不完全さと関係していると考えられた。また、骨粗鬆症は女性に多いが、ダウン症候群に関しては、男性の方が骨粗鬆症の頻度が高いことが明らかになった。

6) 向精神薬の使用

24名（男女比4：1、平均年齢17.3歳、平均IQ21.8）をDMS-IVにより診断し、Lordの方法（1994）に従って行動を評価した。これまで服用していた薬物を減量し、リスペリドンは体重あたり2-10 μ g/kgから開始し、40 μ g/kgまで増量した。リスペリドンの催けいれん作用を考慮して、バルプロ酸5mg/kgを併用した。薬物効果の判定はLordの方法で評価した。リスペリドンの

投与によって、作業所にいけるようになったこと、作業に参加できるようになったこと（14%）が大きな変化である。家族からも指示が通りやすくなった、落ち着くがでた、昼夜逆転や早朝覚醒が減少した。

これまで自閉症への治療薬としてピモジド、セレネース、抗不安薬、定型向精神薬などは用いられてきた。近年 SSRI やリスペリドンが自閉症の治療薬が期待される。

7) 知的障害者のメンタルヘルス

広島県三原市の授産施設で、通所者のメンタルヘルスを REHAB を用いて検討し、REHAB の得点の高い人は、社会活動性が低く、問題行動が強いことが明らかになった。また、就労を目的として作業所に通所する人に比べ、作業を生き甲斐として通所するの方が、得点が高く、問題が多きことが明らかになり、REHAB は、問題行動の評価に有用であることが示された。

8) 女性の健康問題

知的障害児（者）は被虐待児のハイリスクであり、障害児は健常児の4倍から10倍の頻度で虐待を受けやすいと推定される。2000年の全国児童相談所の児童虐待相談の中でも知的障害者は7.2%を占めている。この中で性的虐待の頻度は最も低い3.2%であったが、性的虐待は発見されにくく、表面化しにくい但实际上はもっと多いと推定される。知的障害者の地域移行に伴い、性的虐待には十分注意を払う必要がある。過去5年間の経験した性的虐待を受けた知的障害児（者）4例の経験から、知的障害者は、虐待後の反応性に乏しく、受けたストレスが過小評価されがちであることが明らかになった。これまで見られなかつ

た身体・精神症状が出現した時や従来の症状の悪化が見られたときは、虐待も考慮に入れた対応が必要である。認知・理解力から、小児の性的虐待、PTSD に似た対応が必要である。また、虐待を未然に防ぎ、繰り返さないためには、知的レベルに応じた性教育、被害にあった際の対応の仕方の教育も必要である。

3. 知的障害の原因となった症候群の成人期の健康問題と医療のニーズ

1) ダウン症候群

① ダウン症候群の出生率

鳥取県東部、西部地区で、最近20年間のダウン症候群の出生を調べ、164人の出生を確認した。生産児1000人に対し1.52（出生659人に1人）であった。性比は男99人、女65人と男児が多かった、さらに1980から1989、1990から1999の出生率を比較すると、1980年から10年の出生率は1.34/1000（出生746人に1人）、1990年からの出生率は1.74/1000（出生574人に1人）と上昇した。鳥取県の1969-1978年の0.803/1000（出生1245人に1人）と比較し明らかに増加していた。

母年齢は1980-89年は31.0歳、1990-99年は32.4歳で、1969-79年を含めた3群全体で分散分析を行うと母親の年齢が上昇していた。

欧米ではトリプルマーカーを含む出生前診断の幅広い導入により、概ね1990年以降ダウン症候群の出生が大幅に低下している。ダウン症候群の出生の増加は鳥取県以外でも報告され、日本特有の現象と考えられた。

また近年のダウン症候群新生児心疾患への積極的な手術の導入により、有病率も増加している可能性が高い。

② 年齢によるダウン症候群の疾病構造

a. 19歳以下

東京都立東大和療育センターで最近11年間に受診した19歳以下のダウン症候群190名では、性別は男性が多かった(男119:女81)。56名は先天性心疾患手術後で、手術待ちあるいは経過観察中は27名、3名は手術を拒否していた。3例は心臓手術と関係する心肺停止による無酸素性脳症で寝たきりになっていた。初診時の主訴は聴力検査、脳波検査、眼科受診、発達指導・訓練、歯科受診、耳鼻科受診の希望が多かった。初診前あるいは経過中にけいれんをおこしたものは8例で、4例が点頭てんかんであった。その他の合併症として、3例で白血病の合併、高尿酸血症、甲状腺機能低下症、不整脈、睡眠時無呼吸、もやもや病の合併などがあつた。心臓に異常がなかったのは101名であつた。

ダウン症候群は20歳以下から40歳までは男性が多く、40歳以降は男性が非常に少なくなる傾向にあり、興味を引かれた。

心臓奇形の合併は45%前後で、多くは手術をしており、生命維持に開心手術が不可欠の例が多いことが明らかになった。

てんかんは1歳までの発症とこれまで明らかにしてきた40歳以降のアルツハイマー病の発病と関係したてんかんの2つがある。

思春期では心因反応と思われる登校拒否、ひきこもり、パニック、急性退行などの精神的ケアも重要になる。

b. 20歳以上

東大和療育センターで経験したダウン症候群138名の調査では、25歳-40歳までの女性の多くは過度の肥満にあり、思春期からの長期的な食事指導が必要と考えられた。また、生活環境の変

化が種々の心因反応や問題行動をもたらすきっかけに成り得るため、精神的なケアが必要である。進行性の歩行障害(尖足歩行)は環軸椎亜脱臼に夜可能性があり、年長者でも環軸椎亜脱臼の発見に注意する必要がある。心疾患による20歳代の突然死にも注意が必要と考えられた。

現在35歳以上のダウン症候群56名では先天性心疾患の既往を持つ人はなく、50歳代での死亡が3名、60歳代での死亡が1例確認され、先天性心疾患のないダウン症候群は50歳以上まで生存できることが明らかになった。一方歯科、耳鼻科、眼科の医療ニーズが高いにも関わらず、気軽に受診できる医療機関がないことが大きな問題であることが明らかになった。死因の明かな3例は、肺炎であつた。20代からの白内障の合併が多く、30代からのてんかんの合併、30代からの脳卒中の合併(1例はもやもや病を合併)、40代からのアルツハイマー病の合併などの頻度が高く、これら早発老化と関係する疾病の頻度が重要と考えられた。また、甲状腺機能低下、糖尿病、高尿酸血症なども比較的頻度が高かつた。50歳代でもダウン症に多い頸椎脱臼があり、これらに注意する必要がある。

③ ダウン症候群のアルツハイマー型痴呆の特徴と治療的対応

45歳以上のダウン症候群15例について検討し、13例に40歳代から始まる退行を認めたが、50歳半ばでも痴呆症状を認めない人もいた。ダウン症候群では知的障害が基礎にあるため痴呆の初発症状がわかりにくい、症発症状として感情面の変化、ついで知的変化が多く、運動機能の退行が先におこつた例はなかつた。40歳代以後にてんかんを発病した者は全例痴呆を合併した。ドネペジルを4例に試み、2例で症状の改善が見られた。

④ ダウン症候群の歯科医療

過去 10 年間に東大和療育センター歯科を受診したダウン症候群 110 名（男性 69 名、女性 42 名）の歯科ニードを検討した。ダウン症候群では先天性欠如歯（永久歯）が多く、歯の形態が円錐形で小さく、歯根が短いことが多い。齲歯罹患率は高くないが、20 歳以降急速に歯牙を喪失していくことが明らかになった。この背景として、ダウン症候群の歯牙の特徴とともに、歯周病の罹患率が高いことが大きい要因であると考えられた。

⑤ ダウン症候群の ADL 低下

国立重度知的障害者総合施設のぞみ園に在籍する 30 歳以上のダウン症候群 94 名、ダウン症候群ではない知的障害者 136 名について、痴呆スケール（Dalton の判定基準、今村による改変 2002）、国際生活機能分類（ICF、WHO）、用介護度判定を持ちいて、生活上の問題点を評価した。Dalton の判定基準の質問項目は自己生活管理（衣服着脱、入浴、整髪、失禁、便所利用、体の動き、起床睡眠、レストラン利用）、失見当識、うつ状態、易刺激性、引きこもり、年齢、性、身体健康、知的能力などであった。

自立が来ている非ダウンの知的障害者では加齢に伴って Dalton の方法による調査項目のスコアは 30 歳台から 60 歳台まで上達する。また、自立の出来ていない非ダウンの知的障害者では、50 歳台にやや減少するが 60 歳台で再び回復した。一方自立しているダウン症候群では、40 歳以降、50 歳台、60 歳台とすべての項目で、進行性に悪化していた。非自立型のダウン症候群も 60 歳代ですべての項目の悪化を認めた。

これらのことはダウン症候群では 40 歳以降、自己生活管理能力が顕著に低下することを示し、東大和療育センターの報告同様に、ダウン症候群のアルツハイマー型痴呆が関係している可能性が考えられ

た。

2) プラダー・ウィリー症候群

プラダー・ウィリー症候群の親の会へのアンケート 175 例を年齢により乳幼児期（～6 歳）、学童・思春期（7～17 歳）、成人期（18 歳～）に分類し、その医療ニードを検討した。肥満は乳幼児期 13%、学童・思春期 70%、成人期 93%、糖尿病は乳幼児期 0%、学童・思春期 12%、成人期 48% に認め、糖尿病を罹患した 24 名中 14 例が内服療法、10 例がインスリン療法を受けていた。皮膚の化膿、白癬症は成人期の半数に認め、中耳炎が全年齢層の 20%、たくさんの齲歯は乳幼児期 21%、学童思春期 26%、成人期 45% に認められた。さらに過食・盗み食いなどの問題行動は乳幼児期 66%、学童思春期 100%、成人期では 1 例を除く 97% であった。肥満・糖尿病の管理が問題行動のため極めて困難な状況にあることが明らかになった。さらに、無為・無気力、妄想、幻覚、躁うつ状態などの精神症状が乳幼児期 2%、学童思春期 10%、成人期 38% と成人期では三分之一が精神症状をしめすことが明らかになった。

プラダー・ウィリー症候群では思春期以後の糖尿病の管理の困難さが大きな問題で、どの年齢層でも歯科、耳鼻科、眼科のニードが高く、皮膚科、精神科のニードは成人期に高いことが明らかになった。

3) 結節性硬化症

結節性硬化症は乳幼児から学童期にかけて、てんかんのコントロールが大きい課題で、思春期には脳腫瘍、顔面の血管線維腫が問題になることがある。成人期には腎臓の血管筋脂肪腫による出血、腎不全の進行が生命予後を左右し、中年での死亡

の原因として大きな位置を占めている。この腎血管脂肪腫の定期検診と治療のガイドライン作成のため、鳥取大学附属病院を受診した47名について検討した。この結果、腎血管脂肪腫は10歳代前半で出現する例が1例あったが、多くは20歳代前後で出現し、急速に増大することが明らかになった。この結果、10代前半および後半でそれぞれ少なくとも1回のスクリーニング検査（エコー、CTまたはMRI）を行い、20代ではさらに慎重に定期検診を行う必要があると考えた。結節性硬化症の腎血管脂肪腫は両側性、多発性に出現し、巨大化することがあり、腫瘍径4cm以上や血尿や腹痛などの症状のある例では積極的に治療を行う必要がある。治療は健常腎実質を残すことができる径カテーテル動脈塞栓術が有効である。

4) レット症候群

東大和療育センターに通院する36例のレット症候群の歯科医療ニーズについて検討し、咬耗や咬合性外傷が治療困難な問題としてあきらかになった。レット症候群の歯科的管理が重要であることが明らかになった。

レット症候群に関する知識の啓蒙を目的として冊子を作成した。

レット症候群は女兒1万人に一人の頻度で見られ、日本レット症候群親の会さくらんぼ会の活動について紹介し、アメリカの2つの親の会の活動と比較した。

5) アンゲルマン症候群

アンゲルマン症候群は重度精神遅滞、てんかん、失調性歩行、睡眠障害、笑い発作を特徴とする。アンゲルマン症候群の睡眠障害は生後数ヶ月より見られ、

長期に持続する。特に夜間の覚醒が最も問題である。久留米大学小児科に通院する3例のアンゲルマン症候群に睡眠前メラトニンの投与を試み有効であった。

D. 考察

知的障害者の健康問題を考えるにあたって、知的障害者全体の健康問題を明らかにすること、知的障害の原因となった症候群についての健康問題を明らかにすることが重要である。

1) 知的障害全般について

知的障害者の中に、40歳ごろから50-60歳にかけて、急激にADLの低下を示す例があり、全例が女性であった。ADL低下に関係する因子として基礎疾患（てんかん、ダウン症候群）、精神科的疾患（うつ、そう状態、てんかん治療、頑固・こだわり）、眼科的疾患（白内障）が疑われた。更年期の精神症状だけでなく、感覚器系の問題についても配慮する必要がある。

肥満は知的障害者にもっとも頻度の高い合併症で、宅生活をしている方では、10歳台が10-30%、20歳以降では30-50%が肥満を示すことが明らかになった。一方でやせの頻度も成人期で10-20%みられた。これらの結果は諸外国の知的障害者の肥満の程度（10歳台26%、成人の64%）と類似した傾向であった。

肥満治療として、減量維持のための指導・工夫として、家族（母）への栄養指導（カロリー計算、メニュー指導）、カウンセリングによるサポートと意識改革、家庭での環境整備（間食用のスナック、ジュースを保存しない、興奮時に菓子を与える習慣をやめる、冷蔵庫に保管する食料を減らす）などが考慮されるべきである。また、作業所や養護学校との協力・連携を

築き、医療機関と連携して体重表や摂食記録などで減量の意識保持をさせることが重要である。

てんかんの治療でフェニトインあるいはバルプロ酸服用者は、歯肉の増殖に注意する必要がある。さらに高齢化に伴い高血圧のため Ca 拮抗剤を使用する場合があります、歯肉増殖の危険はさらに増加する。歯肉増殖は歯石や歯周病との因果関係も推察され、患者 QOL を低下させる可能性があり、これらの薬剤使用による歯肉増殖には注意が必要である。

これまで自閉症への治療薬としてピモジド、セレンー、抗不安薬、定型向精神薬などは用いられてきた。近年 SSRI やリスペリドンが自閉症の治療薬が期待される。

2) ダウン症候群について

欧米ではトリプルマーカーを含む出生前診断の幅広い導入により、概ね 1990 年以降ダウン症候群の出生が大幅に低下している。ダウン症候群の出生の増加は鳥取県以外でも報告され、日本特有の現象と考えられた。

また近年のダウン症候群新生児心疾患への積極的な手術の導入により、有病率も増加している可能性が高い。

これまで東大和療育センター受診者の解析で、ダウン症候群の 40 歳以後てんかんの発病とともに痴呆が進行する例が報告されてきた。阿部らは加齢に伴って Dalton の方法による調査項目のスコアが 40 歳以降、50 歳台、60 歳台とすべての項目で、進行性に悪化することを見出し、これらのことはダウン症候群では 40 歳以降、早発性痴呆により、自己生活管理能力が顕著に低下することを示している。

心臓奇形の合併は 45% 前後で、多くは手術をしており、生命維持に開心手術が不可欠の例が多いことが明らかになった。

思春期では心因反応と思われる登校拒否、ひきこもり、パニック、急性退行などの精神的ケアも重要に

なる。

E. 結論

知的障害者全般の健康問題、知的障害を合併する症候群の健康問題について、成人後一般集団と異なる特異な問題が、次々と明らかにできてきた。今後これらの問題をさらに検討し、知的障害者全般および知的障害を合併する症候群の健康管理ガイドブックを作成する。また、知的障害者の健康管理について、ガイドブックに従って行うための試行、検診のあり方と地域における専門医療へのアクセスについて検討していく必要がある。

F. 健康危険情報

なし

G. 研究発表

研究成果の刊行に関する一覧表を参照

H. 知的財産の出願・登録状況

なし

研究成果の刊行に関する一覧表

雑誌

発表者氏名	論文タイトル名	発表誌名	巻名	ページ	出版年
Saito Y, Ito M, Ozawa Y, Matsuishi T, Hamano K, Takashima S	Reduced expression of neuropeptides can be related to respiratory disturbances in Rett syndrome	Brain & Development JPN	23	S122-126	2001
Matsuishi T, Yamashita Y, Kusaga A	Neurobiology and Neurochemistry of Rett Syndrome	Brain & Development JPN	23	S58-61	2001
Yamashita Y, Kondo I, Fukuda T, Morishima R, Kusaga A, Iwanaga R, Matsuishi T	Mutation analysis of the methyl-CpG binding protein 2 gene (MECP2) in Rett patients with preserved speech	Brain & Development JPN	23	S157-160	2001
Saito Y, Suzuki K, Nanba E, Yamamoto T, Ohno K, Maruyama S	Niemann-Pick type C disease: accelerated neurofibrillary tangle formation and amyloid β deposition associated with APOE ϵ 4 homozygosity	Ann Neurol	52	351-355	2002
大野耕策	結節性硬化症- 2つの原因遺伝子の同定とその後の展開	日本小児科学会雑誌	160	1556-1565	2002
松石豊次郎、山下裕史朗	Rett 症候群 臨床徴候と遺伝子異常の相関・画像、臨床生化学からみた病態	脳と発達	34	207-210	2002
Kuriaki M, Nagamitsu S, Yamashita Y, Hayakawa S, Yoshimura K, Matsuishi T	People with mental retardation living in Kurume city, the Southwestern part of Fukuoka Prefecture, Japan. The current status of the health, welfare and employment	Proceedings of the 16 th Asian Conference on Mental Retardation		271-277	2003
Sone S, Mamei M, Miyatake K, Hamaguchi H, Araki K, Saijo H	A comprehensive approach to the behavioral problems of the adults with autism and severe ID	Proceedings of the 16 th Asian Conference on Mental Retardation		374-378	2003

Hamaguchi H, Sone S, Hirayama Y	Treatment for obesity in persons with intellectual disabilities	Proceedings of the 16 th Asian Conference on Mental Retardation		646-650	2003
Izumi M, Sone S, Araki K, Hamaguchi H, Hirayama Y, Arima M	Combination of a short-stay service and medical care in persons with severe disabilities	Proceedings of the 16 th Asian Conference on Mental Retardation		670-676	2003
Oikawa M, Tanaka Ogiwara C, Yamato Y, Yanai H, Hirayama Y	Relationship between spooning skill and the focus of feeding therapy for persons with severe motor and intellectual disability	Proceedings of the 16 th Asian Conference on Mental Retardation		677-682	2003
Adachi T, Ono Y, Ohtani A, Kasai M, Shinozuka O, Takagi Y, Nakamura Z	Oral health education in school for children with disabilities—approach to parents and class teachers	Proceedings of the 16 th Asian Conference on Mental Retardation		688-697	2003
Hirayama Y, Sone S, Izumi M, Saijo H, Ezoe T, Araki K, Nakayama H, Hamaguchi H, Suzuki H, Arima M	Medicosocial needs in 129 adults with Down syndrome	Proceedings of the 16 th Asian Conference on Mental Retardation		789-792	2003
Hiraiwa R, Oka A, Ohno K	Health care of adults with Prader-Willi syndrome: a questionnaire study	Proceedings of the 16 th Asian Conference on Mental Retardation		820-826	2003
Saijo H, Ezoe T, Araki K, Sone S, Hamaguchi H, Nakayama H, Suzuki H, Hirayama Y, Arima M	Fatal outcome of a severely diabetic patients with Prader-Willi syndrome	Proceedings of the 16 th Asian Conference on Mental Retardation		827-831	2003
松石豊次郎	Rett 症候群	小児疾患診療のための病態生理	35	804-807	2003

栗秋美樹、 松石豊次郎	成人に達した発達障害児 (者) への対応- 現在そし て未来-	小児科	44	263-270	2003
Ymashita Y, Fujimoto C, Nakajima E, Isagai T, Matsuishi T	Possible association between congenital cytomegalovirus infection and autistic disorder	J Aut Dev Disord	33	455-459	2003
Loonard H, Colvin L, Christodoulou J, Schiavello T, Raffaele L, Williamson S, Davis M, Ravine D, Fyfe S, N de Klerk N, Matsuishi T, Kondo I, Clark A	Patients with R133C MECP2 mutations: Is their phenotype different from what we expect in Rett syndrome	J Med Genet	40	E45	2003
Feng J-H, Yamamoto T, Nanba E, Ninomiya H, Oka A, Ohno K	Novel TSC2 mutations and decreased expression of tuberin in cultured tumor cells with an insertion mutation	HUMAN MUTATION Mutation in Brief	#696	Online	2004
Ohara S, Ukita Y, Ninomiya H, and Ohno K	Axonal dystrophy of dorsal root ganglion sensory neurons in a mouse model of Niemann-Pick disease type C	Experimenta l Neurology	187	289-298	2004
Ohsaki Y, Sugimoto Y, Kaidoh T, Shimada Y, Ohno-Iwashita Y, Joanna P. Davies, Yiannis A. Ioannou, Ohno K and Ninomiya H	Reduced sensitivity of Niemann-Pick C1-deficient cells to θ -toxin (perfringolysin O): sequestration of toxin to raft-enriched membrane vesicles	Histochem Cell Biol	121	263-272	2004
Yamamoto T, Feng J-H, Higaki K, Taniguchi M, Nanba E, Ninomiya H, Ohno K	Increased NPC1 mRNA in skin fibroblasts from Niemann-Pick disease type C patients	Brain Dev	26	245-250	2004
Lin H, Sugimoto Y, Ohsaki Y, Ninomiya H, Oka A, Taniguchi M, Ida H, Eto Y, Ogawa S, Matsuzaki Y, Sawa M, Inoue T, Higaki K, Nanba E, Ohno K and Suzuki Y	N-Octyl- β -valienamine up-regulates activity of F213I mutant β -glucosidase in cultured cells:a potential chemical chaperone therapy for Gaucher disease	Biochim Biophys Acta	1689	219-228	2004

Ohara S, Ukita Y, Ninomiya H, Ohno K	Degeneration of cholecystokinin-immunorea ctive afferents to the VPL thalamus in a mouse model of Niemann-Pick disease type C	Brain Research	1022	244-246	2004
大野耕策	プラダー・ウイリー症候群の不 適応行動の背景	たけのこ	23	10-18	2004
山本俊至、赤阪裕子、 大谷恭一、林隆、柏木 史郎、市山高志、西河 美希、加藤光広、前垣 義弘、岡明、大野耕策	モヤモヤ病発症に関連性を示 さなかったIGF2R遺伝子多型	脳と発達	37	15-19	2005
松石 豊次郎	ライフサイクルからみた極低出 産体重児の支援	Naonatel Care		89-90	2004
松石 豊次郎	発達遅滞児/精神遅滞児の評 価における臨床検査の意義	脳と発達	36	230-231	2004
松石 豊次郎	自閉症における水銀・チメロー サルの関与に関する声明	脳と発達	36	79-80	2004
Wada N, Matsuishi T, Nonaka M, Naito E, Yoshino M	Pyruvate dehydrogenase E1 α subunit deficiency in a female patients: evience of antenatal origin of brain damage and possible etiology of infantile spasms	Brain Dev	26	57-60	2004
Yamashita Y, Kusaga A, koga Y, Nagamitsu S, Matsuishi T	Noonan syndrome Moyamoya-like vascular changes, and antiphospholipid syndrome	Pediatr. Neurol.	31	364-366	2004
Fukui R, Svenningsson P, Matsuishi T, Higashi H, Nairn AC, Greengard P, Nishi A	Effect of methylphenidate on dopamice/DARPP signaling in adult, but not young, mice	J Neurochem	87	1391- 1401	2004
Kosai K, Isagai T, Kusaga A, Hirata K, Nagano S, Murofushi Y, Matsuishi T	Adenoviral MeCp2 gene therapy partially improves neurological symptoms of Rett syndrome in mice	5th Annual Rett Syndrome Symposium (R SRF)		4	2004
Matsuishi T	Neurochemistry of infantile autism	8th Asian Oceanian Congress of Child Neurology (A OCDN)			2004

書籍

著者氏名	論文タイトル名	書籍全体の編集者名	書籍名	出版社名	出版地	ページ	出版年
大野耕策 小倉加恵子	Prader-Willi 症候群の精神運動発達の特徴 1. 知的障害と認知障害	藤枝憲二	Prader-Willi 症候群 - 臨床からケアまで-	診断と治療社	東京	67-74	2002
松石豊次郎	言葉の遅れ	山口徹、北原光夫	今日の治療方針	医学書院	東京	893-894	2002
有馬正高	生涯を見通した知的障害者の医療	有馬正高、大野耕策編	発達障害医学の進歩	診断と治療社	東京	1-4	2003
大野耕策 矢倉紀子	結節性硬化症の長期対応	有馬正高、大野耕策編	発達障害医学の進歩	診断と治療社	東京	5-12	2003
鈴木文晴	レット症候群の症状の経過と長期対応	有馬正高、大野耕策編	発達障害医学の進歩	診断と治療社	東京	25-31	2003
中山治美	Angelman 症候群の長期予後	有馬正高、大野耕策編	発達障害医学の進歩	診断と治療社	東京	40-42	2003
有馬正高	知的障害の医学と障害者医療	平山義人、有馬正高編	知的障害医療の進歩：地域医療の現状と将来展望	日本知的障害者福祉連盟	東京	8-12	2003
有馬正高	専門医療の確保のために	平山義人、有馬正高編	知的障害医療の進歩：地域医療の現状と将来展望	日本知的障害者福祉連盟	東京	13-20	2003
平山義人 西條晴美 江添隆範 曾根 翠 浜口 弘 中山治美 荒木克仁 鈴木文晴 有馬正高	重症心身障害児（者）施設における他医療機関への受診状況	平山義人、有馬正高編	知的障害医療の進歩：地域医療の現状と将来展望	日本知的障害者福祉連盟	東京	62-67	2003
鈴木文晴	知的障害者入所施設における外科	平山義人、有馬正高編	知的障害医療の進歩：地域医療の現状と将来展望	日本知的障害者福祉連盟	東京	84-86	2003