

# ルビンシュタイン・ティビ症候群の行動的特徴

ー特別支援学校における担当教員を対象とした調査からー

加藤 美朗 (関西福祉科学大学教育学部) 大橋 優 (大阪婦人ホーム コロバキッズひろば) 嶋崎 まゆみ (兵庫教育大学大学院学校教育研究科)

KEY WORDS: ルビンシュタイン・ティビ症候群 特別支援学校 行動的特徴

## 【目的】

ルビンシュタイン・ティビ症候群 (Rubinstein-Taybi syndrome; RTS) は、1963 年に初めて症例報告された遺伝性疾患で、主症状は特徴的な顔貌や小頭症、低身長、幅広い拇指趾、精神運動発達遅滞であるが、全身の様々な臓器に合併症を有する先天性多発奇形症候群のひとつでもある。

出生率はいくつかの疫学的調査の結果をもとに海外では 100,000 人から 120,000 人に 1 人以下で、民族による差や性差はないとされる。一方で難病情報センターの資料によれば、わが国の出生率は 10,000 人から 20,000 人に 1 人と推定され、未診断のケースが特に成人では少なくないと考えられている。病因は、16 番染色体短腕 13.3 領域 (16p11.3) の部分欠失や微細欠失が見られる場合があり、その領域に座位する CREB-binding protein 遺伝子 (CREBBP or CBP) あるいは 22 番染色体長腕 13 領域 (22q13) に座位する EP300 遺伝子の突然変異が主要な病因であると考えられている。

RTS は、アメリカ知的障害協会の「知的障害の診断・分類および支援システム (AAIDD, 2010)」において、特徴的な行動が紹介されている遺伝性疾患 8 症候群のうちのひとつで、注意集中の困難やうつ症状や強迫的行動がみられる反面、友好的で音楽が好きなことが挙げられている。特別支援学校で RTS を担当している教員を対象にこれらの特徴に関する知識やどのような情報を得たいと考えているかについて調査を行った加藤・大橋・嶋崎 (2019) によれば、これらの特徴は教員にはあまり知られておらず、身体面の特徴や指導方法に関する情報を得たいという回答件数が多い。また、書籍などの情報も限られていた。そこで本研究は、RTS を特別支援学校で担当する教員からみた児童生徒の抱える困難について検討することで、学校現場で求められる情報を整理し、有用な資料作成につなげることを目的に実施した。

## 【方法】

加藤・嶋崎・蓑崎 (2021) が 2017 年度に実施した特別支援学校における遺伝性疾患の在席調査の結果をもとに 2018 年度に RTS を担当していると考えられる教員 40 名を対象に郵送によるアンケート調査を実施した。「身体面や行動面」、「認知や学習面」、「言語面やコミュニケーション」、「情緒や心理面」、「行動面」の 5 領域について RTS のある児童生徒がどのような困難を抱えていると教員が捉えているか、および「よいところ」について自由筆記による回答を求めた。なお、本研究は、第一著者の所属する大学で研究倫理審査を受け、文部科学省科学研究費助成金 (基盤 C) を用いて実施した。

## 【結果】

有効回答数は 19 件で回収率は 47.5%であった。在籍校の校種は知的障害校が 12 件で知肢併置校が 5 件、肢体不自由校が 1 件、高等特別支援学校が 1 件であった。学部別では小学部が 5 件で中学部が 8 件、高等部が 6 件であった。

Fig.1 に「身体面や行動面」、「言語面やコミュニケーション」、「行動面」、「よいところ」の主な回答件数の割

合を示す。なお、「認知や学習面」および「情緒や心理面」で挙げられた回答の中に他の領域と重複していたものがあり、それらは他の領域でカウントすることとした。

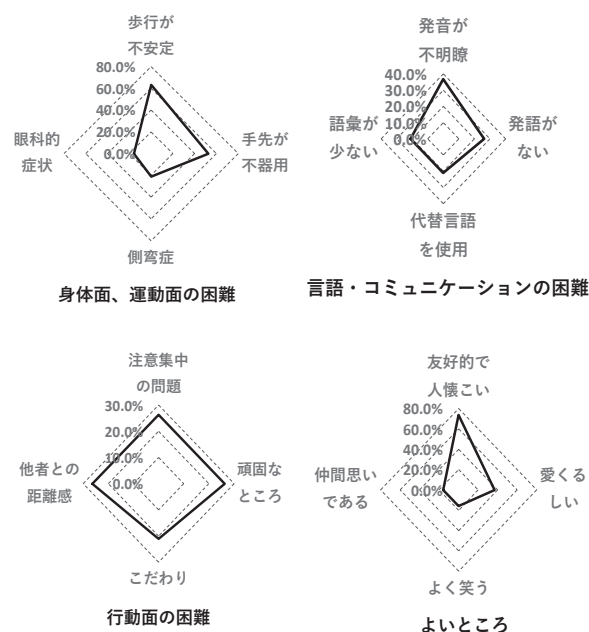


Fig.1 主な回答の割合

## 【考察】

「身体面や行動面」では歩行不安定や手先の不器用が多く挙げられている。Fig.1 には挙げていないが「認知や学習面」では書くことが困難であるという回答が 8 件 (42.1%) あるため、手先の不器用さの影響についてさらに検討していく必要がある。「言語面やコミュニケーション」では約 40%で発語がみられず、発語が可能でも発音が不明瞭であったり語彙や表現が限られる結果であった。一方で内言が比較的豊かだと感じられるという回答やジェスチャーなどの非言語的コミュニケーション手段の使用が有用であるという回答がそれぞれ 3 件あった。「行動面」では注意集中の問題や頑固さなどが約 3 割でみられるが、情緒面や行動面での問題がみられないという回答もあった。なお、「よいところ」で挙げられた友好的な面は「行動面」で挙げられている対人距離感の問題ともつながるため、注意が必要である。今後は以上の結果を踏まえて資料を作成するとともに指導方法や内容に関する調査をさらに行う予定である。

## 【文献】

加藤美朗・嶋崎まゆみ・蓑崎浩史 (2021) 特別支援学校に在籍する遺伝性疾患のある児童生徒：知的障害の原因となる可能性の高い疾患を主たる対象として、特殊教育学研究, 58, 245-255.

(KATO Yoshiro, OHASHI Yu, SHIMAZAKI Mayumi)