

研究報告

Rett症候群の発達と援助に関する文献的展望*

熊川 宏昭**

本論では、Rett症候群の発達と援助についての手掛かりを得るため、その診断基準、臨床ステージ等について整理した後、いくつかの研究を概観した。

その後、全体を通して、今後の課題を若干述べた。

キーワード：レット症候群、発達障害

I. はじめに

レット症候群 (Rett syndrome: 以下、RSとする) は、1966年、Rettによってはじめて記載された疾患である。その後Hagberg、Aicardらによって注目されてきた。

Hagberg (1995) によると、RSは、典型的RSと非典型的RSの2つに大別される。そのうち典型的RSについては、診断に以下のような基準

Table. 1 典型的レット症候群診断に必要な所見
所見と現れる年齢 コメント

乳児期初期は明らかに正常	出生前、周産期から生後6ヵ月、またはそれ以上正常
頭囲発育の停滞 3ヵ月～4歳	出生前の頭囲は正常だがその後次第に小さくなる
手の機能の消失 9ヵ月～2.5歳	獲得していた手の機能の消失
精神運動発達の後退	コミュニケーションの障害 社会的ひきこもり、精神遅滞、 言語、喃語が出なくなる
典型的手の常同運動 1～3歳保障	手洗い、手もみ、手たたき
歩行異常 2～4歳	歩行失行、体の失調

* Development and educational intervention to child with Rett syndrome.

** 福岡教育大学障害児治療教育センター研究部員 (第1部門)

が必要とされている (Table. 1)。

さらに、臨床経過がほぼ4ステージに分類されること (Table. 2)、症状や経過にばらつきがあることなどが指摘されている。

Table. 2 Rett症候群の臨床特徴と各ステージ

ステージ	追加事項
ステージ1: 発症早期の停滞期 発症: 6ヵ月～1.5歳 発症パターンはまだ明らかではない 期間: 数週～数ヶ月	5ヵ月からの発症 早期の姿勢、発達の遅れ シャッフラー
ステージ2: 急速な崩壊期 発症: 1～3年 獲得した手やコミュニケーションの消失 精神遅滞が明らかになる 期間: 数週～数ヶ月	獲得した機能: 手の微細運動、 単語、遊びなどの消失 視線は保たれる 呼吸障害はまだ目立たない けいれんは15%のみ
ステージ3: 仮性安定期 発症: ステージ2以降 コミュニケーションの軽度改善 運動機能(歩行)の保持 不顕性のゆっくりとした神経運動低下 期間: 数年～数十年	“覚醒”の時期 著明な手の失行
ステージ4: 晩期運動低下 発症: ステージ3以降 車椅子での生活 期間: 数十年	サブグループ ステージ4A: 以前歩行可能、 現在不可能 ステージ4B: 歩行獲得なし

また、非典型RSについては、当初考えられていた以上にその数が多い、粗大運動や手の運動機能の障害が軽いこと、などが指摘されている。

しかしながら、RSの全体的な臨床像、発達などについては、まだ未解明の部分が多く、その援助についても、手探りでなされているのが実情と考えられる。よって本論では、RSの発達あるいは援助に関するいくつかの研究を概観し、その理解及び今後の援助の手がかりとしていきたい。

II. レット症候群の発達と援助に関する研究の概観

1. 発達の諸側面について

白石ら(1990⁸⁾⁹⁾¹⁰⁾¹¹⁾)は、一連の研究でRSの発達を田中(1985)の「可逆操作の高次化における階層・段階理論」の観点から検討している。

まず白石ら(1990⁸⁾)は、8~18歳まで、11名のRS児について、「痴呆性」あるいは「退行性」と言われた退行の有無、退行の様態を検討している。その結果、以下のことを指摘している。疾患が活動的な1~4歳において乳児期後半の階層を獲得・維持しうる場合には、以後の経過においても退行が必発とはならない。かつ、退行がない場合には、ふつう9カ月ころの示性数2可逆操作を維持、発展させる可能性を持つ、乳児期前半の階層にとどまる場合には、退行的な経過を示しやすいが、以後改善の事例も見られる。

次に白石ら(1990⁹⁾)は、9名のRS児を対象として、発症初期から4歳までの過程に於ける発達の経過的特徴を検討している。その結果、乳児期後半の発達段階で経過した6名について、初期退行は、1歳中頃から後半にかけて、「マンマ」などの発声、バイバイなどの模倣・身ぶりの消失を特徴としていることを指摘している。さらに、鏡をもって振るような末端投射系の目的的使用や、呼名に振り返るような相手の形成に初期退行の反映による制約が見られるが、以後漸次的に改善されること、小鈴の把握をするための拇指、示指の制御、「マンマ」の発声、「チョウダイ」への反応は漸次的に退行する傾向にあるとしている。続いて、乳児期前半の発達段階で経過した3名については、乳児期後半から1歳中頃へかけて笑顔の減少などを初期退行の特徴としてあげている。そして白石らは、これら2詳の結果から、初期退行は、交流系における相手への情動的反応が制約されることを主な特徴としており、それへの適切な教育的手だてが求められているとしている。

続いて白石ら(1990¹⁰⁾)は、3名のRS児の発達退行の事例について検討し、以下のことを指摘

している。「発達の退行は、手の常同行動の顕著な増加と不機嫌を伴って発生している。そしてリーチングの減少、軀幹失調などがあらわれるが、情動系の退行がより顕著である。しかも、相手のしていることや持っているものに意味を見出し志向することが見られにくくなり、活動の共有や共感のための基盤が脆弱になる。しかし、退行を引き起こしている脳波異常などの治療的対応がなされ、同時に不安定な感情の支えとして受容してくれる相手の形成への援助がなされるなら、退行を一過性の経過にとどめることも可能と考える。」

さらに白石(1990¹¹⁾)は、27名のRS児について、リーチング行動の左右の機能的非対称が顕在化する前に、RS児の外界への志向性がどのように制約されるかを検討している。その結果、RS児のリーチング行動の左右の機能的非対称は、左手優位の方が多いことを指摘している。さらに注目すべきは、このような機能的制約の発生や進行に対して、いらいらの表出と明らかな情動的表現を相手に対して行っていることであり、それが手もみなどの常同行動を強化させたりしていることであるとする。そして、このような機能的制約をSR児が内面化する過程に教育的対応が求められるとしている。

川住ら(1992¹⁾)は、12名のRS児について、診断基準等で述べられている諸特徴が個々人の中でどのようなプロフィールとなって現れているのかを整理している。その結果、(1)手の使い方は、1歳から2歳前後に、玩具等を遊んだり、食べ物を手にとって食べるなどの使い方が見られなくなっている。(2)移動内容では、独歩を獲得した子どもが7名、そうでない子どもが5名で、独歩の獲得は健常児に比べて遅れている。(3)獲得した発語数については、8名がいくらかでもことばを発していたが、ほとんどみられなくなっている。ただ、発語数だけに注目するのではなく、個々の子どものコミュニケーションの内容についての検討が必要である。(4)緊張状態については、半数の子どもに何らかの異常呼吸運動が認められ、8名には歯ぎしりが観察されている。(5)身体状況については、現在あるいは過去においててんかんの臨床発作が発現した子どもが8名見られている。

続いて松田ら(1992³⁾)は、歩行が保たれている事例の行動と状況の関連について分析している。その結果、歩行が保たれている事例においては、

手の常同運動がありながらも、それを一旦止めて、あるいは継続しつつ手を周囲の物や人に伸ばして触る目的的な動きがしばしば観察されていることを指摘している。また、息止め、過呼吸、歯ぎしり等に見られる心身の緊張状態は、特に周囲の人の係わり方によって大きく変動しうることが示されたとしている。

さらに土谷ら (1990¹⁷⁾) は、寝返り等の移動が困難な事例の行動と状況の関連について分析し、その援助の主眼として、発現された接近行動の対象となっている事物について、その機能や属性がより際立つように手を中心として子どもの行動を援助することを指摘している。

Tsai (1992¹⁶⁾) は、RSは広汎性発達障害 (PDD) の特殊型かどうかについて文献をレビューしている。その結果、RSが自閉症的な状態 (社会的相互作用における障害、コミュニケーションのパターン化、常同行動など) を持っていることを示す明らかな証拠あるとし、それは、RSの臨床ステージの初期において著しいとしている。しかし、経験的なデータの不足から、RSは広汎性発達障害 (PDD) の特殊型かどうかという問いはいくつかの未解決の課題を残しており、RSがPDDの診断基準に合う臨床像の一つであるということは、最終的にはっきりしないとしている。ただ、多くの臨床家は、RSを精神遅滞の臨床像としてよりは、自閉症の臨床像として捉える傾向があるとしている。

Woodyattら (1992¹⁹⁾) は、2～13歳の6名のRS児を対象として、包括的な伝達行動の検討を試みている。具体的には、開始から30分の (親あるいは養育者との) 相互作用行動を、the McLean and Snyder-McLean's Cumulative Continuum of Communicative Act (CCCA ; McLean and Snyder-McLean, 1987) を用いて分析し、同時に養育者への聞き取りも行っている。その結果、対象児全てが前意図的伝達行動のレベルにあったことを報告している。さらにWoodyattらは、対象児の認知的行動についてもDunst (1980) によって検討し、前意図的伝達行動のレベルは、対象児の重度な知的障害と一致すること、対象児のうち、目的-手段関係において、Piagetの感覚運動第Ⅲ段階を越える者がいなかったことを報告している。

中畑・藤田 (1994⁴⁾) は、全国の養護学校652校に行った調査結果 (回収率78.2%) について、

数量化Ⅲ類による分析を行い、以下の結果を得ている。

まず、RSの者は、歩行できる者とできない者の詳に分かれ、歩行できる者は、移動・身辺処理・対人関係・事物操作等で、比較的能力の高い者が多かった。歩行できない者は、これらの能力の低い者が多く、体質、側弯、発作時の障害を伴う者が多かった。また、歩行できる者の中にも諸障害の多い者や、歩行できない者の中にも諸能力の高い者もいることが明らかになったとしている。以上のことからRS児の諸能力や障害の差が身体的な障害から生じていること、発症時期と密接な関連があることが示唆されたとしている。さらに本調査が5歳から18歳までの児童生徒を対象としたもので、臨床症状の変化としては、安定期から徐々に退行する時期となっている。そのため、この時期のさまざまな能力の改善と維持は、次の退行の減少と防止のために大切な時期と考えられるとしている。

Saundersら (1995⁷⁾) は、4歳～23歳まで11名のRS児と、6歳～20歳までの健常女性を対象に目における屈折のエラー、視覚性誘導電位 (Visual Evoked Potentials; VEPs) の発生パターン、目の形状について検討している。その結果、RS詳では、多くの屈折のエラーが見られたが、眼振、視神経の蒼白さ、斜視は見られなかったとしている。また、発生したVEPsのパターン、潜時、振幅は健常詳と有意差はなかったとしている。そして、RS児・者の場合、求心性の視覚回路は良好な機能を有しているため、屈折のエラーという観点から言えば、眼鏡の矯正が重要となってくるとしている。

また田実 (1995¹²⁾) は、あるRS児の就学までの生育歴に見られる実態について分析し、全体の発達としては1歳3カ月ころまでは、正常に発達していること、社会性や対人関係については、好きな友だちを意識した動きや教師からの手渡しでのをとるといったことも見られるようになってきたことなどを指摘している。さらに田実は対象児について、人への興味関心や自己をとりまく環境の影響と働きかけをとおして、比較的障害の影響が少ないと思われる社会性を伸ばし、その結果として目的的な上肢の行動獲得へつなげていく方向性を提示している。

Tetzchnerら (1996¹⁴⁾) は、2.5歳～47歳までの42名のRS児・者に対して、the Teller Acuity

Cards, the Fagan testの新訂版の2歳以上の部分を行い、また養育者へのコミュニケーション・スキルについての聞き取りをして、RS児・者の視覚・認知・コミュニケーション等の発達について検討している。その結果、対象児・者の視覚機能は発育停止の状態にあり、the Fagan testの得点も健常児・者の比較群より有意に低かったとしている。次に、視覚的情報処理、記憶能力は、健常児・者群が加齢とともに幾分増加しているのに対し、RS群は幾分低下していた。また、RSの発症年齢、発声尺度が視覚情報処理、記憶と逆相関の関係にあり、退行が始まった年齢は他の機能と特異的な因果関係があったとしている。さらに、対象児・者において見られた凝視は、認知機能の低さと関連があったとしている。

2. 援助について

Van Acker (1991¹⁸⁾) は、RSに関する知見をレビューする中で、治療的援助と教育的援助の2点について触れている。その内、治療的援助については、RSに見られる失行、失調に有効なやり方として、セラピーボールの使用、床上でのバランスを伴う活動、分節化した回転、ねじり、重心を移動する活動をあげている(Hanks,1986)。次に、メリーゴーラウンドやスイングといった前庭系の活動が子どもが治療を受け入れるのを補助するとしている(Havlak&Covington,1989)。また、痙性は、臨床ステージ2の段階で見出される典型的な問題であること、そして、ねじりや重心移動、振動などの活動が、痙性を一時的に落とす効果があるとしている(Hanks,1986)。さらに常同行動の持続や頻度のバリエーションは、年齢や環境的な状況と関連していること、行動分析的な手続きがRSのいくつかの行動特性に対する方法としては、効果的であると思われるが、その方法の効果の維持については証明されていない、としている。続いて、教育的援助では、標準テストにおいては、RSの言語発達レベルは前象徴的な段階にあること(International Rett Syndrome Association,1990; Owen,1990)、コミュニケーションプログラムにおいては、子どもが持っているコミュニケーション行動を利用することが最も効果的である(e.g.,Donnellan,Mirenda,Mesaros&Fassbender,1984)、ことなどを述べている。

斉藤ら(1992⁶⁾)は、ある13歳のRS児に対する3年間の訪問教育の内容について検討している。

その中で、いろいろな場面で手を握っての活動、対象児が好む色で持ちやすい物を準備し握らせる、触覚板などで感覚をつけることなどを行い、握ることが持続してくるにつれ、自発的な手の運動も増えていったこと、笑い声が呼吸の落ち着きとともに急速に見られていったこと、などを上げている。

続いて藤井ら(1992²⁾)は、上記の指導において、3年次に行われた指導の一部である、傾斜板を用いた揺らしの効果、呼吸の位相、心拍動のゆらぎ、筋放電等を指標に、4月と12月時点で比較検討している。その結果、投足座位での左右の揺らしにおいて、4月時点に比べると、心拍動のPR間隔にゆらぎでは顕著な効果がみられるとしている。すなわち、左から右への折り返し点で吸気、右から左への折り返し点で呼気へ移ること、4月時点に比べるとスムーズな呼吸になっていることを報告している。また、心拍動は、呼気相で遅く、吸気相では早く拍動していることを報告している。

さらにPiazzaら(1993⁷⁾)は、3歳~23歳の5名のRS児・者に対し、プロンプトなどの行動分析的な手続きを用い、自分の手を使って食べる指導を行っている。その結果、自分で食べる能力、具体的には、スプーンですくう行動、スプーンを口に持っていく行動に改善が見られたとしている。

富永(1994¹⁵⁾)は、1名のRS児について、手の常同行動に及ぼすビデオフィードバック訓練の効果を検討するために、タッチセンサープレートとVTRをマイクロコンピュータに接続したビデオフィードバックシステムを用いて、3条件の訓練条件を設定し、手でプレートに触り、TVをつける行動の形成を行っている。その結果、セッションの中で、徐々に援助なしでプレートを触ることができるようになってきたとしている。次に、反転試行では、標的行動は減少し、その後の再び援助なし試行になると、標的行動は増加し、全セッションを通じて標的行動のパターンも変容したとしている。さらに富永は、本訓練の結果から、RS児は、言語理解や認知水準に比べて、手の操作性の発達水準が低い。よって、手の常同運動を軽減する試みにおいて、動機づけを高める環境を設定していなければ、単に常同行動を抑止する介入をしても、自発的な動作の増大にはつながらないと述べている。これらのことから、RS児の教育援助の視点として、(1)動機づけを高める環境を設

定すること、(2)望ましい動作を誘導、提示すること、(3)手の常同運動の抑止は環境との関連でとらえること、の3点をあげている。

谷 (1995¹³⁾) は、ある11歳のRS児に対して、右凸側わんを改善するために、動作法による左尻での踏みしめの訓練を行っている。その結果、Cobb法による側わん状態の計測で、訓練期間以外(98~118日)では7~9度の進行が見られたのに対し、訓練期間中(168日)は、1度の変化しか見られなかった。一般に、半年で5度以上変化している場合には有意な進行を意味するとされていることから、訓練期間中は側弯の進行が抑えられたと言える、としている。

III. おわりに

以上、RSの発達と援助に関する研究をいくつか概観してきた。全般的には、諸側面からの研究、指導が今、進行中であり、これからそのデータが蓄積され、その臨床像やアプローチの仕方とも明確になる段階ではないかと考える。今後は、冒頭に述べた、典型、非典型、臨床ステージ等を明確にした上でのアプローチの手続き、結果の検討が必要と考える。また、学齢段階だけではなく、RS者へのアプローチもさらに検討されていかななくてはならないと考える。

文 献

- 1) 川住隆一・土谷良巳・松田 直・中澤恵江・久田信行 (1992) レット症候群を伴う子供の行動の理解—(1)12事例からみた状態像の把握—。日本特殊教育学会第30回大会発表論文集, 440-441.
- 2) 藤井力夫・斉藤 昭・氏家 武 (1992) ある Rett症候群児に対する訪問教育の内容の検討—(2)電気生理学資料からみた“ゆらし”の効果について—。日本特殊教育学会第30回大会発表論文集, 636-637.
- 3) 松田 直・川住隆一・土谷良巳 (1992) レット症候群を伴う子供の行動の理解—(2)歩行が保たれている事例の行動と状況の関連について—。日本特殊教育学会第30回大会発表論文集, 440-441.
- 4) 中畑一利・藤田継道 (1994) レット症候群に関する全国調査—養護学校の調査を通して—。特殊教育学研究, 32(3), 33-39.
- 5) Piazza, C.C., Anderson, C. & Fisher, W. (1993) Teaching self-feeding skills to patients with Rett syndrome. *Developmental Medicine and Child Neurology*, 35, 991-996.
- 6) 斉藤 昭・氏家 武・藤井力夫 (1992) ある Rett症候群児に対する訪問教育の内容の検討—(1)指導経過ならびに呼吸と諸症状の改善について—。日本特殊教育学会第30回大会発表論文集, 634-635.
- 7) Saunder, K.J., McGulloch, D.L. & Kerr, A.M. (1995) Visual function in Rett syndrome. *Developmental Medicine and Child Neurology*, 37, 496-504.
- 8) 白石正久・荒木穂積・別府 哲・林や恵 (1990) Rett症候群の発達の検討(I)日本特殊教育学会第28回大会発表論文集, 582-583.
- 9) 白石正久・荒木穂積・別府 哲・林や恵 (1990) Rett症候群の発達の検討(II)—初期発達の検討—。日本特殊教育学会第28回大会発表論文集, 566-567.
- 10) 白石正久・林や恵・荒木穂積・別府 哲 (1990) Rett症候群の発達の検討(III)—発達退行の事例—。日本特殊教育学会第28回大会発表論文集, 624-625.
- 11) 白石正久 (1990) Rett症候群の発達の検討(IV)—手指の機能的退行が発達をどう制約するか—。日本特殊教育学会第28回大会発表論文集, 438-439.
- 12) 田実 潔 (1996) Rett症の発達経過にみられる実態。日本特殊教育学会第34回大会発表論文集, 822-823.
- 13) 谷 浩一 (1995) 側わんを有する肢体不自由児・者に対する臨床動作法の効果—適切にタテの力を入れることに気づくための体験の重要性—。特殊教育学研究, 34(3), 55-62.
- 14) Tetzchner, S.V., Jacobsen, K.H., Smith, L., Skjeldal, O.H., Heiberg, A. & Fagan, J.F. (1996) Vision, cognition and developmental characteristics of girl and woman with Rett syndrome. *Developmental Medicine and Child Neurology*, 38, 212-225.
- 15) 富永良喜 (1994) ビデオフィードバック訓練による Rett症候群児の手の自発動作形成と常同運動に及ぼす効果。特殊教育学研究, 32(1), 1-8.

- 16) Tsai, L.Y. (1992) Is Rett syndrome a subtype of pervasive developmental disorders? *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 22(4), 551-561.
- 17) 土谷良巳・松田直・川住隆一 (1992) レット症候群を伴う子供の行動の理解—(3) 寝返り等の移動も困難な事例の行動と状況の関連について—. 日本特殊教育学会第30回大会発表論文集, 444-445.
- 18) Van Acker, R. (1991) Rett syndrome: A review of current knowledge. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 21(4), 381-406.
- 19) Woodyatt, G. and Ozanne, A. (1992) Communication abilities and Rett syndrome. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 22(2), 155-173.