

## 精神発達遅滞児に対する整形外科医の関わり

第 3 分科会

2

徳島県医師会

徳島県医師会スポーツ対策委員会

高田 信二郎

徳島県医師会スポーツ対策委員会

木下 成三、斎藤 義郎、中屋 豊、松岡 優、本藤 秀樹、  
加藤 憲治、松浦 哲也、梶川 智正、鈴江 直人

国立病院機構徳島病院小児科

宮崎 達志

国立病院機構徳島病院内科

足立 克仁

演者は、独立行政法人国立病院機構徳島病院において、整形外科とリハビリテーション科の治療を担当している。本院には、徳島県立鴨島支援学校が隣接しており、平成23年度、小学校7名（男性3名、女性4名）、中学校6名（男性2名、女性4名）、高等学校9名（男性5名、女性4名）の計22名の児童あるいは学生が、医療的ケアを受けながら学校生活を送っている。本院の整形外科医は同校の校医として、年1回の健康診断を実施し、必要な患者には専門的な治療を提供している。

表1は、障害の原因となった疾患の内訳を提示したものである。精神・運動発達遅滞、脳・体幹・四肢機能障害などの障害病名にとどまり、確定診断に至っていない症例が3例あった。

精神発達遅滞に四肢関節の可動域拡大を伴った小学生の症例を提示する。精神・運動発達遅滞との診断名をつけられているが、その原因疾患は確定していない。脊柱は右凸側弯、右肋骨隆起を呈した。四肢関節可動域の拡大あり、特に、足関節は両側とも背屈45度、底屈65度であった。肘関節の可動域は、両側ともに伸展10度、屈曲145度であり、側方動揺性を呈した。膝関節は両側ともに伸展15度、屈曲140度、反張膝を呈した。左足は右側に比べて大きく、片側肥大ととらえた。前述の障害のため、立位バランス、歩行バランスともに不良であった。走行可能であるが、易転倒の状態にあった。今後、転倒による骨折の危険性が高いと考えた。

本症例のように、精神発達遅滞は、精神機能障害

表1. 疾患の内訳.

学校	疾患名
小学校	精神・運動発達遅滞
	精神・運動発達遅滞
	歌舞伎メーキャップ症候群
	テイ・サックス病
	ウイルス性急性脳症
	脊髄髄膜瘤
	短腸症候群
中学校	溺水による低酸素脳症
	脳性麻痺
	乳児重症ミオクロニーてんかん
	先天性僧帽弁狭窄・閉鎖不全
	脳・体幹・四肢機能障害
	頸髄損傷
高等学校	急性硬膜下血腫
	レット症候群
	亜急性硬化性全脳炎
	デュシャンヌ型筋ジストロフィー
	第3染色体欠損症
	高アンモニア血症を伴う高インスリン血性低血糖症
	筋緊張型筋ジストロフィー
	多発性筋炎
	ピルビン酸脱水素酵素複合体異常症

のみならず、運動機能障害を伴うことが多い。その中で、四肢関節における可動域の拡大や関節の不安定性は、最も特徴的な症候といえる。

四肢関節の可動域拡大や関節不安定性は、立位および歩行におけるバランスを破綻させる。これらは、患者を易転倒状態に陥らせる。繰り返す転倒は、捻挫や骨折などに至る症例を増加させる。関節不安定性は、関節軟骨におよぼすメカニカルストレスを増大させる。その結果、軟骨変性を主な病態とする変形性関節症への進展を促進する。今後、足関節および膝関節における不安定性を原因とする軟骨変性を抑止するためには、これら関節の安定性を高めるための装具療法が必要となる。

遺伝性精神発達遅滞の原因となる代表的疾患は、脆弱 X 症候群である。通常、患者は男児である。女児の場合は、軽症にとどまることが多い。

脆弱 X 症候群の典型的症状は、精神発達遅滞、多動・注意障害、巨大睪丸、下顎突出、長い顔、大きな耳である。これらの症状に加えて、前述の四肢関節の可動域の拡大や関節の不安定性、扁平足、脊柱側弯症がみられることが多い。

本疾患は、X 染色体長腕末端の脆弱部位との関連があることから、脆弱 X 症候群と名付けられた。1991 年、その脆弱部位から 1 つの遺伝子が同定され、fragile X mental retardation-1 (FMR1) と命名された。本症候群の原因は、FMR1 遺伝子の 5' 非翻訳領域中に存在するトリプレットリピート (CGG)<sub>n</sub> の伸長と、それに伴う DNA メチル化によって FMR1 遺伝子の転写抑制である。すなわち、脆弱 X 症候群の原因は、FMR1 遺伝子の機能不全である。

遺伝性精神発達遅滞児のうち、その原因が脆弱 X 症候群である場合、運動器における異常所見として、四肢関節の可動域の拡大、関節不安定性、脊柱側弯症を伴っていることが多い。運動器疾患を治療対象とする整形外科医にとって精神発達遅滞そのものは、その専門的治療の対象外となる。しかし、前に述べたように、精神発達遅滞児は、運動器障害を伴うことが多い。精神発達遅滞児を健診あるいは診察する際には、現時点の運動器障害に対する治療の検討はもとより、成長や加齢とともに発症する運動器疾患に対する予防策を講じる必要がある。それは、精神発達遅滞児における日常生活動作 (ADL) の自

立や生命の質 (QOL) の改善を実現するために、不可欠である。