表1　最終診断名

症例数	(%)	診　断　名
167人	85.2	精神遅滞　境　界　27人 軽　度　43人 中等度　41人 重　度　22人 最重度　3人 程度不明　32人
86人	43.9	広汎性発達障害（自閉性障害，Asperger障害，自閉傾向含む）
18人	9.2	てんかん
8人	4.1	染色体異常症（47, XYY/46, XY, Inv(9)(p11q13)/46, dup(8)(p11.2q21.1)など）
7人	3.6	注意欠陥/多動性障害，多動性障害
3人	1.5	学習障害
2人	1	発達性言語障害，Cornelia de Lange 症候群，脳梁欠損症，脆弱X症候群
1人	0.5	発達性構音障害，発達性運動障害，行為障害，視覚認知障害，難聴，脳性麻痺，脳過誤腫，Charcot-Marie-Tooth 病，Leigh 脳症，Sotos 症候群，Klinefelter 症候群，Kabuki Makeup 症候群，Angelman 症候群，CATCH22

50～70）43人（25.4%），中等度（IQ＝35～49）41人（24.6%），重度（IQ＝25～34）22人（13.2%），最重度（IQ＝25未満）3人（1.8%），程度不明31人（18.6%）であった。精神遅滞の認められなかった29人の診断で最も多かったのは広汎性発達障害（自閉性障害，アスペルガー障害）10人であった。

III．検査について

1症例に平均7.6（±4.5）項目の検査が実施され，うち3.0（±2.3）項目の検査で程度は異なるものの異常所見が得られた。

1．検査の実施状況

頭部 MRI（63.3%），脳波（56.1%），聴性脳幹反応（53.6%）といった中枢神経系検査の頻度が高かった。次いで血算（52.6%），血液生化学（50.0%），尿一般（34.7%）など一般検査であった。知能・発達検査では遠城寺式が約半数の症例に行われた。染色体検査はGバンドが約1/3に，脆弱X染色体は約1割で検索された。FMR1を含む遺伝子検査は21人（10.7%）に実施された。

2．検査の異常検出率（有所見率）

田中 Binet 式知能検査（100%），Wechsler 式知能検査（96.2%），遠城寺式発達検査（94.0%）など知能・発達検査はいずれも高い割合で異常を示した。次いで SPECT（84.0%），事象関連電位（83.3%）といった中枢神経系の画像・神経生理学的検査，および聴力検査（42.9%），ティンパノグラム（42.1%）といった耳鼻科的検査は有所見率が高かった。

染色体検査の有所見率はGバンドで13.1%，脆弱X症候群で8.3%であった。染色体検査により確定した診断は，染色体の欠失・転座など染色体異常が8人，脆弱X症候群2人，Angelman 症候群，CATCH22，Klinefelter 症候群が各1人であった。しかし遺伝子検査を施行された21例で異常を認めなかった。

IV．考　察

MR では中枢神経系形成異常が34～98%にみられ[4]，画像検査の有所見率は9～60%という報告[5]がある。したがって病態の把握を

行い対応を考慮していく上で，有所見率の高い中枢神経系の形態・機能検査は有用性が高いと思われる。

初診時 MR を疑われても MR でない症例が約28.6%含まれているわけで，臨床的な判断のみでは専門医でも MR の有無を誤診する可能性があり，知能・発達検査を用いた正確な評価が不可欠と思われた。

血液・尿一般検査は頻度は低くても見落とせない全身性の異常を除外するため実施されたと思われる。有所見率は高かったが実施率は低かった検査に，SPECT や事象関連電位があった。これは特殊な設備や所要時間，患者・家族への物理的・経済的負担の懸念から，検査を指示する医師が少ないためと考えられる。有所見率は4割以上であるのに耳鼻科的検査の実施率は低かった。特に言語遅滞を主訴とする症例では難聴を除外するために検査を実施すべきと考える[6]。

染色体検査により100名中13名ではじめて異常が判明した。MR 児の染色体異常出現率は4～28%とされ[5]，原因不明の MR では実施を考慮すべき検査の一つと考えられる。

MR や自閉性障害の診断そのものには臨床検査は不要であるため患者・家族の負担への配慮やその後の対応への寄与を疑問視し，検査が敬遠されるかもしれない。しかし我が子に発達の遅れが疑われた時，家族は「発達の遅れの原因や予後はどうか，次子も同じ遅れを持ちうるのか」といった素朴な疑問をもつ[4]。このような問いかけに医学的検査がどの程度対応できるのかにつき，近年いくつかの報告がなされている[4)5)7)8)9)]。それによると MR の病因診断率は44～80.8%に達し，医学的検査により診断がついた症例は61.4～80.9%と，高い有益性が示された。また，病因診断がついたことによって治療や予後，カウンセリングなどに役立った症例は34.1～68.3%であり，決して少ない割合ではなかった。検査の選択の際には家族に対し，現在実施が可能な検査やその結果のもつ意味について偏りなく情報を提供することが重要であろう。

まとめ

上記の結果は発達障害専門外来を対象にした調査からえられたものであるが医療機関により，その設備や期待される役割は異なる。医療資源の有効活用や役割分担をどう行うかは今後の課題であるが，どのレベルの医療機関でも第1に考えるべきことは遅れがあってもなくても育児を支援する姿勢であり，第2には難聴など治療法がほぼ確立した疾患がないかを気にかけていること，第3に自閉症スペクトラム障害がないかどうかの判断，第4に知的発達の客観的評価法の導入，第5に継続的援助，介入の姿勢とその場でできない検査や評価，療育指導のために必要に応じて他院への紹介をすることであろう。

日本では必ずしも一次医療機関（開業小児科クリニック，健診等）から二次医療機関（病院小児科など）さらに三次医療機関（大学や小児神経学，発達障害の専門医療施設）へといった紹介の流れを受けて受診するわけではない。児と家族を支えるために各医療機関がどのように分担したらよいかという立場で各医療機関での検査や指導の原則を提案（表2）に加えた。

初診時に専門医が精神遅滞があると考えた児の実に30%近くが精神遅滞ではなかったという事実は重い。患者さん本人やご家族の理解，協力を得て検査を行い個別の医学的データを集積することは，医療者にとっては正確な診断が可能となるばかりでなく，将来的には医療や療育に生かすことができる基礎データとなり，ひいては MR 児全体に対するより質の高い医療の提供につながるものと考えられる。

調査にご協力いただいた先生方に御礼申し上げま

表 2　精神遅滞児診療における医療機関の役割

医療機関	一次医療機関 （開業小児科クリニック，健診）	二次医療機関 （総合病院小児科）	三次医療機関 （大学病院・小児神経・発達障害専門施設）
目的と役割	■ 児について情報を得て， 遅れがあるか否かを評価 遅れの疑いがあれば， その旨を保護者に伝える ■ 評価の必要性について説明 ■ 合併症の可能性がないかチェック	■ 遅れの確認　合併症の診断　自閉性障害の有無の確認 ■ 自施設で実施可能な検査や得られる結果の意義を説明 ■ 検査のメリット，デメリットにつき家族と相談 診察・検査の結果および診断を説明 ■ 療育・教育関係者とその後の対応につき情報交換 ■ 自施設で実施不可能な検査や 紹介可能な専門医療機関につき情報を提供 患者家族の意向を確認	■ 発達の遅れの原因や病態を明らかにし，診断を確定 ■ 結果および診断を説明し，療育・教育関係者との対応や情報交換
検査等	■ 問診：家族歴，既往歴， 胎生期・周生期の異常，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 ■ 聴覚障害の疑いがないか判断 ■ 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．	■ 身体診察：顔貌，外表奇形の有無に注意した神経学的診察 ■ 発達の遅れの評価：領域や程度，障害特性 ■ 医学的検査 ・発達検査（遠城寺式・津守稲毛式など） ・血液検査（血算，生化学），尿検査 ・脳波 ・CT または MRI ・聴力検査（純音聴力検査，語音聴力検査，聴性脳幹反応，耳音響放射）	■ 医学的検査 ▼ 必須 ・発達・知能検査： ▼可能な限り実施が望ましい ・染色体検査（G バンド，FraX 染色体，その他） ・誘発電位等（聴性脳幹反応，耳音響放射の確認，視覚誘発電位等） ▼できれば実施が望ましい ・SPECT ・事象関連電位 ▼疑う所見があれば実施するのが望ましい ・代謝・内分泌検査 ・心機能検査 ・生検

す。

本研究の一部は平成13年度厚生科学研究費補助金「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）によって行った。

文　献

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) American Psychiatric Association編．高橋三郎，大野　裕，染矢俊幸訳：DSM-IV-TR 精神疾患の診断・統計マニュアル．東京，医学書院，57～64，2002
3) 田中恭子，堀口寿広，稲垣真澄，加我牧子：精神遅滞の医学的診断と療育連携に関する研究―第4報　専門外来における精神遅滞児の医学的検査指針について―．脳と発達　36：224～231，2004
4) Schaefer GB, Bodensteiner JB：Evaluation of the child with idiopathic mental retardation. Pediatr Clin North Am　39：929～943, 1992
5) Battaglia A, Bianchini E, Carey JC：Diagnostic yield of the comprehensive assessment of developmental delay/mental retardation in an institute of child neuropsychiatry. Am J Med Genet　82：60～66, 1999
6) 加我牧子，編著，稲垣真澄，宇野　彰：新版小児のことばの障害．東京，医歯薬出版，2000
7) Majnemer A, Shevell MI：Diagnostic yield of the neurologic assessment of developmentally delayed child. J Pediatr　127：193～199, 1995
8) Shevell MI, Majnemer A, Rosenbaum P：Etiologic yield of subspecialists' evaluation of young children with global developmental delay. J Pediatr　136：593～598, 2000
9) Shevell MI, Majnemer A, Rosenbaum P：Etiologic determination of childhood developmental delay. Brain Dev　23：228～235, 2001

☆　☆　☆　☆　☆　☆

症例

脆弱X症候群の聴覚性P300異常について

Auditory P300 abnormality in a young adult patient with fragile X syndrome (FRAXA)

稲垣　真澄[*1]　堀口　寿広
INAGAKI Masumi　*HORIGUCHI Toshihiro*
加我　牧子[*2]　杉江　秀夫[*3]
KAGA Makiko　*SUGIE Hideo*

1）全般的な知能障害に加えて聴覚性短期記銘力の低下を示した18歳脆弱X症候群男性例におけるトーンバースト音課題による事象関連電位を検討した．
2）標的音，非標的音に対するN1成分は明瞭に存在し，健常対照例とその潜時，振幅に差はみられなかった．一方，標的音に対するP300潜時・振幅は著しく延長・低下していた．そして，非標的音に対してP300様波形がみられた点が特徴的であった．
3）本例のP300の結果から，脆弱X症候群の聴覚認知機能や注意の切り替え能力に関する検討を今後詳細に行う必要があると思われる．

KEY WORDS　脆弱X症候群，聴覚性事象関連電位，P300，認知機能

はじめに

脆弱X症候群はX連鎖性精神遅滞（X-linked mental retardation, XLMR）症候群の一つで，X染色体長腕において繰り返される3塩基配列と遺伝子座により分類され，脆弱X症候群A（FRAXA）と脆弱X症候群E（FRAXE）の二疾患が明らかになっている[1]．本症候群の精神遅滞（MR）の発生機構はいまだ不明であるが，FRAXAでは海馬や小脳の，FRAXEでは扁桃体や海馬における神経回路内シナプスの可塑性が病態と関わると推測されている．

本症候群は多彩な臨床症状を示すが，自閉性障害との関係や注意機能の障害からも近年注目されている[2]．海外では，顔貌や視線の認知機能に関する研究や触覚過敏などの体性感覚系の認知などさまざまな報告がある[3][4]．一方，聴覚性事象関連電位については，N1やP300の異常が指摘されている[5]が，本邦での報告は比較的少ない．今回われわれは，全般的な知能障害に加えて聴覚性短期記銘力の低下を示した男性FRAXA例において，オドボール課題による事象関連電位を検討したので報告する．

症　例

19歳，男性

染色体検査でX染色体長腕末端に脆弱部位が認められ，サザンブロット検査でCGGリピートの異常な伸展が確認されてFRAXAと診断された．本例の詳細は別に報告している[6]．外見上は，本

国立精神・神経センター精神保健研究所　*1知的障害部　診断研究室長　*2同　部長　*3浜松市発達医療総合センター　所長
Address/INAGAKI M：Dept. of Developmental Disorders, National Institute of Mental Health, National Center of Neurology and Psychiatry, ICHIKAWA 272-0827

0485-1447/05/¥50/ 頁 /JCLS

症候群に典型的な徴候（顔貌，巨大睾丸）を認めなかった．神経心理学的な特徴は，中等度精神遅滞（WAIS-RでのVIQ 50，PIQ 40未満，FIQ 40未満）に加えて記憶能力，とくに聴覚的作業関連記憶の障害であり，数唱課題が精神年齢（7歳相当）に比して極端に低下していた．手続記憶は比較的保たれていた．一方，錯綜図の認知や複雑図形の模写などの視覚認知機能は比較的保たれていた．

発話は流暢で，社会性，対人関係での孤立性はなく，強いこだわりもみられなかった．ただし，思いついたことを喋り続ける点，こちらの問いかけにオウム返しが多い点，感情抑制が出来ない点，動作がオーバーな点が目立った．体格は中等度であり，診察に対する協力性は比較的良好であった．触覚過敏は無く，外耳道や中耳鼓膜の異常もみられなかった．

方　法

P300はオドボール課題を用いて記録した．すなわち，ヘッドフォンからトーンバースト音（立ち上がり/下がり時間とも10msec，プラトー時間100msec，標的音周波数2,000Hz，非標的音周波数1,000Hz）を用いて音圧70dBSPLにて呈示した．標的刺激を20%，非標的刺激を80%の確率でランダムに呈示し，被検者には標的音へのキー押し反応を求めた．刺激間隔は1,428msec（すなわち呈示頻度0.7Hz）に設定した．事象関連電位記録前に数回の練習を行い，方法を充分に理解した上で検査を施行した．

記録電極は国際10-20法に基づくFz，Cz，Pzの3ヵ所に置き，両耳朶連結を基準電極として脳波を記録した．加算装置はNEC Synax 1100を用いて，刺激開始前160msecより後640msecまでの脳波を10回加算した．バンドパスフィルターは0.5～100Hzとした．なお，同年齢の対照例（電極はCz，Pzのみ）にも検査を行い，加算波形を比較した．あらかじめ検査の内容，意義について説明の上，各被検者ならびに症例の母親から同意を得て事象関連電位検査を行った．

結　果

あらかじめ二刺激音の周波数の違いを確認したところ，容易に判別できた．10回加算を3施行行い，加算波形の記録が可能であった．しかしながら，検査中も発語が多く，脳波に筋電図が重畳す

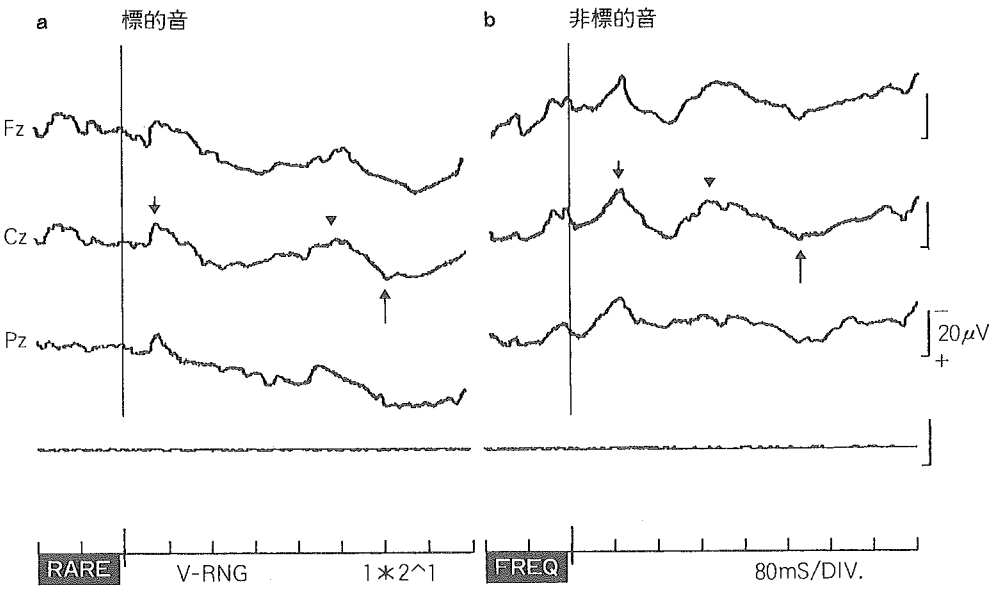

図1　本例の事象関連電位

標的音刺激（a），非標的音（b）に対して陰性成分（N1，N2）と陽性成分P300が認められた（それぞれ下向き矢印，矢頭，上向き矢印）．

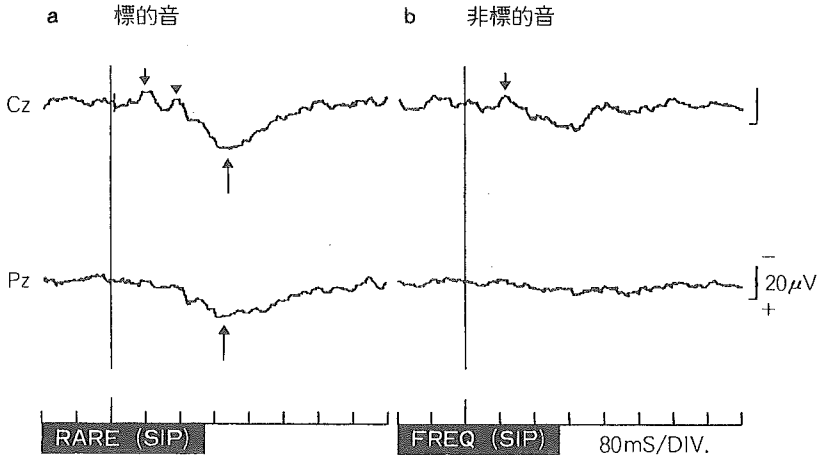

図2　健常対照例の事象関連電位
標的音刺激（a）に対して明瞭なN1，N2，P300成分が得られ（それぞれ下向き矢印，矢頭，上向き矢印），非標的音（b）へはN1のみ（下向き矢印）得られた．

る傾向があった．

3施行に共通して，標的音，非標的音に対するN1成分が明瞭に存在した（図1）．その頂点潜時はともに68～92msecにあった（図1a，1b下向き矢印）．標的音に対してはCz，Pzで明瞭な陰性成分（N2）があり，370msecに頂点を示した（図1a矢頭）．ついで，潜時約470～480msecに振幅の小さい陽性成分がみられた（図1a上向き矢印）．この陽性波に優位部位は無く，Fz，Cz，Pzでほぼ同じ振幅を示した（12～15μV）．一方，非標的音に対する加算波形では406～422msecの頂点潜時を持つ陽性波（図1b上向き矢印）が得られた．N2も270～290msecに得られ，一見するとこちらがオドボール課題での標的音に対する波形と思われるものであった．健常対照例（図2）は標的音に対してのみキー押しを行い，それぞれ潜時80msec，160msec，270msecの頂点を持つN1，N2，P300波形を認め（図2a），非標的音にはN1のみが得られた（平均頂点潜時90msec）．

行動学的には，非標的音に対してもキー押し，いわゆるお手つきエラーが数回みられた．しかし見逃しエラーは3施行を通じてほとんどみられなかった．

考　察

16～66歳までの脆弱X症候群33例に対して聴覚性オドボール課題を検討したSt Clairらは，28例にP300波形が同定可能であったと述べている[5]．28例の平均（±標準偏差）年齢は43歳（±13歳）で，精神年齢は平均37ヵ月（±11ヵ月）であった．これらの28例は標的音をカウントでき，得られたP300の特徴は①健常対照と比べて有意な頂点潜時の延長と振幅低下，②陽性波が二峰性を示す例の存在，そして③非標的音へのP300同時出現の三点であった．残りの5例は精神年齢がいずれも21ヵ月未満で，事象関連電位は平坦な波形のみが得られ，標的音へのP300は不明であった．

本例の精神年齢はWAISやレーヴン色彩マトリシス検査で7歳と推定され，オドボール課題の理解は容易であった．標的音刺激に対するP300は，健常対照と比べて著しく遅延ないし反応の低下があり，非標的音に対しては潜時約400msecに頂点を持つP300類似波形が得られた点が特徴であった．これらの所見は上記の①と③に合致していると思われる．そして，標的音へのキー押しは確実であり，音の弁別は可能であった．さらに，非標的音への波形において，陰性成分N1は標的音に対するN1より3部位とも振幅が高い傾向があり，

N2波形もみられた．これらの点から，標的音に対する選択的注意を向けてはいるものの，完全に注意を振り分けている訳ではないこと，そして，非標的音への注意も少なからず生じていたことが考えられる．また，非標的音に対しては積極的にボタン押しをしないというNo-Goの判断をしていた可能性も考えられた．

最近，脆弱X症候群では注意の切り替え（switching）に異常があると指摘されている[7]．すなわち色判断の後に，即時反応から遅延反応へ，あるいはその逆の反応にスイッチするという比較的単純な「注意切り替え課題」を行うと，本症候群女性は後者（遅延→即時）の切り替えに関するエラーが対照群に比べて多く，キー押しの反応も延長したという．聴覚オドボール課題では通常，注意の切り替えという脳内作業は必要ではないが，本例では聴覚的短期記銘力の低下が基礎にあるため、非標的音への注意から標的音への注意の切り替えを常時潜在的に行っていたのかもしれない．そして，その際の機能異常が事象関連電位波形の異常となって表出された可能性もある．今後は注意機能を含めて，聴覚情報処理機構のより詳細な解析を本例について進めていく必要性も考えられる．

脆弱X症候群の本邦における有病率は，従来の報告よりも少ないとされ[8][9]，一例ごとの詳細な解析が欠かせない．そして，遺伝子解析と臨床情報の関連を検討するためにも，症例の地道な蓄積と認知機能に注目した神経学的解析が重要と思われる．

謝　辞

本研究の一部は平成16年度厚生労働省精神・神経疾患研究委託　16指5　「精神遅滞症候群の認知・行動特徴に関する総合的研究」の補助を受けて行われた．

文　献

1）Chelly J, Mandel JL：Monogenic causes of X-linked mental retardation. Nat Rev Genet 2：669−680, 2001.
2）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.
3）Garrett AS, Menon V, MacKenzie K et al：Here's looking at you, kid：neural systems underlying face and gaze processing in fragile X syndrome. Arch Gen Psychiatry 61：281−288, 2004.
4）Castren M, Paakkonen A, Tarkka IM et al：Augmentation of auditory N1 in children with fragile X syndrome. Brain Topogr 15：165−171, 2003.
5）St Clair DM, Blackwood DH, Oliver CJ et al：P3 abnormality in fragile X syndrome. Biol Psychiatry 22：303−312, 1987.
6）堀口寿広，稲垣真澄，加我牧子ほか：脆弱X症候群と発達障害：認知機能の特徴．発達障害医学の進歩 16：45−51, 2004.
7）Cornish K, Swainson R, Cunnington R et al：Do women with fragile X syndrome have problems in switching attention：preliminary findings from ERP and fMRI. Brain Cogn 54：235−239, 2004.
8）Nanba E, Kohno Y, Matsuda A et al：Non-radioactive DNA diagnosis for the fragile X syndrome in mentally retarded Japanese males. Brain Dev 17：317−321, 1995.
9）堀口寿広，加我牧子，稲垣真澄：脆弱X症候群に対する診断的検査の実態調査　本邦における患者数の推測．脳と発達 35：297−303, 2003.

研　　究

知的障害のある母親の子育て支援に関する研究
―全国保健師アンケート調査―

寺川志奈子[1)]，溝口　由美[2)]
稲垣　真澄[3)]，小枝　達也[4)]

〔論文要旨〕

知的障害のある母親の子育て支援に関する情報を収集するために，全国の母子担当保健師を対象にアンケート調査を行った。その結果，知的障害のある母親は，生活全般および育児上でさまざまな困難に直面しており，その内容は「育児能力」と「生活能力」の2つの観点から把握できた。母親が療育手帳を取得している場合は，取得していない場合よりも「生活能力」における困難の程度が高かったが，「育児能力」においては両者に差がみられなかった。療育手帳の有無によって支援者の種類やヘルパーによるサービスに違いはみられず，いずれも家族が支援者として役割を果たす面が大きかった。保健指導上では「関係諸機関との連携」が特に求められていた。

Key words：知的障害者，育児支援，保健師，育児能力，生活能力，療育手帳

Ⅰ．はじめに

2001年にWHO「国際生活機能分類」（ICF）が採択され，障害者と社会との関係のあり方に一層の力点が置かれることになり，障害者の社会参加の充実が求められるようになった。

知的障害者の社会参加を考えるとき，その一つの形態が家庭の形成であろう。知的障害者自身の多くが結婚や子どもを持つことを望んでいると指摘され[1)]，さまざまな支援を受けながらパートナーとともに地域で生活し，子育てを行っている知的障害者の事例もわずかながら報告されている[2)3)]。しかしながら，知的障害者の結婚や子育てに関する研究報告は極めて少なく，知的障害者が子育てを行う過程でどのような問題を抱え，どのような支援が求められるかについての実証的な研究は今後の課題となっている。

通勤寮や母子生活支援施設など，生活自立支援を目的とした施設を通じて行われた調査からは，知的障害のある母親の子育てにおいて，母親の妊娠，出産期からの支援の必要性[4)]や，夫の協力や家族の支援を得られない中で母親が抱える困難な状況が指摘されている[5)]。

母子担当保健師は，地域の中で子育てをしている知的障害者に気づき，適時に適切な支援を行うキーパーソンとしての役割を担っていると考えられる。また，子育て支援の業務を実践するなかで，知的障害者が子育てを行う過程で発生する諸問題について，さまざまな経験をして

Problems about Child Caring in Mentally Retarded Mothers：Questionnaire to Public Health Nurses.　〔1634〕
Shinako TERAKAWA, Yumi MIZOGUCHI, Masumi INAGAKI, Tatsuya KOEDA
1）鳥取大学地域学部地域教育学科発達科学講座（教育職/研究職）
2）鳥取大学教育学研究科障害児教育専攻
3）国立精神・神経センター精神保健研究所知的障害部（医師/研究職）
4）鳥取大学地域学部地域教育学科発達科学講座（医師/教育職/研究職）
別刷請求先：寺川志奈子　鳥取大学地域学部地域教育学科発達科学講座
〒680-8551 鳥取県鳥取市湖山町南4-101
Tel/Fax：0857-31-5154
受付 04. 5.12
採用 04.12.27

いると予測されるが，そのような経験は個々の保健師がもってはいても，集約された情報としてはこれまで明らかにされてこなかった。

そこでわれわれは，知的障害のある母親の子育て支援に関する情報を収集するために，母子担当保健師を対象に2002年にフォーカス・グループ・インタビュー(以下，FGIと略す）を実施した[6)7)]。その結果，知的障害のある母親の子育て支援において，①母親の生活上，育児上の困難，②子どものライフサイクルに伴う諸問題，③支援者である保健師の悩みと迷い，という大きくみると3つの観点からの課題が明らかにされた。

本研究では，この質的調査の結果を踏まえて，全国の母子担当保健師を対象にアンケート調査を行い，「知的障害のある母親の子育て支援」に関する実態と課題を把握することを目的とし，特に本稿では，母親の療育手帳の取得の有無との関連で，母親の子育ての状況や支援の実態について検討する。

Ⅱ．方　　法

(1) 対 象

全国市町村の母子保健担当保健師を対象とした。全国に設置されている保健センターを『平成14年度版全国市町村保健センター要覧』をもとに作成したリストから，500カ所(19.7%）を無作為抽出し，アンケートを郵送した。

(2) 調査期間

2003年10月～12月

(3) アンケート調査項目について

2002年に実施したFGIをもとに，次の4つの観点から項目を設定した。

①知的障害のある母親の「育児にかかわる問題」について
②知的障害のある母親に対する「育児支援」について
③支援における保健師の「業務上の困難さ」について
④「行政のシステム」について

アンケートの記入方法として，母子担当の保健師に対して，「あなたの担当した（している）事例のうち代表的な1事例についてご回答ください」として回答を得た。

Ⅲ．結　　果

(1) 分析対象

アンケート回収率は43.2%（216/500通）であった。そのうち，知的障害のある母親に対して保健指導を行った経験のある保健師173名(80.1%）の回答を分析対象とした。

(2) 知的障害のある母親に対して保健指導を行った経験のある保健師の属性

保健師経験年数は平均16.8年（うち，母子保健担当年数 10.2年)，知的障害のある母親にかかわった事例数は平均3.9(幅1～30，標準偏差6.95)であった。

(3) 知的障害のある母親の「育児にかかわる問題」

①療育手帳の取得の有無について

母親の療育手帳の取得の有無をみると，取得ありは44名(25.4%)，取得なしは105名(60.7%)，不明は24名(13.9%)であった。療育手帳取得者の等級は，A(重度)が3名(6.8%)，B（中・軽度）が30名(68.2%)，不明11名(25.0%)であった。

②知的障害のある母親に気づいた時期について

母子担当保健師による知的障害のある母親に気づいた時期（複数回答）について，**表1**に示した。

また，療育手帳の取得の有無によって，有意差の認められた時期は「母子手帳交付時」で，療育手帳を取得している母親の方が取得していない母親よりも気づかれることが多かった

表1 知的障害のある母親に気づいた時期(複数回答)

把握時期	頻度	%
母子手帳交付時	61	35.3
新生児訪問時	38	22.0
1歳半健診時	21	12.1
出産した医療機関からの連絡	16	9.2
乳児健診時	16	9.2
3歳児健診時	14	8.1
他の公的支援機関からの情報	13	7.5
健診未受診への対応時	11	6.4

($\chi^2(1)=5.05$, $p<0.05$)。

③母親の育児能力・生活能力における困難の程度について

FGIから出された母親が育児や生活において困難を示す内容15項目について,「困難はなかった」(0点),「わずかに困難があった」(1点),「かなり困難があった」(2点),「きわめて困難であった」(3点),「完全に困難であった」(4点), の5段階評定を求め，評定値を得点として因子分析（主成分解，バリマックス回転）を行った結果，2因子が抽出された（**表2**）。

第1因子は8項目から構成され母親の「育児能力」を，第2因子は6項目から構成され母親の「生活能力」を表すと捉えた。「育児能力」8項目と「生活能力」6項目の得点の差の検定を行った結果,「生活能力」の方が「育児能力」よりも困難度が高かった(Wilcoxonの順位和検定，$z=-3.235$, $p<0.01$)。

④療育手帳の取得の有無と「育児能力」「生活能力」との関連（図1）

療育手帳の有無による「育児能力」「生活能力」の困難度得点を比較すると，「生活能力」は療育手帳を取得している母親において，療育手帳を取得していない母親よりも困難度が高かった(Mann-Whitneyの検定，$U=8.190$, $p<0.05$)が，「育児能力」においては有意な差が認められなかった。また，療育手帳を取得している母親においては「生活能力」が「育児能力」よりも困難度が高かった（Wilcoxonの順位和検定，$z=-2.045$, $p<0.05$）が，取得していない母

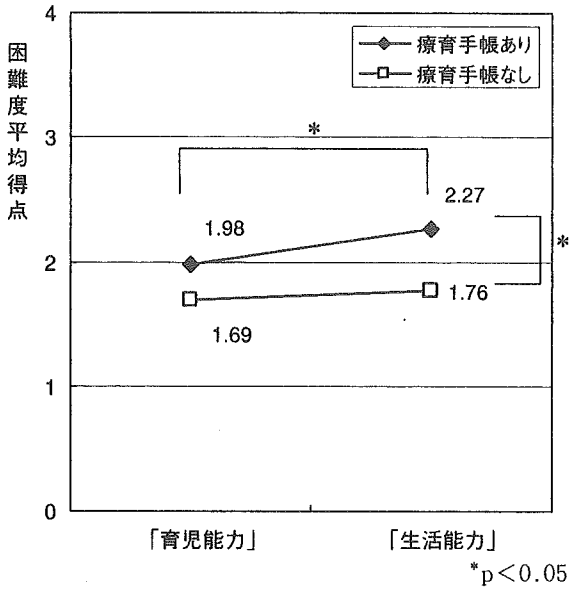

図1　療育手帳の有無と「育児能力」「生活能力」との関連

表2　因子分析により抽出された2因子

因子	母親が困難を示す内容	因子負荷量	
		第1因子	第2因子
「育児能力」	子どもへの愛着	0.812	0.543
	子どもと遊ぶ	0.761	0.358
	ミルク・食事を与える	0.706	0.304
	子どもへの言葉かけや行動が適切である	0.704	0.454
	子どもを入浴させる	0.671	0.535
	子どものしつけ（排泄や着替えなどの自立）	0.668	0.260
	子どもの食事を作る	0.662	0.416
	子どもの安全・健康に注意する（病院受診など）	0.599	0.061
「生活能力」	自己選択・自己決定	0.235	0.822
	母親の友人関係	0.220	0.802
	読み書き・計算の能力	0.198	0.738
	近所づきあい	0.353	0.734
	お金の使い方・家計のやりくり	0.443	0.727
	自発的に行動する（育児や生活全般について）	0.538	0.605
固有値		4.89	4.79
寄与率		32.61	31.96

表3 「母親の育児能力・生活能力の困難度」と「療育手帳の有無」との関連

(人数分布)

有意差のみられた項目		母親の育児能力・生活能力における困難度				
		困難なし	わずかに困難	かなり困難	きわめて困難	完全に困難
子どもの食事を作る* $\chi^2(4)=10.90$	取得あり	2	7	▲20	10	3
	取得なし	17	34	▽26	22	6
子どもの安全・健康に注意する** $\chi^2(4)=17.58$	取得あり	▽ 1	▽ 5	▲19	14	3
	取得なし	▲22	▲31	▽27	21	3
子どもを入浴させる* $\chi^2(4)=11.84$	取得あり	▽ 4	14	16	5	▲ 3
	取得なし	▲29	30	23	17	▽ 1
お金の使い方・家計のやりくり** $\chi^2(4)=20.27$	取得あり	▽ 1	▽ 2	11	▲21	6
	取得なし	▲17	▲20	23	▽18	16
読み書き・計算能力* $\chi^2(4)=11.62$	取得あり	2	9	15	6	▲10
	取得なし	13	37	28	12	▽ 7

**$p<0.01$, *$p<0.05$ ▲残差分析で有意に多い ▽残差分析で有意に少ない ($p<0.05$)

親においては2つの能力における困難度に有意な差が認められなかった。

特に，療育手帳の取得の有無により，「育児能力」「生活能力」の困難度に有意差が認められた項目（χ^2検定，$p<0.05$）は，表3に示す5項目であった。

(4) 知的障害のある母親に対する「育児支援」

①母親の育児支援者について

知的障害のある母親の子育てを実際に支えていた者12項目中(項目「その他」を含む)，上位3位について回答を求めた。1位に3点，2位に2点，1位に1点を与えた順位得点の平均値を求めた結果を表4に示す。

さらに支援者を，「その他」の内容も検討して分類し，家族支援グループ（夫，母方祖父母，父方祖父母，親戚）と社会支援グループ（子どもの保育士・教諭，保健師，近隣の人，母親のヘルパー，主治医，生活支援センター職員，家庭児童相談員，民生委員など）に分類して，1位から3位までの順位得点の合計を比較した。その結果，家族支援グループ(順位得点平均4.21点)が，社会支援グループ(1.36点)よりも順位得点が高かった(Wilcoxonの順位和検定，$z=-7.464$，$p<0.001$)。

表4 母親の育児支援者

順位	支援の担い手	順位得点	標準偏差
1位	夫	1.65	1.26
2位	母方祖母	1.33	1.35
3位	子どもの保育士・教諭	0.57	0.94
4位	保健師	0.53	0.72
5位	親戚	0.47	0.88

また，母親の療育手帳の取得の有無による，支援者および支援者グループの有意な差は認められなかった。

②ヘルパーのかかわり

母親担当ヘルパーの子育て支援へのかかわりについては，「かかわっていた」7名(4.0%)，「かかわっていなかった」119名（68.8%），「実態をよく把握していない」18名（10.4%），「無回答」29名（16.8%）であった。母親の療育手帳の取得の有無による，ヘルパーのかかわりの有意な差は認められなかった。

(5) 支援における保健師の「業務上の困難さ」

保健師が知的障害のある母親への支援に困難さを感じた内容6項目について，「全くそう思わない」(0点)，「あまりそう思わない」(1点)，「どちらとも言えない」(2点)，「ややそう思う」

表5　保健師が知的障害のある母親を支援する上で感じる困難さ

困難さの内容	評定平均値	標準偏差
生活の質を高める	3.01	1.13
母親の主体性・自己決定の尊重	2.90	0.96
母親の育児能力の見極め	2.70	1.09
保健師の介入の度合い	2.48	1.23
虐待に介入するタイミング	2.20	1.35
母親への暴力	1.67	1.43

（3点），「とてもそう思う」（4点），の5段階評定を求めた。評定値を得点として，平均値を比較した結果を表5に示す。

また，母親の療育手帳の取得の有無によって，保健師が支援に困難を感じる内容に有意差が認められた項目は「生活の質を高める」（Mann-Whitneyの検定，U＝1773.0，p＜0.05）で，保健師は「生活の質を高める」ことにおいて，療育手帳を取得していない母親（評定平均値2.90点）よりも療育手帳を取得している母親（3.36点）に対して，より困難を感じていた。

(6)「行政のシステム」について

①職務形態

保健師が所属する自治体の職務形態は，「地域担当制と分業制の両方」108名（62.4%），「地域担当制」24名（13.9%），「分業制（母子保健，精神保健，老人保健）で固定」22名（12.7%），「分業制で数年ごとにローテーション」13名（7.5%），「その他」6名（3.5%）であった。

保健師が知的障害のある母親への育児支援にとって望ましいと考える職務形態については，現在「地域担当制と分業制の両方」の形態をとっている場合，そのままの形態が望ましいと考える者が26名（24.1%）と最も多く，ついで「地域担当制」の方が望ましいと考える者が17名（15.7%）と多かった。一方，現在「地域担当制」をとっている場合，そのままの形態が望ましいと考える者が11名（44.0%）と最も多く，「地域担当制と分業制の両方」が望ましいと考える者は1名（4.0%）と少なかった。

自由記述の内容をまとめると，地域との連携という点では地域担当制が，また保健師の専門性という点では分業制が望ましいと考えられている一方で，どの職務形態をとるかということよりも，保健師と母親の関係が長期にわたり継続できる体制，担当保健師がケースをひとりで抱え込まないチームアプローチ，福祉課や関係機関との連携がとれる体制を作ることなどが重要であるとの指摘がみられた。

表6　今後の対策として望まれること

対策	評定平均値	標準偏差
児童相談所，学校，園など関係機関との連携	3.81	0.45
部署内におけるケース会議	3.68	0.56
ケアマネージメント計画をたてる	3.30	0.81
市町村を超えた保健師同士のケース検討	2.70	1.05

②今後の対策

支援困難な事例に対する今後の対策4項目について，「全くそう思わない」（0点），「あまりそう思わない」（1点），「どちらとも言えない」（2点），「ややそう思う」（3点），「とてもそう思う」（4点），の5段階評定を求めた。評定値を得点として，平均値を比較した結果を表6に示した。

また，母親の療育手帳の取得の有無による，保健師が今後望ましいと考える対策に有意な差は認められなかった（Mann-Whitneyの検定）。

Ⅲ．考　　察

今回の調査により，保健師がかかわった事例数は平均3.9であり，保健師が知的障害のある母親として捉えたケースは少なからず存在していた。そして生活全般および育児上でさまざまな困難と直面していることがわかった。その内容は，「生活能力」の困難と「育児能力」の困難といった2つの観点から把握することができた。特に，母親が療育手帳を取得している場合は，取得していない場合よりも「生活能力」における困難度が高かったが，「育児能力」においては両者に差がみられなかった。母親が療育手帳を取得している場合，すなわち知的障害がより重いと推測される場合には，生活基盤そのものの支援が必要だろうということ，また知的

障害が重くても育児はある程度できることを示唆しているのではないか。それは育児能力が，知的障害のある母親に例示によるトレーニング効果がみられるといった研究[8]に示されるように，具体的なモデルがあれば比較的形成されやすいことと関連しているかもしれない。

また，知的障害のある母親の育児への支援者として，夫や母方祖母を中心とする家族の果たす役割が大きかった。母親が療育手帳を取得している場合は，取得していない場合よりも，社会的なサービスを受けやすいと予測したが，いずれの場合も社会支援よりも家族支援の役割が大きく，支援者に違いは認められなかった。特に，FGIにおいて母親の子育て支援の担い手としての役割を期待されたヘルパーについては，子どもの身の回りの世話など子育てにかかわっていたケースは極めて少なく，療育手帳の有無にかかわらず，ヘルパーそのものが母親に利用されていないという実態が明らかになった。

以上のように，母親の療育手帳の取得の有無との関連で，母親の子育ての状況や支援の実態をみると，療育手帳を取得している場合には母親の「生活能力」における困難度が高いという関連はみられたが，療育手帳取得の有無による母親の「育児能力」の困難度や，支援者，得ていた社会的サービスには差がみられなかった。知的障害のある母親は，生活全般および育児上でさまざまな困難に直面しているが，療育手帳を取得している場合には，生活基盤そのものの支援を一層必要としていると考えられる。また育児に関しては，療育手帳を取得している場合には取得していない場合よりも，母子手帳交付時に気づかれることが多く，妊娠が判明した時点からの社会的なフォローが可能となるにもかかわらず，その後の育児が，療育手帳の取得の有無に関係なく，家族支援に負うところが極めて大きいという実態が示された。しかしながら，夫や家族からの支援を得られないケースもあり[5]，知的障害のある母親の「子育て支援」ということに焦点化した社会的サービスの充実が今後望まれよう。

次に，保健師の業務にかかわる「子育て支援」の課題をみると，保健師が知的障害のある母親の支援に困難さを最も感じるのは，「生活の質を高める」ことにおいてであった。母親が療育手帳を取得している場合には取得していない場合よりも，その傾向が強かった。これは，療育手帳を取得している母親の「生活能力」における困難度と関連すると推察される。

知的障害のある母親の「子育て支援」にとって望ましい保健師の職務形態を考えるとき，保健師と母親の関係が長期にわたり継続できる体制が重要であることが指摘されていた。これは，とりわけ「子育て支援」が，子どものライフサイクルに伴って育児上の問題が変化していくために，支援の内容が多岐にわたることから，長期の見通しが求められるという特性をもつからと考えられる。しかしながら，このような特性を踏まえた社会的サービスが，現在の療育手帳の取得によって十分に受けることができているとは考えにくい。

保健指導上で必要なものとして保健師が実感しているのは，福祉や教育，医療機関との連携であり，また同じ部署内でのケース会議であった。これは，支援が長期にわたること，また支援の内容が多岐にわたるがゆえに，母子保健担当の保健師だけでは支え切れていないことを示唆しており，知的障害のある母親担当の福祉・保健関係者，地域の福祉担当者，子どもの福祉担当者などが包括的にかかわる必要性が高いと思われた。

謝　辞

本研究は，平成15年度厚生労働科学研究費補助金障害保健福祉総合研究事業「知的障害者の社会参加を妨げる要因の解明とその解決法開発に関する研究」の一部として行われたものである。ここに深謝する。

文　献

1) 井上和久，郷間英世．知的障害者の結婚と性に関する研究．発達障害研究　2001；22(4)：342-353.
2) 秦　安雄．知的障害者の地域生活支援に関する研究―知的障害者の結婚と子育て支援について，ゆたか福祉会の事例から―．日本福祉大学社会福祉論集　2000；103：1-52.
3) 全日本手をつなぐ育成会．知的障害者子育て支援研究事業　親になる．手をつなぐ号外　1999.

4) 木戸久美子，林　隆．知的障害のある女性への育児支援に関する実態調査．山口県立大学看護学部紀要 2002；6：45-53.
5) 山崎美貴子，山下道子，山下興一郎他．知的な障害をもつ母親の子育てに対する支援の実証的研究―母子生活支援施設の利用者への聞き取り調査を通して―．安田生命社会事業団研究助成論文集　2000；36：76-85.
6) 寺川志奈子，小枝達也，溝口由美．知的障害のある母親への子育て支援の課題―母子担当保健師へのフォーカス・グループ・インタビューから―．鳥取大学教育地域科学部紀要　2003；5(1)：13-23.
7) Koeda T, Terakawa S, Mizoguchi Y. The present situation and problems of health examination for infants in Japan. The 16th Asian Conference on Mental Retardation Proceedings　2003；23-27.
8) Feldman MA, Ducharme JM, Case L. Using self-instructional pictorial manuals to teach child-care skills to mothers with intellectual disabilities. Behavior Modification　1999；23(3)：480-497.

＝原著論文＝

脆弱X症候群に対する診断的検査法の指針と疫学的調査の必要性

堀口　寿広　　加我　牧子　　稲垣　真澄

要旨　全国の知的障害関係施設，病院などを対象として，①過去1年間の脆弱X症候群の検査数および診断確定数，②利用した検査方法，③検査を考慮する所見，④検査の目的，⑤検査の説明と同意の方法について調査した．染色体あるいは遺伝子検査は543例に行われ，診断が確定した数は20歳以上の3例を含む9例（実施検査件数の1.6%）であった．精神遅滞，特徴顔貌，自閉症状などが検査実施の動機として考慮され，検査目的の多くは原因診断であった．回答医師の半数以上は「説明と同意」の様式を採用していたが共通のものではなかった．成人期に初めて脆弱X症候群が確定診断される場合があることに留意し，わが国独自の検査指針を確立し，正確な有病率を調査する必要があると思われる．

見出し語　脆弱X症候群，遺伝子検査，染色体，説明と同意（インフォームド・コンセント），精神遅滞

はじめに

精神遅滞（mental retardation，MR）を発症する基礎疾患はDown症候群がもっとも多く，ついで男子における脆弱X症候群（fragile X syndrome：以下FraXと略す）が知られている[1]．海外ではFraXの有病率は出生男児10,000人中4.2人とされ，MRの4.4%（MR男児の6.7%）を占めると報告されている[2]．一方，わが国では一般人口10,000人中約1人，MR男児の0.8%に存在する[3]とされ，実際はさらに少ないともいわれる[4]．検査方法については，従来広く行われてきた葉酸欠乏培地を用いた方法では十分ではないとの指摘[2]もあり，正確な診断のためには遺伝子レベルでの解析が求められている[4][5]．しかし，表現型が明瞭なDown症候群と比べて，FraXは多くの要因によって診断に至らない，あるいは診断が遅れるとの指摘[6]もある．特にわが国では遺伝子診断を進める上で，検査方法に対する利用者（患者および家族）への説明と同意（インフォームド・コンセント）や検査費用，検査を実施できる施設の情報が少ないといった課題[7]もある．したがってこれまでの報告ではわが国の実態を正しく反映しているか不明である．

われわれは，FraXの正確な有病率を全国的規模で明らかにするためにまず，本症候群に関する診断的検査の利用状況と診断の現状を調査し，患者概数の把握を試みた[8]．その結果，医療機関や知的障害関連施設のうち，これまで本症候群の診断検査を利用したことのあるものは18.4%あった．診断確定数はのべ56人（検査実施数の2.2%）であったが，これはあくまでも回答医師が経験した症例数を集計したものであり，患者概数の把握にとどまっていた．すなわち先の調査では年間発生数について正確な情報は得られなかった．

そこで今回われわれは，先の調査およびその後の追加調査で「検査を実施した」と回答した施設・病

国立精神・神経センター精神保健研究所知的障害部

連絡先　〒187-8502　東京都小平市小川東町4-1-1
国立精神・神経センター精神保健研究所
知的障害部（堀口寿広）

（受付日：2003. 11. 20，受理日：2004. 10. 26）

院に対して，過去1年間の検査に限定して改めて調査をし直し，検査の種別，年間利用数，新たに診断の確定した症例数を調査した．また，検査実施を考慮した要因，検査の目的，さらに遺伝子検査を実施する際の説明と同意の様式についてもあわせて調査したので報告する．

I 対象・方法：

調査対象は，先の調査で回答が寄せられた517通のうち「検査を実施したことがある」と回答した95施設（大学病院34施設，その他の病院33施設など[8]）と，日本人類遺伝学会の会員名簿より無作為抽出した同学会会員300人に実施した同様の調査（2002年3月から5月に実施した追加調査で，結果は別途報告予定）で

表1 脆弱X症候群についてのアンケート

先生がこの1年間に実施した、脆弱X症候群の診断的検査についておたずねします。

1．何人くらいの検査を実施又は依頼なさいましたか。
染色体検査____人　遺伝子検査____人　その他（　　）____人

2．その結果、脆弱X症候群の診断がついた方は何人ですか？
_____人（染色体検査で_____人、遺伝子検査で_____人）
診断がついたときの年齢は何歳ですか。
1歳未満____人　1～3歳____人　4～6歳____人
7～11歳____人　12～15歳____人　16～20歳____人　20歳以上____人

3．先生が脆弱X症候群の検査を依頼されるにあたり、考慮されたのは主にどのような特徴・所見でしょうか。下記のうちから当てはまるものをお答えください。
① 知的発達障害（精神遅滞）がある
② 自閉症又は自閉傾向がある
③ 家族歴がある（父　母　兄弟　姉妹：当てはまるものに○をおつけ下さい）
④ 身長
⑤ 顔貌
⑥ 睾丸
⑦ その他
（　　）

4．先生が検査を依頼なさるとき、ご家族には主にどのように説明なさっておいででしょうか。当てはまるものをお選びください。（複数回答可）
① 原因診断のため
② このお子様ご本人の教育や進路を考えるため
③ ごきょうだいの将来の参考にするため
④ その他
（　　）

5．遺伝子検査を依頼するときに検査の説明書・同意書がございますか
① 施設や病院で決まっている
② 自分で作成している
③ 口頭で充分説明して同意を得ている
④ その他
（　　）

6．その他、ご意見ご感想などございましたらお書きください。（裏もお使いください。）

「現在あるいは過去にFraXの対象児・者を診療したことがある」または「検査を実施したことがある」と回答した59人を合わせた154施設・人である．このうち回答に記名のあった145の対象施設および対象者に調査の趣旨を説明し，協力を求める文章と調査用紙（表1），切手不要の返信用封筒を郵送して回答を依頼した．期間は2002年10月～2003年2月とした．

質問項目は，①最近1年間のFraXに関する染色体検査，遺伝子検査，そのほかの検査の利用数および，②各検査によるFraXの診断確定者数，③診断確定者の年齢層，④検査を考慮する対象児・者の特徴や所見（複数回答），⑤検査を実施する目的・検査の目標（複数回答），⑥遺伝子診断を実施する際の説明と同意のための手続き・様式についてからなる．加えて，⑦感想や意見などの自由記述欄を設けた．なお，回答施設の所在地や施設名，回答者名の記載は任意とした．

Ⅱ 結　　果

101通の回答（回収率69.7%）が寄せられ，53通に施設名や回答者名の記載があった．記載のあった回答者の所属施設は大学病院小児科11通（10.9%），公立の医療・療育センター等11通（10.9%），小児科以外の大学の講座等7通（産婦人科1通を含む：6.9%），知的障害児施設6通（5.9%），国立病院小児科4通（4.0%）などであった．

1. 検査の実施数について

本症候群の診断のために染色体検査を「最近1年間に」実施したとする回答は51件（50.5%）であり，遺伝子検査は12件（11.9%），その他の検査は0件であった．染色体検査は414例（10～20例など不確定数を記載した回答4通は集計せず実施数の分布を表わす図1に示した）で実施され，遺伝子検査（129例）と合わせて543例で検査が行われていた．そして，検査を行った回答者一人あたり染色体検査は平均8.8人に，遺伝子検査は平均10.8人で実施していた．

2. 診断確定例数について

染色体検査確定者は各回答者1例ずつ，計3例であった．遺伝子検査では2回答で確定者があり，それぞれ1例と3例の計4例が確定した．各検査の実施数に対する確定者の数を図1に示した．確定者のあった回答者の所属施設は大学病院1，その他大学1，知的障害児通所施設1，その他（無記入）2であった．各回答者において検査間での症例の重複はなく，検査法未記載の回答1件（2例）と合わせて，最終的に回答6件（9例）の確定例であった．した

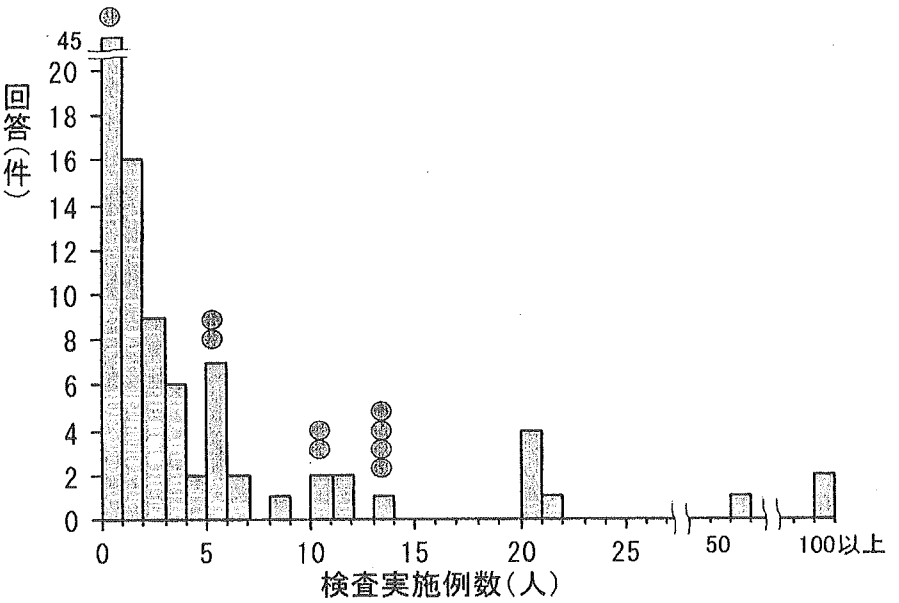

図1　染色体および遺伝子検査の実施例数と診断確定例の分布

棒グラフは染色体検査および遺伝子検査を実施した合計例数（人）について，回答医師の頻度（件）を表わす．実施例数「1～2」などの不確定な数値は最大の値をとった．図中の円（●）は診断確定例を表わす．円の数が，円の位置する検査実施例数に対する陽性者数（人）を表わす．

がって検査の陽性率は染色体で0.72%，遺伝子で3.1%あった．

3．確定した症例の年齢層

記載のあった7例の内訳は1～3歳が1例，4～6歳が3例，20歳以上が3例であった．したがって9例のうち少なくとも4例（44.4%）は6歳未満であった．

4．検査を検討する所見・特徴について

「知的発達障害」がもっとも多く（74件，この質問への回答77件の96.1%），「顔貌」（53件，68.9%），「自閉症または自閉傾向」（45件，58.4%），「家族歴」（30件，39.0%），「睾丸」（28件，36.4%），「身長」（12件，15.6%）であった．その他の自由回答は「男児である」（2回答，2.6%）などであった．

「家族歴」という回答のうち，検査対象児・者以外にMRがみられる人物（複数回答）は「兄弟・姉妹」の同胞（そのうち「姉妹」は2件）がもっとも多く（12件，11.9%），「母親」5件（5.0%），「父親」3件（3.0%），「父の弟（父方叔父）」が1件あった．

5．検査を検討する理由・検査目的について

もっとも多かったのは「原因診断のため」（76件，75.2%）であり，「教育や進路を考えるため」（27件，26.7%），「きょうだいの将来の参考にするため」（18件，17.8%）がつづいた．その他の自由回答には「療育の関わりの限界を知るため」「母方に保因者がいる可能性を知るため」が各1件あった．

6．遺伝子検査を実施する際の説明と同意について

同時に二つの項目を選択した回答が3件あり，それぞれを個別の回答として計数した．この質問項目への全回答80件のうちもっとも多かったのは「口頭で充分説明して同意を得ている」（31件，回答80件の38.8%）であり，その他「施設や病院で様式が決まっている」（23件，28.8%），「自分で作成」（16件，20.0%），「その他」（10件，12.5%）であった．「その他」には「以前所属していた大学のものを用いる」「別の疾患用の書式を用いる」といった意見のほか「親がしてくれる」「用いていない」とするものもあった．

7．自由記述について

自由記述欄に何らかの回答をしたものは全回答者のうち38人（37.6%）であり，そのうち20件が「以前は検査していたが今はしていない」「該当者がいない」などさまざまな理由から検査の実施について消極的な意見であり，その他「大学に依頼している」といった他施設との連携で検査を実施している（検査する場合は外部に依頼する）という意見が5件（13.2%），「遺伝子検査をスムーズに依頼できる施設を知りたい」「家族向けの説明書がほしい」といったFraXおよび検査についての情報を求める意見が3件（7.9%）あった．また「検査料と診断との関係で積極的に勧められない」と，検査の経済的負担に言及した回答が1件あった．

Ⅲ 考 察

今回の調査では，1年間において回答施設のうち約半数はFraXの染色体検査を，1割が遺伝子検査を実施していた．双方を実施した施設もあった．また，染色体検査は総計400例を超える例で，遺伝子検査が100例を超える例で実施されていた．すでに述べたように2割近くの医療機関や施設がFraXの診断検査を利用した経験があり[8]，したがって，FraXの診断検査は発達障害の診療において利用頻度が必ずしも低いものではないと考えられる．

そして1年間で新たに9例の確定例があり，年齢は6歳未満が多いことがわかった．もちろん今回の調査は特定の地域でのコホートを対象としたものではなく，さらに調査対象以外の機関でも検査が実施されているであろうことや，さまざまな理由から検査が行われていない例が多いといった背景を考慮すると，われわれの推計は疫学的な年間発生数とよべる厳密なものではない．しかし，今回の結果は，これまでFraX有病率は人種・民族による差はほとんどない[9]とされてきたものの，杉江らの指摘[4]のようにわが国のFraX発生率は欧米に比べて低い可能性を示している．有病率の国際的な比較のためにも，今後より多くの施設からの検査情報を集積する必要がある．

回答医師が本症候群の検査を検討する特徴や所見にはMRの他に，顔貌や自閉傾向があげられた．今回の結果はFraXの場合，家族歴よりもむしろ，特定の顔貌を有しMRが認められる場合に染色体や遺伝子検査が考慮される傾向を示している．身長や睾丸の大きさに比べて顔貌は年齢に応じた客観化が困難な指標であり，診察者の経験によるところが大きいであろう．たとえば近年ロボット工学ではヒト顔貌を数量データ化して三次元的に特定集団の顔貌の

傾向を見い出す手法も開発されている[10]．今後このような客観的な方法により本症候群の顔貌について指標が作成されることが診断の一助となるかもしれない．

遺伝子検査実施の様式については何らかの書式を用意しているという回答が半数近くであった．すなわち，多くの医師が検査の実施にあたり保護者への説明と同意を行う方法を確立していたと言える．しかし，一方で4割近くの医師が依然として書式を用いずに検査を行っている現状も明らかとなった．

各疾患の診断治療指針（ガイドライン）は実証に基づいて（evidence-based）作成されることが求められている．①検査の妥当性，②普及し利用可能かどうか，③実際に利用されているか，④実際の診療に用いた結果はどうであったかが検証されなければならない[11]．また，小児神経疾患における遺伝子診断，特に保因者診断には自己決定の尊重を最重要視したカウンセリングパラダイムが求められている[12]．アメリカのFraXの診断ガイドライン[13]では，①原因不明のMRやその他の発達障害を検査の対象とすること，②原因不明のMRの家族歴がある場合は保因者診断をすること，としている．今回，図1が示すように確定例数は検査実施数に必ずしも比例するものではなかった．また，遺伝子検査には除外診断のために実施するものもあるため，検査実施数と確定例数との比率のみで検査の有効性を論じることは十分ではないであろう．今後本症候群の研究を蓄積し，わが国でもFraXのための診断検査法のガイドラインづくりが求められる．その際，例えば年少児の原因診断に加えて年長例の認知機能や心理特徴を評価できることや，カウンセリングが円滑に行われて本症候群の診断技術の向上につながるのみでなく，療育・訓練に直接役立つことが期待される[14]．

本調査は厚生労働省厚生労働科学研究事業（こころの健康科学研究事業）「遺伝性精神遅滞症脆弱X症候群の分子機構解析とその治療への応用」（主任研究者 塩見春彦 徳島大学教授）の一部として行われた．調査にあたり杉江秀夫先生（浜松市発達医療総合センター小児科），難波栄二先生（鳥取大学遺伝子実験施設）に貴重なご助言を賜りました．また，調査にご協力いただいた諸先生方に改めて御礼申し上げます．

文　献

1) 植松　貢，山形崇倫，津留智彦，諏訪清隆，桃井真里子．精神薄弱児施設における精神遅滞の原因と脆弱X症候群の遺伝子診断スクリーニング．小児科診療 1999;**62**:267-70.
2) Elbaz A, Suedois J, Duquesnoy M, Beldjord C, Berchel C, Merault G. Prevalence of fragile-X syndrome and FRAXE among children with intellectual disability in a Caribbean island, Guadeloupe, French West Indies. *J Intellect Disabil Res* 1998;**42**:81-9.
3) Nanba E, Kohno Y, Matsuda A, et al. Non-radioactive DNA diagnosis for the fragile X syndrome in mentally retarded Japanese males. *Brain Dev* (*Tokyo*) 1995;**17**:317-21.
4) 杉江秀夫，杉江陽子．脆弱X症候群の臨床像．脳の科学 2002;**24**:1099-105.
5) Inoue SB, Siomi MC, Siomi H. Molecular mechanisms of fragile X syndrome. *J Med Invest* 2000;**47**:101-7.
6) Stoll C. Problems in the diagnosis of fragile X syndrome in young children are still present. *Am J Med Genet* 2001;**100**:110-5.
7) 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 2002;**34**:313-7.
8) 堀口寿広，加我牧子，稲垣真澄．脆弱X症候群に対する診断的検査の実態調査：わが国における患者数の推測．脳と発達 2003;**35**:297-303.
9) アメリカ疾病管理センター（CDC）ホームページ（http://www.cdc.gov/genomics/hugenet/factsheets/FS_FragileX.htm）（アクセス日 2004年1月22日）
10) 原　文雄．人工感情をそなえた顔ロボットで機械とヒトのコミュニケーションを．Newton 1997;**7**:40-1.
11) 福井次夫．EBMと診療ガイドライン．福井次夫，編．からだの科学増刊：EBM診療ガイドライン解説集．東京：日本評論社，2003:2-6.
12) 福嶋義光．小児神経疾患とカウンセリング．脳と発達 2003;**35**:285-91.
13) Maddalena A, Richards CS, McGinniss MJ, et al. Technical standards and guidelines for fragile X:the first of a series of disease-specific supplements to the standards and guidelines for clinical genetics laboratories of the American College of Medical Genetics. Quality Assurance Subcommittee of the Laboratory Practice Committee. *Genet Med* 2001;**3**:200-5.
14) 堀口寿広，稲垣真澄，加我牧子，杉江秀夫．脆弱X症候群と発達障害：認知機能の特徴．原　仁，編．発達障害医学の進歩．東京：診断と治療社，2004;**16**:45-51.