

## <各論 I 1. 発達障害 2) 精神遅滞>

### 1, 概要

精神遅滞は英語 **mental retardation** の訳である。発達期(おおむね18歳まで)に発症し、知的機能障害 (IQ70 以下) があり、日常生活において年齢から期待される状況に比して何らかの適応に困難がある状態をいう。

### 2, 疫学

- 1) 発症率：平均 IQ の標準偏差以下と考えると概算で人口の1% (~2%) となる。
- 2) 性差：軽度精神遅滞では男：女=2:1、重度精神遅滞では男：女=1.5:1
- 3) 好発年齢：生来性の場合が多いが、重度精神遅滞では乳児期までに明らかになる。軽度の場合でも3歳までには何からの形で明らかになる場合が多い。脳外傷や脳炎髄膜炎など後天性脳障害によるものは年齢を問わず疾患の好発年齢による。
- 4) 遺伝性・家族性：家族性の精神遅滞は多因子遺伝の場合が多い。染色体異常症は精神遅滞を起こしやすく、メンデル遺伝による遺伝形式はX連鎖性、常染色体優性、常染色体劣性いずれも存在する。

### 3, 成因

- 1) 出生前に成因があるもの：染色体異常、遺伝子異常、奇形症候群、子宮内発育環境によるもの
- 2) 出生後に成因があるもの：周産期脳障害、中枢神経感染症、内分泌代謝疾患、社会的・環境的なものによるもの
- 3) 成因が不明のもの：自閉症を含む広汎性発達障害、特発性、家族性

#### <重症度による成因の違い>

軽度精神遅滞は多因子遺伝が推測される家族性の場合や社会的環境的なものが推測されるが成因の明らかでない場合が半数近くを占め、その他に脳障害、染色体異常、奇形症候群、内分泌代謝疾患などが成因となる。一方重度精神遅滞は染色体異常(ダウン症候群など) 遺伝子疾患(脆弱X症候群など)、中心神経系奇形、周産期や発達期での脳傷害など成因が明らかなものが多い。

### 4, 診断基準 (DSM IV)

以下の3項目を満たすこと

- A. 知的機能障害：知能検査において70以下のIQ。IQの測定が困難な幼児では知的機能が明らかに平均以下である臨床的判断による。
- B. 適応機能の欠落または不全が下記の2つ以上の生活面で認められる。すなわち意思伝達・自己管理・家庭生活・対人技能・地域社会資源の利用・自律性・学習能力・仕事・余暇・健康・安全。
- C. 発症が18歳未満。

#### <重症度の分類>

軽度精神遅滞：IQ 55-70

中程度精神遅滞：IQ 40-55

重度精神遅滞：IQ 25-40

最重度精神遅滞：IQ < 25

## 5. 鑑別診断

1) 妊娠歴、既往歴、家族歴の聴取：妊娠中の嗜好品（酒など）や薬物（抗てんかん剤など）摂取歴、妊娠中の母親の健康状態・合併症（糖尿病、感染症、発熱など）。家族歴では同胞、両親その他親族の学業成績、職業、可能なら IQ の聴取。親族の流産、不妊、原因不明の乳児死亡の有無などは遺伝的疾患による精神遅滞の可能性を示唆する。

2) 理学的所見：頭囲測定とその成長曲線。脳形成異常を示唆する頭部顔面の奇形の有無。大奇形（場合によっては内臓器の超音波検査を行う）、小奇形、皮膚所見（白斑、カフェオレ斑、血管腫の有無など）。

3) 検査：臨床的に有用と考えられた場合、十分な保護義務者の同意を得た後、以下の検査を施行する。

(1) 染色体検査：一般的な G-染色法などのほかに場合によっては高精度分染法も考慮する。分染法技術の進歩により異常検出率は高くなってきており、過去の染色体検査が正常であったり、奇形症候群など染色体異常を示唆する臨床的所見に乏しかったりしても、異常が認められる場合がある。

(2) 染色体モザイク：胎生期に皮膚へ分化するクローンの拡張方向を示す Blaschko 線に沿った皮膚色素異常を呈する精神遅滞の場合などでは、白血球による染色体検査が正常でも、色素異常を示す皮膚の線維芽細胞では異常染色体を示す場合がある。

(3) FISH(fluorescent in situ hybridization)：いくつかの精神遅滞を示す症候群では FISH によって診断を確定できるものがある。例として、Williams 症候群(7q11.23)、Prader-Willi 症候群(15q11-13)、Angelman 症候群(15q11-13)、22q11.2 欠失症候群(22q11.2)、Smith-Magenis 症候群(17q11.2)、Miller-Dieker 症候群(17q13.3)、Wolf-Hirschhorn 症候群(4p16.3)など。また、原因不明の中程度以上の精神遅滞の 7 - 8% にテロメア領域の異常が FISH 解析などによって示される。

(4) 遺伝子検査：

脆弱 X 症候群：典型的な兆候（長い顔・大きな耳・扁平な足、巨大睪丸、手指の過伸展など）がなくても、原因不明の精神遅滞で FMR1 遺伝子の CGC コドンの繰り返し配列の異常増加を認める場合がある。男児に多いが、比較的軽度の女兒の精神遅滞にも遺伝子異常を認める場合がある。また家族歴のある女性は保因者である可能性のあることを考慮してカウンセリングを行う。

Rett 症候群：原因不明の中程度以上の精神遅滞女兒には Rett 症候群を鑑別するため、MECP2 遺伝子の検索が考慮される。

(5) 内分泌代謝検査：内分泌代謝異常を成因とする精神遅滞は 3 - 7% である。

甲状腺ホルモン検査は新生児期に施行され正常であれば、あらたに施行する必要性に乏しい。

臨床的に代謝疾患を示唆する所見がない場合、原因不明の精神遅滞の検査として代謝スクリーニング検査を施行しても陰性となる場合がほとんどである。代謝スクリーニング検査として血中アミノ酸分析、尿中有機酸分析、ムコ多糖類分析、乳酸、ピルビン酸、尿酸、

アンモニア、極長鎖脂肪酸、アシルカルニチン分析などがある。

体重増加不良、失調、小脳症状、網膜色素異常、低緊張、臓器腫大などがみられれば CDG(carbohydrate-deficient glycoprotein)異常症を疑い antithrombinⅢ活性、トランスフェリン糖鎖分析を施行する。

鉛中毒は軽度の精神遅滞を来す。

(6) 画像検査：CT よりも MRI を施行することが推奨される。

(7) 脳波：てんかんの既往のない精神遅滞には診断的意義はない。

(8) 聴力検査：言語遅滞を示す精神遅滞の評価としてまず施行されるべき検査である。

(9) 視覚検査：斜視、近視、白内障など眼科的所見のある場合に施行すべき検査である。

## 6, よくみられる合併症・併存症

1) 社会的・対人関係の障害を認める。

2) 行動異常：多動、寡動、攻撃的行動、自傷行為、異食症、反すう異常、常同運動。

3) 精神異常：抑うつ状態を伴い、睡眠障害、食欲異常となる。

4) てんかん：約 20%に認められる。

## 7, 経過

成因によるが、乳児期では健診で運動発達の遅れを指摘されていることが多い。幼児期となると言葉の遅れが明らかとなる。学童期となり、学習上の困難さで判明する場合もある。学校生活での適応障害から不登校となることが少なくない。中程度以上の精神遅滞では半介助ないし全介助が必要である。軽度精神遅滞では訓練により自立生活ができる場合もある。

## 8, 治療、介入

1) 成因に対する治療

2) 合併症に対する治療

3) 教育：1歳までは主に家庭内での両親からの遊びを通じでの教育が中心となる。2歳以上となれば障害児集団療育のための通園施設に参加し、可能であれば保育所に通所することにより社会的適応性を早期から訓練することが望ましい。就学期では普通学級、特殊学級、そして特別支援学校の選択があるが、本人、両親そして指導する側で充分議論した上で、その程度に合わせた選択をすべきである。

(山内秀雄)

## <各論 I 1. 発達障害 4) 広汎性発達障害>

### 1, 概要

社会的相互交渉の質的異常, コミュニケーションの質的異常, および興味の限局と反復的行動のパターンを特徴とする発達障害群。DSM-IV(1994)では, 最も典型的な「自閉性障害」, 言語発達の良好な「アスペルガー障害」, 女兒にみられる「レット障害」, 特徴的な経過の「小児期崩壊性障害」, および「特定不能の広汎性発達障害 (非定型自閉症を含む)」の下位分類が設定されている。必ずしも広汎な領域に発達の異常がみられるとは限らないことから, 「広汎性」の呼称は適切ではないとの批判がある。また, 現行の下位分類設定はその妥当性に十分な根拠がないとの指摘がある。これらの理由により, 最近ではこの障害群を総称して「自閉症スペクトラム障害」と呼ぶ研究者が増えている。

### 2, 疫学

- 1) 発生率 自閉性障害が 0.3~0.5%, 広汎性発達障害全体で 1%以上。
- 2) 性比 男:女=2~3:1, レット障害は女兒のみ
- 3) 好発年齢 発達の異常に気づかれるのは乳幼児期
- 4) 遺伝性 なんらかの遺伝因子の関与が推定される

### 3, 成因

レット障害がメチル化 CpG 結合蛋白 2 遺伝子 (MeCP2) の変異に起因することが近年報告された。他の下位分類の成因については不明であるが, 不適切な養育などによる心因ではなくなんらかの脳機能障害が根底にあると考えられている。

### 4, 診断基準 (DSM-IV)

#### 1) 自閉性障害

A. (1), (2), (3)から合計 6 つ以上, うち(1)から 2 つ, (2)と(3)から 1 つずつ以上を含む

#### (1) 社会的相互交渉の質的異常

- (a) 社会的相互交渉を調節する非言語的行動の異常
- (b) 発達水準相応の仲間関係を形成できない
- (c) 楽しみ, 興味, 達成感を他者と分かち合おうとする行動の欠如
- (d) 社会的, 情緒的相互性の欠如

#### (2) コミュニケーションの質的異常

- (a) 話し言葉の発達が遅れるか欠如し, 身振りなど他の手段で補おうともしない
- (b) 言葉を読んでも, 会話を開始し維持できない
- (c) 言葉使いが常同的で反復的, または独特である
- (d) 発達水準相応の変化に富み自発的なごっこ遊びや社会的な模倣遊びの欠如

#### (3) 限定され反復的で常同的な行動, 興味, 活動のパターン

- (a) 常同的で限られたパターンの興味に極度に没頭する
- (b) 特定の機能的でない決まりごとや儀式にかたくなにこだわる
- (c) 常同的で反復的な衝動的運動
- (d) 物の一部分に持続的に没頭する

- B. 3歳前から、社会的相互交渉、コミュニケーション、象徴あそび・想像的あそびのいずれかに発達の異常がある
  - C. レット障害または小児期崩壊性障害ではうまく説明されない
- 2) アスペルガー障害
- A. 社会的相互交渉の質的異常  
自閉性障害のA(1)の(a)～(d)と同じ4項目中2つ以上
  - B. 行動、興味および活動の、限定的、反復的、常同的な様式  
自閉性障害のA(3)の(a)～(d)と同じ4項目中1つ以上
  - C. 社会的、職業的、または他の重要な領域における機能の臨床的に著しい障害を引き起こしている
  - D. 臨床的に著しい言語の遅れがない(例: 2歳までに単語を用い、3歳までにコミュニケーション的な句を用いる)
  - E. 認知の発達、年齢に相応した自己管理能力、(社会的相互交渉以外の)適応行動、および小児期における環境への好奇心について臨床的に明らかな遅れがない
  - F. 他の特定の広汎性発達障害または統合失調症の基準を満たさない
- 3) レット障害
- A. 以下のすべて
    - (1) 明らかに正常な胎生期および周産期の発達
    - (2) 明らかに正常な生後5ヵ月間の精神運動発達
    - (3) 出生時の正常な頭囲
  - B. 正常な発達の期間の後に、以下のすべてが発症する
    - (1) 生後5～48ヵ月の間の頭部の成長の減速
    - (2) 生後5～30ヵ月の間に、それまでに獲得した合目的な手の技能を喪失し、その後常同的な手の動きが発現する
    - (3) 経過の早期に社会的関与の消失(社会的相互交渉は後に発達することがしばしばある)
    - (4) 歩行と体幹の動きの協調不良
    - (5) 重症の精神運動制止を伴う重篤な表出性および受容性の言語発達障害
- 4) 小児期崩壊性障害
- A. 生後少なくとも2年間は正常に発達する
  - B. 以下の少なくとも2つの領域における、以前に(10歳以前に)獲得された技能の臨床的に著しい喪失
    - (1) 表出性または受容性言語
    - (2) 対人的技能または適応行動
    - (3) 排便または排尿の機能
    - (4) 遊び
    - (5) 運動能力
  - C. 以下の少なくとも2つの領域における機能の異常
    - (1) 社会的相互交渉の質的異常
    - (2) コミュニケーションの質的異常
    - (3) 運動性の常同症や衝動性を含む、限定的、反復的、常同的な行動、興味、活動のパターン

- D. 他の特定の広汎性発達障害または統合失調症ではうまく説明されない
- 5) 特定不能の広汎性発達障害（非定型自閉症を含む）

社会的相互交渉の発達の異常，コミュニケーションの異常，常同的な行動，興味，活動のパターンが存在するが，特定の広汎性発達障害，統合失調症，分裂病型人格障害，回避性人格障害の基準を満たさない

## 5, 鑑別診断

### 1) 選択性緘黙

選択性緘黙では，社会的状況によっては適切なコミュニケーション能力を示すことができる。広汎性発達障害におけるコミュニケーションは，社会的状況によらずあらゆる場面で異常である。

### 2) 注意欠陥／多動性障害

注意欠陥／多動性障害では不注意，多動，衝動性が持続性にみとめられる。実際の臨床においては広汎性発達障害と注意欠陥／多動性障害の両者の特徴がみとめられる場合が少なくない。現行の診断基準（DSM-IV, ICD-10）では，このような場合に合併／併存とはせず広汎性発達障害の診断を優先するよう定められている。

### 3) 統合失調症

小児期発症の統合失調症では，数年間の正常な発達を遂げた後に幻覚，妄想，解体した思考などの特徴的な状態を発症する。ただし，広汎性発達障害に統合失調症を併記してもよい。

### 4) 発達性言語障害

表出性言語障害および受容一表出混合性言語障害では，言語の障害はあるものの社会的相互交渉および常同的な行動，興味，活動のパターンがみられない。

## 6, よくみられる合併症・併存症

### 1) 知的障害

標準化された知能検査では，広汎性発達障害全体の半数弱において遅滞が認められる。

### 2) てんかん

自閉性障害では，約3分の1の症例において成人するまでにてんかん発作が認められる。知的障害を伴う症例に多い。

## 7, 経過

### 1) 乳幼児期

3歳より前の状態については，研究者が直接確かめることのできる情報が限られている。近年のホームビデオを用いた研究では，乳児期より呼名への反応などの社会的相互交渉が出現しにくいとの報告が多いが，それが広汎性発達障害に特異的な所見であるとは証明されていない。1歳半頃になると，他者と関心ごとを共有しようとする前言語的コミュニケーションである「合同注意」の欠如などによって早期発見が可能であることが示唆されている。2歳代までは限定され反復的で常同的な行動，興味，活動のパターンが十分には出現しないため，広汎性発達障害に特徴的な行動所見がすべて揃うのは3歳前後であることが多い。いったんは順調に獲得した発話などの機能が1歳代後半に消失する現象（「折れ線現象」「セットバック」「退行」などと呼ばれる）が，約2割の症例にみられる。

基本症状（社会的相互交渉の質的異常，コミュニケーションの質的異常，限定され反復的で常同的行動，興味，活動のパターン）が最も顕著となるのは4歳～6歳頃である。

## 2) 学童期

基本症状は，青年期～成人期に至るまでなんらかの形で持続する。しかし，適切な治療的介入を受ければ学童期にある程度改善することは可能である。一方，知的障害の程度は幼児期後期以降には変動のない場合が多い。知的な遅れのない症例では，微妙なニュアンスを含むコミュニケーションや通常は暗黙裡に獲得する社会的ルールをうまく獲得できないため，学童期以降にむしろ社会的行動における奇妙さが顕著となる場合がある。

## 3) 青年期以降

知的障害を伴う例では福祉的支援を生涯にわたって受け続けることが多く，職業をもち自立した生活が可能となる例は少ない。しかし，本人の特性（とくに限定され反復的な行動や興味のパターン）を日課，作業，余暇活動においてうまく活用することにより，福祉的支援を受けながらも安定した生活を送る例が増加している。知的な遅れのない場合，かつては予後良好と考えられていたが，近年では青年期以降にいじめの対象となる例や反社会的行動を示す例などが報告され，必ずしも予後良好とは限らない。

# 8, 治療・介入

## 1) 教育的アプローチ

原因と脳機能障害のメカニズムが解明されていない現在，最も確実な治療法とされる。わが国では，医療や福祉の領域では「療育（治療教育）」，学校教育の領域では「特別支援教育（特殊教育）」と呼ばれる。

## 2) 早期介入

早期発見技術が近年向上し，世界各地で早期介入が試みられている。臨床の現場では早期介入により転帰が改善するとの感触が得られており，今後は科学的エビデンスの蓄積が求められる。

## 3) 薬物療法

広汎性発達障害特有の社会的相互交渉の異常，コミュニケーションの異常，固執などの基本症状が改善する薬は，今のところない。しかし，併発しやすい症状（パニック，興奮，不眠）などに対しては，抗精神病薬や抗不安薬，睡眠導入薬が補助的に用いられる。

(本田秀夫)

## <各論 I 1. 発達障害 4) 特異的発達障害・学習障害>

### 1, 会話及び言語の特異的発達障害

- 1) 概要: 小児における特異的言語障害は、特異的言語発達遅滞と言い換えることもでき、表出性言語遅滞と受容性言語遅滞に大別する。
- 2) 疫学: 言語遅滞は以前より、学童の 3~5%にみられるとされてきたが、特異的言語障害の有病率は分かっていない。男児に比較的多い。第 2 子に多いことも指摘される。
- 3) 成因: あきらかな原因は不明。表出性言語遅滞は男児に多い点から、言語発達の性差や遺伝的な要因が示唆される。

### 4) 診断基準 (DSM-IV-TR, 2000 年):

#### <表出性言語障害>

- A. 表出性言語発達についての個別施行による標準化された検査で得られた得点が、非言語的知的能力および受容性言語の発達の得点に比して十分に低い。この障害は、著しく限定された語彙、時制の誤りをおかすこと、または単語を思い出すことや発達の適切な長さや複雑さを持つ文章を作ることの困難などの症状により臨床的に明らかになるかもしれない。
- B. 表出性言語の障害が、学業的または職業的成績、または対人的コミュニケーションを妨害している。
- C. 受容-表出混合性言語障害または広汎性発達障害の基準を満たさない。
- D. 精神遅滞、言語-運動または感覚器の欠陥、または環境的不備が存在する場合、言語の困難は通常それに伴うものより過剰である。

#### <受容-表出混合性言語障害>

- A. 受容性および表出性言語発達についての、個別施行による標準化された検査で得られた得点が、非言語性知的能力の標準化法で得られたものに比して十分に低い。症状は、表出性言語障害の症状および単語、文章、特定の型の単語、例えば、空間に関する用語の理解の困難を含む。
- B. 受容性および表出性言語の障害が、学業的または職業的成績、または対人的コミュニケーションを著しく妨害している。
- C. 広汎性発達障害の基準を満たさない。
- D. 精神遅滞や言語-運動または感覚器の欠陥、または環境的不備が存在する場合、言語の困難がこれらの問題に通常伴うより過剰である。

基本症状: 非言語的な知的発達に正常であるが言葉の表出の遅れ、すなわち 2 歳過ぎでも有意語のないもの、3 歳時点で 2 語文のないものは言語遅滞と考える。表出性言語遅滞では言葉の理解は良好である。2 歳までに簡単な指示に従えないときに受容性言語遅滞と考える。3 歳以上の児童における言葉の理解力は、絵画語い発達検査法 (PVT) や ITPA 言語学習能力診断検査の聴覚言語項目 (ことばの理解、類推、表現) で測ることができる。なお、DSM-IV-TR で受容性言語遅滞は受容-表出混合性言語障害と表されており、言語の意味理解の悪いもの、言語音や環境音の認知の悪いものに分けられる。

- 5) 鑑別診断: 難聴、知的障害や広汎性発達障害 (自閉症) による言語遅滞。環境要因による言語遅滞。



6) 合併症・併存症：幼児期には言語発達遅滞のみであっても、年長になり学習障害、注意欠陥／多動性障害を伴う場合がある。

7) 経過：表出性言語遅滞は比較的予後良好であるが、受容性言語遅滞は言語理解の発達について就学後まで経過を追う必要がある。知能検査が必要となる場合もある。学習面での適応状態や友だち関係が保てるか、遊びのルールや状況の理解に困難さがないか尋ねる。学童期以降、学習障害、高機能広汎性発達障害、注意欠陥／多動性障害の要素がみられないか、注目する。

8) 治療・介入：個別的な言語訓練を行い、言語理解と表出の発達を確認していく。定期的な診察を行い、社会性や対人関係の問題がないか、集団での適応障害をきたしていないかどうかを評価する。

## 2. 学習障害

1) 概要：学習障害としては、医学的に明確な定義がない。疾患単位として読字障害（発達性読み書き障害）、算数障害があげられる。教育学的に学習障害は、全般的な知的発達に遅れがないものの、聞く、話す、読む、書く、計算する又は推論する能力のうち特定のものの習得と使用に著しい困難を示す様々な状態を指し（文部科学省の定義）、中枢神経系の何らかの機能障害が推定され、視覚障害、聴覚障害、知的障害、情緒障害などの障害や、環境的な要因が直接の原因となるものではない。また、学習意欲が充分あることが前提であるが、不成功体験が多くなると二次的に意欲低下を来すこともある。

2) 疫学：文部科学省の全国小中学校調査により、通常学級で読字、書字、計算の困難のため支援を要する児童・生徒は4.5%存在するとされる。医学的な学習障害の有病率は分かっていないが、サブタイプでは読字障害（発達性読み書き障害）がもっとも多い。

3) 成因：明らかな原因は分かっていない。海外では読字障害の家系例が報告されており、遺伝的要因が疑われる。

4) 診断基準（DSM-IV-TR, 2000年）：

### <読字障害>

- A. 読みの正確さと理解力についての個別施行による標準化検査で測定された読みの到達度が、その人の生活年齢、測定された知能、年齢相応の教育の程度に応じて期待されるものより十分に低い。
- B. 基準Aの障害が読字能力を必要とする学業成績や日常の活動を著明に妨害している。
- C. 感覚器の欠陥が存在する場合、読みの困難は通常それに伴うものより過剰である。

### <算数障害>

- A. 個別施行による標準化検査で測定された算数の能力が、その人の生活年齢、測定された知能、年齢に相応の教育の程度に応じて期待されるものよりも十分に低い。
- B. 基準Aの障害が算数能力を必要とする学業成績や日常の活動を著明に妨害している。
- C. 感覚器の欠陥が存在する場合、算数能力の困難は通常それに伴うものより過剰である。

読み書き能力や計算力について2学年以上の遅滞であること、全般的な知能検査でIQ70以上（正常範囲）であることを確認する。標準学力検査を行い、読み書きについ

ては、文字別（ひらがな、カタカナ、漢字）の1文字や単語の音読、書取りの検査を行い、それぞれ到達度や誤りを評価する。

医学的検査では、末梢視・聴覚機能、脳波検査、画像検査（頭部MRI）を行う。心理検査では、ウェクスラー系知能検査、K-ABC、ITPA、Reyの複雑図形、ReyのAVLT、Frostig視知覚発達検査、標準失語症検査や音韻操作課題等が有用。

5) 鑑別診断：知的障害（精神遅滞）に伴う学習困難や学習不振。緩徐進行性の大脳変性疾患や代謝異常症（副腎白質ジストロフィ、Niemann-Pick病など）。

6) 合併症・併存症：注意欠陥／多動性障害を伴うことがある。また、特異的言語障害、発達性協調運動障害の児童に学習障害を生じることもある。

7) 経過：自然に軽快することはなく、何らかの介入が必要。読字障害（発達性読み書き障害）の機能的障害部位は個人差が大きい。本人にもっとも適した指導法を開発していく必要がある。

8) 治療・介入：学校での具体的支援と言語学的なアプローチが重要。その際、各個人の認知機能すなわち、視覚認知機能、聴覚認知機能や音韻操作機能等の特徴を把握する必要がある。読み書き障害や計算障害に対する医学的介入法はまだ確立していない。併存する注意欠陥／多動性障害、とくに不注意優勢型に対して中枢刺激薬（メチルフェニデート）を使用すると、読字・書字（とくに後者）の改善が得られる場合がある。学習障害児は、心身症や不登校などの適応障害をきたす場合がある。学校（担任教諭、校長、特別支援教育コーディネーター等）と連携をとりながら、予防・対処していくことも必要。

（稲垣真澄）

## <各論 I 1. 発達障害 5) 注意欠陥多動性障害 (ADHD) >

### 1, 概要

これまで、微細脳機能障害 (Minimal Brain Dysfunction; MBD) の一部として知られてきた障害である。MBDの子どもたちの中には、ADHDも含まれていたと考えられるが、他にも、学習障害や高機能広汎性発達障害 (知的障害を伴わない自閉症) の子どもたちも含まれていたことが容易に想像される。これからはDSM-IV-TRなどの診断基準を基本として、客観的に診断していくことが大切である。

ADHDといえはすぐに多動と結びつけてしまいがちだが、後述するDSM-IV-TRの診断基準によると、不注意が中心のタイプと多動性衝動性が中心のタイプ、さらにこれらを混合するタイプに分けられている。不注意タイプの子どものみは見過ごされていることが多いので注意が必要である。

一方、多動に関しては、就学前の児童においては、生理的範囲での多動と見分けがつきにくいことが多く、判断する際に注意が必要であり、典型的な症例を除くと、多くの場合は小学校入学後に診断されることが多い。

### 2, 疫学

全体では3～5%の有病率で、男女比は4～7対1程度で男性に多く、世界中のさまざまな地域および人種においても、大きな差はないといわれている。一方、上記の型別では、多動性衝動性優勢型で男女比は10対1と、男性優位であるのに対して、不注意優勢型では男女比は1対1と考えられるので、不注意優勢型の女性の存在を見逃さないように。

### 3, 成因

前頭前野における神経伝達物質としてのドパミンが、年齢にあった働きをしていないためではないかと推定されています。確定はされていませんが、シナプスにおけるドパミントランスポーターの機能亢進のため、ドパミンの作用が低下することが原因と考えられている。

一般に考えられてきたような、親のしつけの悪さや本人のわがままが原因ではないことは強調すべきである。

### 4, 診断基準 (表参照)

診断基準として、不注意および多動性衝動性に関するそれぞれ9項目のうち、6項目以上でチェックがつくとADHDを疑う。しかしながら、外来診療では、4項目以上チェックがついた場合にADHDを疑い、保護者から家庭や学校での様子を詳しく聞くようにしている。さらに、Cの除外項目にもあるように、保護者だけの結果から診断することはせず、必ず学校の担当教員にもアンケートに記入してもらい、両者の意見が合致した場合にADHDの診断を進めていくことである。ただし、不注意優勢型の場合、集団では気づきにくく担任が見過ごすことも多いため、この限りではない。

除外項目Eを見ると、広汎性発達障害があればADHDの診断はできない。しかしなが

ら、知的障害を伴わない高機能広汎性発達障害の場合は、実際に合併している子どもたちをよく経験するので、両者の診断を同時に下している専門家も多い。

## 5、鑑別診断

難聴、知的障害、アトピー性皮膚炎、自閉症（広汎性発達障害）、被虐待児では、ADHD類似の多動症状を示す。

## 6、よくみられる併存症ならびに二次障害

併存症として、学習障害、高機能広汎性発達障害、トゥレット障害、発達性協調運動障害、軽度知的障害などがある。それぞれの項を参照のこと。

指導が適切に行われなかった結果としての二次障害がある。それらには、反抗挑戦性障害、行為障害、自尊心の低下、学業成績低下などがある。二次障害に関しては、適切な指導で軽減する可能性のあるものは、教育・医療・福祉・保健が連携して協力する必要がある。

## 7、経過

就学後に多動症状に気づかれやすくなる。多動に関しては、学年が上がるにつれて次第に減少していくのが一般的で、成人で目立つほどの多動で困る人はほとんどいない。

不注意に関しては、成人期まで続くことも多く、思春期あたりに、薬物治療の中止を考慮する場合、不注意症状がどれくらい残存しているのかを確認することが求められる。

## 8、治療・介入

指導の中心は、子どもが自信を持てるように支えることで、そのためにはほめる回数できるだけ増やすことである。その際、できた結果をほめるよりも、努力した過程をほめることが大切。そして叱るときには、「どうしてこんなことをしてしまうの、ダメな子ね」と、人格を否定するのではなく、「あなたのことは大好きだけど、この行動は嫌いです」と、行動を否定する叱り方を心がけることである。

基本的な治療には、薬物治療と非薬物治療がある。薬物治療はあくまでも補助であり、非薬物治療（言いかえれば、家庭や学校での指導）が中心的な治療になる。

薬物療法として、中枢神経刺激剤であるメチルフェニデート（商品名：リタリン、1錠10mg）が頻用される。ADHDの子どもの7～8割で効果が認められ、非薬物療法だけでは十分な効果が得られない場合には、試す価値がある。ただし、保健適応は、ナルコレプシーと難治性うつ病だけである。投与量は、体重1kgあたり0.3mgが目安だが、効果には個人差がある。学齢期には、朝1回1/4錠から開始し、副作用がないことを確かめながら、効果が得られるまで1/2錠、1錠と増量する。有効時間が約4時間と短いため、昼の給食時に服用が必要なこともある。副作用は、食欲不振、嘔気、腹痛などの消化器症状が約1割で認められ、チック症状が誘発されることもある。効果とも関連するが、就寝近くに服用すると不眠が副作用になる。メチルフェニデート以外には、クロニジン、ペモリンなどが使用されることも稀にある。

非薬物療法には、行動療法と環境調整法がある。行動療法には、トークンエコノミー法（良い行いができたときに点数をもらい、悪い行いでは点数が取り上げられるというもので、

最終的に獲得した点数をご褒美と交換できる)やタイムアウト法(はじめに決めておいた行動が規定回数守られない時に、タイムアウトが宣告され、退屈な場所で一定時間過ごす罰則のこと)がある。またアメリカで開発されたペアレントトレーニング(ADHDの子どもを持つ親に指導方法を訓練すること)もある。これら行動療法の最終目的の一つは、ほめられる回数を増やして、子どもたちの自尊感情(自分に自信もつ、あるいは自分を大切に思う心)を高めることである。環境調整法とは、基本的に気が散りやすい子どもたちですので、学業など集中が必要な状況では、周囲にはできるだけ気が散るものをおかないように心がけることを指す。

#### <DSM-IV-TRの診断基準>

A. 1)か2)のどちらか:

- 1) 以下の不注意の症状のうち6つ(またはそれ以上)が少なくとも6か月以上続いたことがあり、その程度は不適応で、発達の水準に相応しないもの:

##### 不注意

- a) 学業、仕事、またはその活動において、しばしば綿密に注意することが、できない、または不注意な過ちをおかす。
  - b) 課題または遊びの活動で注意を持続することがしばしば困難である。
  - c) 直接話しかけられたときにしばしば聞いていないように見える。
  - d) しばしば指示に従えず、学業、用事、または職場での義務をやり遂げることができない(反抗的な行動または指示を理解できないためではなく)
  - e) 課題や活動を順序立てることがしばしば困難である。
  - f) (学業や宿題のような)精神的努力の持続を要する課題に従事することをしばしば避ける、嫌う、またはいやいや行う。
  - g) (例えば、おもちゃ、学校の宿題、鉛筆、本、道具など) 課題や活動に必要なものをしばしばなくす。
  - h) しばしば外からの刺激によって容易に注意をそらされる。
  - i) しばしば毎日の活動を忘れてしまう。
- 2) 以下の多動性—衝動性の症状のうち6つ(またはそれ以上)が少なくとも6か月以上持続したことがあり、その程度は不適応で、発達水準に達しない:

##### 多動性

- a) しばしば手足をそわそわと動かし、またはいすの上でもじもじする。
- b) しばしば教室や、そのほかの、座っていることを要求される状況で席を離れる。
- c) しばしば不適切な状況で、よけいに走り回ったり高いところへ上がったたりする(青年または成人では落ち着かない感じの自覚のみに限られるかもしれない)
- d) しばしば静かに遊んだり余暇活動につくことができない。
- e) しばしば“じっとしていない”またはまるで“エンジンで動かされるように”行動する。
- f) しばしばしゃべりすぎる。

##### 衝動性

- g) しばしば質問が終わる前にだし抜けに答えてしまう。
- h) しばしば順番を待つことが困難である。

- i) しばしば他人を妨害し、邪魔する（例えば、会話やゲームに干渉する）。
- B. 多動性—衝動性または不注意の症状のいくつかが7歳未満に存在し、障害を引き起こしている。
- C. これらの症状による障害が2つ以上の状況において（例えば、学校【または仕事】と家庭）が存在する。
- D. 社会的、学業的または職業的機能において、臨床的に著しい障害が存在するという明確な証拠が存在しなければならない。
- E. その症状は広汎性発達障害、精神分裂病、またはその他の精神病性障害の経過中にのみ起こるものではなく、他の精神疾患（たとえば、気分障害、不安障害、解離性障害、または人格障害）ではうまく説明されない。

(小野次郎)

## <各論 I 2. 小児期および青年期に通常発症する他の障害 1) 排泄の障害 (1) 遺尿症>

### 1, 夜尿症

#### 1) 概 要

夜尿とは、夜間就眠中に不随意に遺尿を生じ、衣類や寝具を湿潤させる状態をいっている。夜尿症の定義としては、その状態が5～6才を過ぎても引続きみられる場合をいい、生来持続している夜尿症を一次性夜尿症（PNE）という。

学童期にみられる夜尿は、主として下垂体機能など神経・内分泌系統の発達障害、遅熟性を基盤として、機能的膀胱容量の縮小や残尿、過活動膀胱等の膀胱機能の障害、冷え症状など自律神経系の不安定さ、そしてストレスなどによる心身症メカニズムなどが複合的に関与した「症候群」であると考えられている。

#### 2) 疫 学

(1) 頻度：5～6歳で16%前後、小学校6年生で6%前後と推定されている。

(2) 性差では男子が多い（男児2に対して女児1）

#### 3) 成 因

(1) 夜間の抗利尿ホルモン分泌障害

(2) 不安定膀胱、神経因性膀胱、過活動膀胱

(3) 水分過剰摂取（習慣性多飲）

(4) 冷え症状等自律神経系の障害

(5) 過度の精神的ストレス

#### 4) 診 断

(1) 夜尿症は、5～6歳を過ぎても夜間睡眠中の不随意に遺尿を生じて、下着や寝具を湿潤させてしまう状態をいう。

(2) 夜尿症は症候群であり、治療に当たっては類型診断が不可欠となる。

(3) DSM-IV並びにICD10による夜尿症に対する診断基準は、臨床的に有用でない。

#### 5) 鑑別診断

(1) 中枢性尿崩症や腎性尿崩症、糖尿病等の内分泌系疾患

(2) 尿路系の奇形等

#### 6) 合併症

(1) 習慣性多飲症（神経性多飲）

(2) 膀胱尿管逆流現象（反復する尿路感染症の存在）

(3) 尿路系の奇形

(4) 尿失禁（昼間遺尿症）

(5) 脱毛症（円形性・抜毛性）チック、爪かみ、等の神経性習癖

#### 6) 経 過

(1) 幼児期の場合は、生活指導のみとする。

(2) 自然経過では年間10%程度の改善をみないため、小学生になっても引き続く夜尿症については積極的な治療が求められている。

(3) 小学校2年生で、夜尿のみられない日がある場合は、比較的経過良好

- (4) 多尿型は良好、膀胱～型並びに混合型は比較的長期の経過を要する
  - (5) 解離型は、夜尿アラーム療法を用いない限り難治性で数年間を要する
- 7) 対応
- (1) 病型分類
  - (2) 生活指導
  - (3) 薬物療法
  - (4) 解離型に対する夜尿アラーム療法 (理学療法)

●まず、多尿型、膀胱型、混合型、解離型に対する病型診断が必要となる。一晩の尿量(起床時尿+おむつ尿量)、昼間の最大機能的膀胱容量(帰宅後のがまん尿量)、夜間の尿浸透圧(あるいは尿比重)を把握することが不可欠となる。その情報のもとに、図1に示された病型分類を行う。尚、解離型は、従来、難治性夜尿症とされていたものであるが、機能的膀胱容量が年齢相応(200~250 cc)にあり、夜間尿量が200 cc以下となっているにも関わらず、少量の蓄尿で夜尿を生じてしまうものである。

●生活指導としては、中途覚醒を強制しない、水分摂取リズムの調整、冷え症状への対応、排尿抑制訓練(がまん訓練)が必要とされる。これらの生活指導を実施する際には、本人の治療意欲をたかめるための配慮が不可欠となる。

●学校や地域における宿泊行事には、たとえ毎晩の夜尿があっても夜中に起こすなどして必ず参加させるべきである。夜尿があるために貴重な集団生活を体験する機会を失ってはならない。

●薬物療法を行う場合には、その治療効果を客観的に評価するために必ず夜尿経過表を記録することが大切である。

●多尿型に対する薬物療法としては、夜間浸透圧低下型の第一選択はDDAVP点鼻療法となる。点鼻療法を実施する際には、生活指導としての摂取水分コントロールが重要である。とくに就眠2時間以内に200 cc以上の水分を摂取した夜には、点鼻を中止しないと、水中毒症状としての浮腫、頭痛、極端な場合には痙攣といった副作用が出るおそれがある。

夜間の尿浸透圧が濃縮されている多尿型に対する薬物療法としては、三環系抗うつ剤がある。年齢に関わりなく10 mgを基準量とし、副作用等に配慮して増量する場合でも25 mgを限度とすべきである

●膀胱型に対しては、抗コリン剤を中心に用いる。抗コリン作用による口渇、ドライアイ、便秘といった副作用が少数例で報告されている。

●多尿型と膀胱型とが合併している混合型に対しては、これまで述べた薬物療法に準拠して併用療法を行うのがよい。併用療法の際の留意点としては、副作用も増強するため、併用する前に副作用の有無を十分に聴取しておくことを忘れてはならない。

●解離型夜尿症の場合は、アラーム療法が効果的である。一般的にはアラームによる完全覚醒を前提としているが、アラームをとめたらおむつを替えたり着替えさせず、トイレ排尿も促さず、速やかに寝かせることが重要であり、これで十分な効果が得られている。

●治療を開始して6カ月間を経過しても一向に改善をみない場合には、専門医に紹介することが望まれる。



## 2, 尿失禁 (昼間遺尿症)

### 1) 概 要

尿失禁 (昼間遺尿症) とは、5~6 歳を過ぎてても日中に遺尿を生じて衣類を湿潤させてしまう場合をいう。小児の尿失禁の多くは、切迫性尿失禁といって尿意を感じたときにはすでに排尿抑制が困難な状態となり、遺尿をしてしまうものである。一方、小学校高学年になると、腹圧性尿失禁を伴うこともあり、くしゃみをしたたり飛び跳ねたりして腹圧がかかった際に失禁してしまうものである。

### 2) 疫 学

- (1) 5~6 歳の段階で昼間遺尿をみる子どもは 10~15%
- (2) 学童期における実態は明らかではないが 5~6% と考えられる。
- (3) 性差では男子が多い (男児 2 に対して女児 1)

### 3) 成 因

- (1) 不安定膀胱や神経因性膀胱、過活動膀胱等の機能障害
- (2) 不適切なトイレトレーニング
- (3) 過度の精神的ストレス

### 4) 診 断

尿失禁は、5 歳を過ぎてても不随意に遺尿を生じて、昼間遺尿を認める場合をいう。5 歳以下の場合は、トイレトレーニングの過誤が影響したものと考えられる。

### 5) 鑑別診断

尿路系の奇形、特に尿管の異所性開口 (臍部に開口等) や重複尿管等による昼間遺尿もあり、治療効果がみられない場合には小児泌尿器科にて器質的障害に対する精査が必要。

### 6) 合併症

- (1) 夜尿、頻尿
- (2) 尿路系の奇形、潜在性二分脊椎等の器質的疾患
- (3) チック、爪かみ等の神経性習癖
- (4) 知的障害や広汎性発達障害

### 7) 経 過

(1) 幼児期の場合は、生活指導のみで比較的良好。  
(2) 学童期で不安定膀胱や過活動膀胱を認める場合は、治療に時間を要する場合もある。

### 8) 対 応

- (1) ウロダイアグラム (失禁経過表の記載)
- (2) 遺尿改善を目的とした生活指導
- (3) 尿失禁治療薬
- (4) 子どもへのストレスを軽減させる精神療法や保護者のカウンセリング

●尿失禁の実態を把握するために、週末等で起床時から就眠まで、各失禁あるいは排尿毎に、排尿量、失禁の有無と程度、切迫性か腹圧性かの区別を記録する。

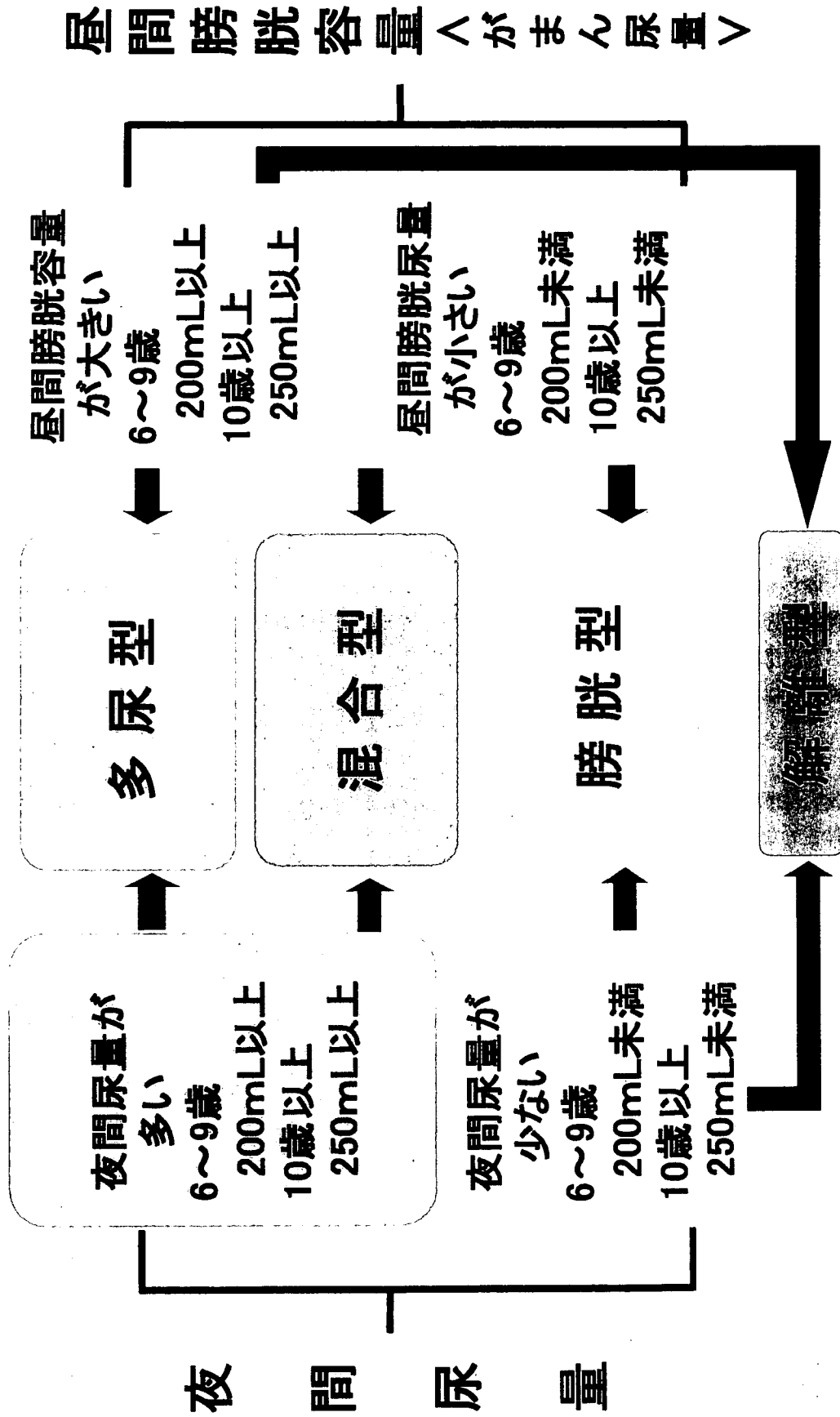
●尿流検査、残尿検査 (一般的には泌尿器科に依頼) で不安定膀胱や残尿を測定する。

●尿失禁に対する生活指導としては、肛門収縮訓練が効果的である。また、日中の頻尿を伴う場合には、排尿抑制訓練 (がまん訓練) をする必要がある。

- 昼間遺尿がひどく、集団生活で目立つ場合には、遺尿がズボンにまでしみださないような特殊な尿失禁用のパンツやパットも用いたり、尿のしみが目立たない黒色のズボンを用いるなど、友だちに知られてからかわれたりしないように配慮することも大切である。
- 腹圧性尿失禁を伴う場合には、肛門収縮訓練に加えて骨盤底筋の訓練も有用である。
- 尿失禁に対する薬物療法としては、抗コリン剤が効果的である。これらで効果が不十分な場合には、副交感神経調整剤の併用、あるいは三環系抗うつ剤などもその抗コリン作用によって効果的なことがあるが、口渇、ドライアイ、食欲不振等の副作用も増強することに留意しなければならない。
- これらで改善をみない場合、干渉低周波による電気刺激療法が効果的な場合もあり、専門医に紹介すべきである。

(帆足英一)

# 病型分類の目安



註) 夜間尿量・昼間膀胱容量は目安であり、境界例もあり得る

## <各論 I 2. 小児期および青年期に通常発症する他の障害 1)排泄の障害 (2)遺糞症>

### 1, 概要

便意は、便塊が S 状結腸から直腸に移動した際に、直腸内壁にある圧受容器が作用して、骨盤内神経を介して大脳皮質で感知されるものである。排便機能は、通常 3～4 歳までに便意を自覚してトイレで排便できるようになるのが一般的である。

遺糞症のメカニズムをみると、便秘がひどく固い便塊が直腸に長時間停滞していると、圧受容器の感度が鈍くなり便意の認識が困難となる。また、便秘のため便塊を排出する際に疼痛等を生じるために、排便を忌避し、便秘が一層悪化するのが特徴である。一方、便性が水様または軟便である場合には、直腸の圧受容器が感知しないままに不随意に便を漏らしやすい状況となる。さらにこのような便秘型、軟便型に共通する心身医学的な問題としては、遺糞の叱責を受けて、圧受容器の感受性が混乱したりするといった悪循環のために、遺糞状態からの脱却が困難となることが多い。

一般的に遺糞症には、排便の自立ができないまま 5 歳を過ぎた一次性遺糞症と、一度排便が自立をした後に何らかの要因によって便で下着を汚してしまう二次性遺糞症とがある。

### 2, 疫学

- 1) 健康幼児の排便の自立は、2～3歳で40%、3～4歳で70%、4～5歳で90%
- 2) 5歳以降の遺糞症は1%前後
- 3) 性差では男子が多い（男児3に対して女児1）

### 3, 成因

- 1) 常習性便秘
- 2) 体質的な軟便、頻便傾向
- 3) 不適切なトイレトレーニング
- 4) 過度の精神的ストレス

### 4, 診断

- 1) 遺糞症は、5歳を過ぎても遺糞状態がある場合をいう。それ以下の場合、トイレトレーニングの過誤が影響したものと考えられる。
- 2) DSM-IVによる遺糞症の下位分類をみると、「便秘の有無」で分類されている。一方ICD10では、「排便訓練やそれにまつわる反応として起こる不適切な排便調節」「反社会的行動」「生理的便秘」が指摘されている。

### 5, 鑑別診断

巨大結腸症や過敏性大腸炎による遺糞もあり、これらの器質的、機能的疾患の鑑別が求められる。

### 6, 合併症

- 1) 常習性便秘、腹痛、腹満、過度の軟便、下痢
- 2) 夜尿、尿失禁