

平成 25 年度 発達障害研究所県民講座

人を診てヒトを観る

— 発達の遅れをどう探るか —

プログラム・抄録集

平成 26 年 1 月 18 日 (土)

栄ガスビル栄ガスホール

主催： 愛知県心身障害者コロニー 発達障害研究所

プログラム

開会のご挨拶 13時35分

愛知県心身障害者コロニー発達障害研究所

所長

細川 昌則

講演 1 13時45分

「発達遅れを伴う小児の症候群 —その診断と最近の話題—」

愛知県心身障害者コロニー中央病院

臨床第一部（小児内科）部長

水野 誠司

講演 2 14時45分

「ヒトの脳の働きとその^{つまつき}蹟きを探る」

愛知県心身障害者コロニー発達障害研究所

機能発達学部 室長

中村 みほ

講演 3 15時30分

「脳の発達障害の克服を目指して：研究活動の一端」

愛知県心身障害者コロニー発達障害研究所

神経制御学部 部長

永田 浩一

閉会のご挨拶 16時30分

愛知県心身障害者コロニー発達障害研究所

副所長

若松 延昭

はじめに

愛知県心身障害者コロニー 発達障害研究所 所長
細川 昌則

愛知県心身障害者コロニーは、心身の発達に障害のある人々が明るく幸せな生活を営むことができるよう、療育・医療・教育・職業訓練などの機能を併せ持った総合的な福祉センターとして設置されています。コロニーの使命のひとつとして、心身の発達障害の原因の探求や治療・予防などに関する研究を行うことがあり、発達障害研究所がその使命を担っています。

愛知県心身障害者コロニーには、心身の発達に重大な障害をおよぼす各種疾患を、専門的・総合的に診断し、その予防と治療を行い、またコロニー内各施設の利用者の健康管理と疾病の治療を担当し、心身障害児（者）の医療センターとしての役割をもつ中央病院があります。発達障害研究所は与えられた使命を果たすべく、中央病院と連携し、心身の発達に障害のある方々の医療と一体感のある研究を行うように努めています。

発達障害研究所は、県民の方々に開かれたわかりやすい研究所をめざし、平成17年から県民講座を開催してきました。今回で10回目を迎えます。今回の県民講座では、「脳の発達の遅れ」をどのように探ろうとしているのかについて、その原因の一つとしての遺伝子や染色体の異常、それにより生じる脳の構造や機能の障害の視点から、中央病院の水野部長、研究所の中村室長、永田部長が臨床・研究活動の一端を紹介します。

発達遅れを伴う小児の症候群 —— その診断と最近の話題 ——

愛知県心身障害者コロニー 中央病院 臨床第一部（小児内科）部長
水野 誠司

発達遅れのある子どもたちの診断名には、発達の評価の視点からの診断名とその原因からつけられた診断名があります。知的障害、広汎性発達障害、自閉症などは前者であり、ダウン症候群、ウィリアムス症候群、脆弱 X 症候群などは後者です。知的障害の原因としては染色体や遺伝子などの遺伝学的な原因、周産期の要因、出生後の環境要因などがあり、重度な知的障害についてはその6割が遺伝学的な原因であると言われます。その原因を示す疾患名や症候群は 1000 近くもあり、その診断は必ずしも容易ではありません。

本講演では、知的障害を呈する主な染色体・遺伝子疾患を紹介するとともに、その診断の方法や考え方、現在の医療制度における問題点などをお話しします。また原因からみた診断名をつける意義は、科学としての原因探索だけではなく、その結果を患児とそのご家族の生活のために役立てることにあります。診断による患者家族へのメリットとして 1. 正しい遺伝カウンセリングが可能となる。2. 疾患特有の合併症の予防とその早期発見が可能となる。3. 疾患特性に応じた教育や療育を可能にする。4. その疾患を有する人の全生活史を明らかにできる。5. 同じ疾患を持つ人の交流や情報交換を可能にする、などが挙げられ、事例を示しながら概説します。

講師略歴

1983 年 名古屋大学医学部 卒業

名古屋第一赤十字病院にて初期研修後、常滑市民病院、名古屋大学病院、トヨタ記念病院、東海市民病院で小児科医師として勤務。

2001 年から 現職

ヒトの脳の働きとその躓きを探る

愛知県心身障害者コロニー 発達障害研究所 機能発達学部 室長
中村 みほ

愛知県心身障害者コロニーの中央病院には様々な疾患を持った方がいらして、診断治療など様々な対応を受けていらっしゃいます。我々発達障害研究所の役目は、病院の医師をはじめとするスタッフの皆様方と協力して、どのような仕組みでその病気が起きるのか？治すにはどうしたらよいのか？治せないまでも、患者さんたちがより快適な生活をするためにはどうしたらよいのか？ということを経験的なレベルで明らかにするための研究をすることです。

私どもの研究室ではヒトの詳しい認知(物を見たり聞いたりして受け止め、脳の中で認識すること)のしくみとそのつまづきを心理学的手段、神経生理学的手段を用いて検討し、ヒトの脳がどのように働いているか、どこがうまくいかなくて様々な病気の症状が起きるのかを明らかにすることを目指しています。特に、特徴的な認知の症状があるウィリアムズ症候群という疾患について患者さんのご協力を得て詳しく調べています。それにより、この病気の病態や対処法がより詳しくわかるだけでなく、ヒトの脳の働き全体についても有用な知識が得られたり、他の病気を持つ方の類似の症状についてもより科学的な対応が可能になったりすると考えています。

今回の発表では、ウィリアムズ症候群の特徴的な認知症状、特に、物の位置がわかりにくいなどの視空間認知症状、過度に人なつっこいなどの人との関わりについての症状について、その病態(や可能な場合にはその対応)に関わる研究をご紹介します。ヒトの脳の仕組みや他疾患に悩む方々の症状へのよりよい理解につながる話ができればと考えています

講師略歴

1981年 名古屋大学医学部 卒業

同愛記念病院、名古屋大学医学部附属病院小児科、市立岡崎病院、津島市民病院などでの研修ののち、

1990年～米国ミシガン大学小児神経科客員研究員

1991年 帰国

その後後愛知県総合保健センター聴力音声言語診断部小児神経外来、愛知県第一青い鳥学園小児科、愛知県内地方自治体における発達相談、療育支援等に従事したのち

1996年 愛知県心身障害者コロニー発達障害研究所 主任研究員

2009年から 現職

脳の発達障害の克服を目指して：研究活動の一端

愛知県心身障害者コロニー 発達障害研究所 神経制御学部 部長
永田 浩一

脳の発達・成熟が障害されることで幼少時に発症する病気が数多く知られています。これらの病気の発症原因については不明な点が多いですが、遺伝的な要因によって脳の構造や機能に異常が生じることが主要な原因のひとつと考えられています。私達は、将来的に早期診断と治療法の開発に役立つことを目指して、自閉性障害や知的障害との関連性が報告されている遺伝子に焦点を当てた研究を進めています。具体的には、脳の発達がどのように起こるのか、そして、脳の発達が正しく起こらないことが、自閉性障害や知的障害の発症とどのように関係するのかを、マウス等のほ乳動物の神経細胞を用いた多角的な研究によって明らかにすることを目標としています。

現在、愛知県コロニーでは、研究所と中央病院が一体となって「遺伝子から病態まで」幅広い研究を行い、脳の発達障害や知的障害の診断・治療への貢献を目指しています。本講演では、中央病院と研究所が協力して知的障害を伴う遺伝性疾患（マリネスコ・シェーグレン症候群）の原因となる遺伝子変異を発見した成果を報告します。そして、遺伝子変異がどのようにして脳の構造や機能を乱すのかについて判りやすく紹介します。

講師略歴

1986年 岐阜大学医学部 卒業
1990年 岐阜大学大学院医学研究科修了 医学博士
1993年 岐阜大学医学部・助手（分子病態学講座）
1997年 岐阜大学医学部・助教授（分子病態学講座）
1998年 愛知県がんセンター研究所・生化学部・室長
2004年 愛知県コロニー発達障害研究所・神経制御学部・室長
2007年から 現職
現在 名古屋大学大学院医学研究科・連携大学院・客員教授、
藤田保健衛生大学医学部・客員教授

× ㄗ