

Rett症候群一例に対する言語聴覚療法の経過

天辰 雅子 笠井新一郎 中山 翼 大森 史隆 飯干紀代子 山田 弘幸

Passage of speech-language-hearing therapy to a infant with Rett syndrome

Masako AMATATSU Shinichiro KASAI Tsubasa NAKAYAMA Fumitaka OOMORI
Kiyoko IIBOSHI Hiroyuki YAMADA

Abstract

We report our experience with a infant with Rett syndrome (RS) for whom we performed speech-language-hearing therapy on a weekly, with reference to the course of training and the importance of support for infants with RS.

The infant was a 3-year-old girl who had been diagnosed with RS at the age of 1 year and 4 months, and began receiving speech-language-hearing therapy at our department at 2 years and 11 months.

The infant followed a different course from that classic- RS, and showed developmental changes without regression of language and communication skills. With regard to language skills, the infant progressed from the word level to the word sequence level in terms of both comprehension and expression. As for communication skills, the infant became able to actively interact with others.

These findings suggest that even in infants with disorders such as RS, developmental changes in language and communication skills can be achieved by performing individualized speech-language-hearing therapy that considers the child ' s developmental stage from an early stage.

Therefore, in order to support children with these disorders from an early stage, it is important in the future to actively report cases and to promote the recognition of the need for speech-language-hearing therapy.

Key words : Rett syndrome (RS), speech-language-hearing therapy , support of development

キーワード : Rett症候群 , 言語聴覚療法 , 発達支援

2009.11.26受理

はじめに

Rett症候群とは、女兒のみが発症し、特徴的の症状経過を呈する小児進行性神経難病であり、遺伝子診断の進歩に伴い、遺伝子異常（原因遺伝子・Xq28上に存在するMeCP2遺伝子の異常）による発達障害であると判明した¹⁾²⁾³⁾。

Rett症候群は主として中枢神経系を障害する特異な発達障害であり、特徴的な臨床症状は年齢経過とともに出現することが指摘され、その病態に関する研究もなされている。臨床的特徴は、正常に発達しているとみられる乳児期後期から幼児期初期までに知能・運動機能の後退が生じ、結果的に重度の運動障害と知的障害、言語の重篤な障害、コミュニケーション機能不全を呈するといわれている⁴⁾（表1）。

今回、当大学 言語聴覚療法学科の外来相談システム “ハロー” (以下、相談システム) において Rett 症候群一例に対し言語聴覚療法を行う機会を得たので、その経過を報告するとともに、Rett 症候群に対する支援の必要性について考察を加える。

・症 例

3歳代女兒。主訴は「ことばが遅い、単語の一部しか言わない」であった。

生育歴に問題はなく、在胎39週、生下時体重3,372gにて出生した。

運動発達は定額3か月、座位7か月、独歩は1歳11か月であった。言語発達はジャーゴン様発声1歳6か月、始語2歳(初語パパ)であった。

診断までの経過は、1歳1か月時にA病院を受診、運動発達に問題が認められたためB病院にて脳波・血液検査を含む精密検査を実施し、1歳4か月時に Rett 症候群と確定診断された。

療育歴としては、1歳6か月時より母子通園施設C園に、3歳9か月時より通園施設D園に通園し、言語聴覚士(以下、ST)による指導・助言を受けた(1/1~3m)。そして2歳11か月時より、当大学相談システムにて訓練を開始した(1/w)。

・初期評価(2歳11か月)

運動面は失調歩行があり、つっぱって歩行する独特の歩き方であった。手指の常同運動は認められなかったが、積木やはめ板を持つ際に、過度の緊張があり、目的とした場所に積むことやはめることに時間を要した。

表1 Rett症候群の臨床的特徴^{1)~4)}

医学的所見		遺伝子 MeCP2変異 女兒のみ発症 脳波異常(必発)
症 状	運 動	失調歩行, 手指の常同運動 重度運動障害
	知 能	知能の低下 重度知的障害
	言 語	ことばの消失 表出・理解面の重篤な障害
	コミュニケーション	コミュニケーション機能不全 社会的相互関係の障害

認知面は積木が並べるまで、はめ板が1/3選択で3/3可能であり、1歳後半のレベルであった。

言語面は、理解は簡単な音声指示の理解、身近な語彙の理解が十数語可能で1歳後半のレベルであった。表出はジェスチャー・音声ともに模倣が主で音声発信は語尾のみのワードパーシャルであった。自発的に表出できる語彙は限られた数語であり、1歳前半のレベルであった。

行動面は、コミュニケーション態度良好、他者の働きかけには応答的であったが、自身から他者への働きかけは少なかった。

・経 過

1. 訓練目標

長期目標は理解語彙の拡大、3語連鎖の理解の獲得、単語レベルでの音声表出の増加、他者とジェスチャーやことばを用いたやりとりの増加、文字を含めた視覚的弁別能力の向上とした。短期目標は名詞、動詞を中心とした語彙の拡大、2語連鎖の理解の獲得、ジェスチャーや音声による表出行動の増加、他者への働きかけの増加、聴覚的記憶力および視覚的弁別能力の向上とし、訓練を開始した。

2. 訓練内容(表2)

言語面については、語彙の拡大、語連鎖の獲得、理解している名詞を中心とした自発的表出の増加、記憶力の向上を目指した課題を実施した。

認知面としては、はめ板やペグさしなどを用い、視覚的弁別能力の向上を目指した訓練を行った。

構音面としては、発声発語器官の運動の一つとして吹く遊びや意図的発声課題を導入した。

表2 訓練課題

領域	内 容
言語	【語彙の拡大】 はめ板、絵カードを段階的に実施 名詞がある程度確実となった段階で動作語を導入 【語連鎖の獲得】 要素の抽出が容易な立て図を用い、理解が比較的早く獲得される<動作主> + <動作> から導入 【自発的表出の増加】 飛び出し人形、ペープサートなどを用いたやりとり(ジェスチャーや音声の模倣から自発的ジェスチャーや音声の表出へ) 【記憶力の向上】 ミニチュアやはめ板を用い、即時・遅延の記憶を実施
認知	はめ板、ペグさしを用い、形、色、大きさなど様々な視覚的弁別の課題を実施
構音	ティッシュ吹き、シャボン玉、笛などを用いた呼吸コントロール課題 意図的発声課題(母音の出しわけ)

3. 再評価直前までの言語・コミュニケーション能力の変化(表3)

初期(2歳11か月時)は、言語理解面は単語の身ぶりまたは音声による理解が十数語、表出面は身ぶりや音声の模倣が主で、有意味なコミュニケーション手段として使用することはできなかった。しかし、約半年後の中期(3歳4か月時)には、理解・表出語彙が増加し、理解面は3語連鎖のレベル、表出面はワードパーシャルが減少し、音声での表出が増え、2語連鎖レベルの要求も可能となった。そして約1年後の再評価直前(3歳11か月時)は理解が3~4語連鎖レベル、表出も2~3語連鎖での発話が主となった。また、内容的にも自己経験をもとに会話をする様子がみられるようになった。

コミュニケーション面の変化としては、初期は他者への注目はできるものの他者への働きかけが少なくやりとりが受動的であった。しかし、言語理解の向上とともに他者を意識した行動が見られ始め、他者をうかがいながら行動することや、他者へ働きかけることが多くなった。また、順番など簡単なルールのある遊びが可能となった。再評価直前には、要求を音声で伝えることができるようになり、ことばによる行動調整が可能となった。

この段階で、さまざまなディープテストが実施できると考え、再評価を行なった。

V. 再評価(3歳11か月~4歳0か月)

1. 田中ビネー知能検査

MA 3歳2か月、IQ81であった(基底年齢3歳0か月)。課題間で取り組み態度に差は見られなかったが、未通過項目の多くは言語性課題(物の定義や属性による指示、類推等)であった。

表3 言語コミュニケーション能力の変化

	初期 (2歳11か月)	中期 (3歳4か月)	再評価直前 (3歳11か月)
理解	・単語	・語彙増加 ・3語連鎖	・語彙増加 ・3~4語連鎖
表出	・身ぶり ・音声発信数語(wp) ・模倣が主	・要求に身ぶりや音声を使用 ・wp減少 ・2語連鎖出現	・2~3語連鎖の発話 ・多語文の増加 ・自己経験の会話出現
コミュニケーション	・他者への注目あり ・他者への働きかけが少ない	・他者を伺いながら行動する ・簡単なルール遊び可能	・音声で要求 ・ことばによる行動調整可能

2. K-ABC心理教育アセスメントバッテリー(図1)

継次処理尺度82±10, 同時処理尺度86±12, 認知処理尺度82±9, 習得度尺度75±9であった。尺度間の有意差, 下位項目に1SD以上のばらつきはなかったが, 他の項目に比べ「なぞなぞ」「算数」は低値であった。

3. ITPA言語学習能力診断検査(図2)

PLA 3歳0か月, SS30であり, 約1年の遅れが認められた。聴覚-音声回路(SS29)と視覚-運動回路(SS32)に差は認められなかった。

下位項目では±6以上のばらつきは認められなかったが, 「ことばの類推」「文の構成」は低値であった。

4. PVT-R 改訂版絵画語い発達検査

VA 3歳0か月未満, SS7であった。物の名称やカテゴリー名は通過するが, 物の関連用語(こぐ, ほえる, 羽, つばみなど)は無反応または選択肢を順番に指差しする様子が認められた。

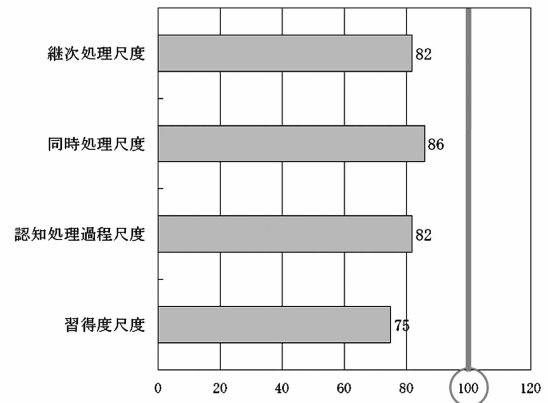


図1 K-ABC検査結果

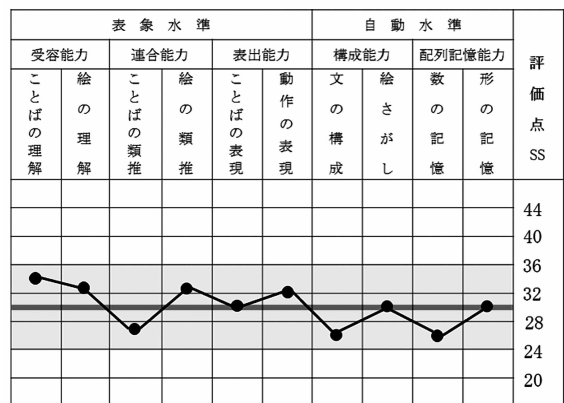


図2 ITPA検査結果

5. 評価のまとめ

検査結果より、本症例は1年から1年半程度の発達の遅れが認められ、特に言語面の概念の意味形成、論理的思考、経験から予測する力が弱かった。

考 察

1. 本症例の特徴的発達経過

Rett症候群はICD-10の診断基準においてF8心理的発達の障害の中のF84広汎性発達障害の下位に分類される(表4)⁵⁾。また、一般的経過として発達が遅延、後退し、重度の運動障害・知的障害となるとされており、言語・コミュニケーション面についても能力の遅延・後退が生じ、重度の言語・コミュニケーション障害を呈するといわれている。

しかし、本症例は、運動面では失調様歩行ではあるものの自立歩行ができた。また、手先の巧緻性は悪く、目的的行動に至るまでに時間は要したが可能で、手の常同運動は見られなかった。さらに、知的障害は重度ではなく、自閉性も顕著ではなかった。そして、ことばの遅れはあるものの、言語発達およびコミュニケーション能力は現時点まで確実に向上しており、Rett症候群の退行するという一般的経過をたどっていない。

以上のことより、本症例はRett症候群の診断基準に当てはまらない項目が多く、かつ、症状・経過が軽症であることより、本症例は非定型型であると考えられた。

2. 変化の要因

言語発達遅滞児の予後には次の3つの条件が関連するとされる⁶⁾。

まず一つ目は子どもの条件(知能、コミュニケーション

ン態度、合併症など)、二つ目は言語訓練(療法)の条件(訓練目標と内容、訓練の開始時期、頻度と期間など)そして三つ目は環境の条件(家族、療育機関など)である。つまり、知的障害の程度が軽く、コミュニケーション態度の問題がなく、早期の適切な訓練と良い環境に恵まれた子どもは高い言語・コミュニケーション能力を獲得できるとされる。

本症例の場合、特に子どもの条件(知能、コミュニケーション態度)が整っていたことが、変化の一つの要因であったと考えられる。そして、本症例の場合、子どもの条件をより良い方向へ導くための言語聴覚療法の条件(STの介入)と環境の条件(早期の母親の気づきと受診、Rett症候群の診断時期、通園施設への通園開始など)が整っていたことが大きな変化を生んだと考えられた。

3. Rett症候群に対する支援

Rett症候群の長期的予後を左右する因子として「正常な成長発達を示す期間」がどれくらいであったかということが重要視されている⁷⁾。つまり、Rett症候群の長期的予後は、Rett発症時の年齢という因子によって相当部分決定される。しかし鈴木⁷⁾は、Rett症候群の長期的予後がすでに発症の時点ではほぼ決定しているということは、Rett症発症後の対応方法が何もないということの意味するのではなく、個別にみた場合、十分なりハビリテーションや医学的ケアは必要であると述べている。

Rett症候群に対するリハビリテーションには、理学療法、作業療法、言語聴覚療法、音楽療法などがある。その目的は、現在の状態を維持し、その子どもの持つ能力を最大限に伸ばせるよう、さまざまな方法を組み合わせで行われる。また、Rett症候群は退行の一途をたどるのではなく、生涯にわたって学習する能力があることが示されており、各々の療法の必要性も指摘されている⁸⁾。

4. 言語聴覚療法の必要性

本症例は、診断直後(1歳6か月)より集団における言語・認知面に関する集団学習が開始され、言語・認知の発達に必要な基礎的能力がついた段階でSTによる個別学習を開始した(図3)。

その結果、本症例は冒頭でも述べたように、Rett症候群の一般的経過とは異なり、言語・コミュニケーション面においても後退することなく、逆に現在まで確実に言語・コミュニケーション能力が向上している。

言語聴覚療法の訓練のアプローチは、それぞれの臨床家の言語観や理論的立場によりさまざまである。しかし、いずれの立場をとるにせよ、言語環境を整備し、関

表4 ICD-10(F84.2)RSの診断基準⁵⁾

A. 胎生期、周産期は明らかに正常、および生後5か月までの精神運動発達も明らかに正常、および頭位も正常。
B. 生後5か月から4歳までの間に頭囲の成長は明らかに減速し、また5か月から30か月の間に目的をもった手先の運動を後天的に喪失すると同時に、コミュニケーション機能不全、社会的相互関係の障害を伴い、また歩行および/または体幹の協調運動障害/不安定さが現れる。
C. 表出性および受容性言語の重篤な障害があり、重度の精神運動遅滞を伴う。
D. 目的をもった手先の運動の喪失時またはそれ以後に現れる、常同的な手の運動(もみ手や手洗いうのようなもの)がある。

連要因の除去・軽減・補償をしながら、③遅れの症状（言語症状）そのものの改善を目指した直接的働きかけがなされる⁷⁾。本症例に対して行った言語聴覚療法も Rett症候群特有の訓練ではなく、他の言語発達遅滞児に対する言語訓練と変わらない。

具体的に言うと、言語環境の整備では、家族指導や関連機関（通園施設）での様子を聴取し、関連要因の除去・軽減・補償については、定期的な通院（小児科）とその結果の聴取、中耳炎の既往に対する聴覚面のフォローを行った。

言語症状への直接的な働き掛けでは、子どもの言語発達水準や特徴に応じた、プログラムを立案し、実施した。本症例の発達段階、特徴・興味にあった教材や手続きを選択し、子どもにとって“何をしたらよいか”わかりやすい状況を作ることを心がけた。

このように、一般的な実施手続きにそった言語聴覚療法を行った結果、本症例にも発達の変化が認められた。今回の結果より、Rett症候群のように発達が遅延・後退する疾患であっても早期から子どもの発達段階に合わせた個別の言語聴覚療法を行うことにより、言語・コミュニケーション能力に発達の变化を促すことができる可能性が示唆された。

5. 今後の課題

Rett症候群は一般的には退行する、重度であるといわれる症候群であるがゆえに、支援しても効果が低いという認識が強いことが推察される。

そのため、診断基準に言語・コミュニケーションに重度の障害をもつという項目があるにもかかわらず、本邦ではSTが介入し、成果が得られたという報告はほとんどない。

しかし、本症例のように、早期より子どもの発達段階に合わせた支援を行うことで、言語・コミュニケーション能力を高めることができると考えられた。

今後、このような子どもたちに早期から支援するためには、積極的に症例報告し、言語聴覚療法の必要性の認識を高めることが大切である。

今後本症例の言語・コミュニケーションの発達経過を追うとともに、Rett症候群に対する言語聴覚療法の有効性と必要性について検討していく。

VII. 文 献

- 1 石崎朝代：Rett症候群，小児科診療Vol64 (Suppl)：pp456, 2001.
- 2 堀田秀樹：Rett症候群，小児科診療Vol72 (Suppl)：pp167, 2009.
- 3 大野耕策（五十嵐隆編）：小児科臨床ピクシス②発達障害の理解と対応：解明された自閉症の原因遺伝子，中山書店，東京，pp90, 2008.
- 4 川崎葉子：レット症候群，精神科治療学23巻増刊号：pp183-186, 2008.
- 5 World Health Organization:ICD-10 Classification of Mental and Behavioral Disorders - Diagnostic criteria for research, WHO, Geneva, 1993. (中根允文他訳：ICD-10 精神および行動の障害DCR研究用診断基準，医学書院，1994.)
- 6 小寺富子：言語発達遅滞の言語治療：第3章 言語発達遅滞児の訓練，診断と治療社，東京，pp45-110, 2001.
- 7 鈴木文晴：Rett症候群の症状の経過と長期的対応，発達障害医学の進歩15：25-31, 2003.
- 8 Kathy Hunter（日本レット症候群協会翻訳）：レット症候群ハンドブック：第13章 治療へのアプローチ，日本レット症候群協会，千葉，pp175-188, 2005.

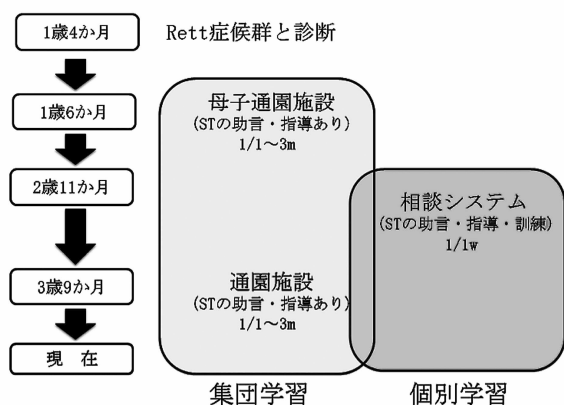


図3 本症例の療育経過