

200936178A

厚生労働科学研究費補助金
難治性疾患克服研究事業

アンジェルマン症候群の病態と教育的対応の
連携に関する研究
(H21-難治-一般-123)

平成 21 年度 総括・分担研究報告書
研究代表者 大橋博文

平成 22 (2010) 年 3 月

目 次

I. 総括研究報告

アンジェルマン症候群の病態と教育的対応の連携に関する研究

大橋博文	1
------	---

II. 分担研究報告

1) アンジェルマン症候群の教育的実態調査結果の集計解析と教育的支援法の確立

西牧謙吾	7
------	---

2) 小児慢性特定疾患（先天性代謝異常）に登録された児童生徒の就学状況

加藤忠明	17
------	----

III. 資料：アンジェルマン症候群児を担当する教師からの教育情報

【質問1】各学習における到達目標と指導方法、ならびに課題について

1. 教科領域学習

1) ことば、数の学習	25
-------------	----

2) 日常生活（身辺自立面）	36
----------------	----

3) 生活単元学習（生活力、生きる力）	51
---------------------	----

4) 作業学習	62
---------	----

2. 自立活動の学

1) 健康の保持	70
----------	----

2) 心理的な安定	80
-----------	----

3) 環境の把握	91
----------	----

4) 身体の動き	101
----------	-----

5) コミュニケーション	115
--------------	-----

3. 問題行動への対応と課題	129
----------------	-----

【質問2】発語への取り組み（支援ツールの利用など）	142
---------------------------	-----

【質問3】危険回避能力の乏しさや不適切な行為への対応、特異な行動を予知して 事前に対応した経験など	147
--	-----

【質問4】睡眠障害への対処法、宿泊学習での工夫・課題	154
----------------------------	-----

【質問5】行動特性（水が好きなど）を逆手にとって上手く指導できた経験	162
------------------------------------	-----

【質問6】摂食指導の工夫と課題

1. 咀嚼、嚥下等の口腔機能面	168
-----------------	-----

2. 姿勢や上肢、指の使い方などの動作機能面	173
------------------------	-----

3. 偏食やマナー、コミュニケーションなどの心理面	179
---------------------------	-----

4. その他	184
--------	-----

【質問7】日常的な移動のさせかた	186
------------------	-----

【質問8】知的障害における特異点、隠れた才能	191
------------------------	-----

【その他】自由記載	196
-----------	-----

I . 総括研究報告

アンジェルマン症候群の病態把握と教育的対応への連携に関する研究

研究代表者 大橋 博文 埼玉県立小児医療センター遺伝科部長

研究要旨

アンジェルマン症候群は重度の知的障害、痙攣、失調性歩行、容易に惹起される笑い、顔貌特徴、色素低形成などを特徴とする未だ根本治療法のない稀少先天異常症候群である。近年その原因は15番染色体上のUBE3A遺伝子の機能異常と判明し遺伝学的検査による確定診断が可能となった。しかし患児がもつ発達障害の疾患特性に基づいた教育的対応法の情報は殆どない。患児が適切な教育的対応によってよりよい身辺自立・生活機能の向上を得ていくことにつながるように、本症患者の教育状況の実態把握を行いその経験知を収集し、それに基づいた望ましい教育的対応のあり方についての情報を教育現場へ連携させることを本研究の主目的とした。具体的な研究内容は、1) アンジェルマン症候群の教育上の配慮が求められる特異的症状をリストアップ、2) これらの本症でみられる特異症状への対応を柱としたアンケート票を作成、3) アンジェルマン症候群親の会“エンジェルの会”の協力を得て学童期以降の年齢の会員169名に郵送でアンケートを依頼、4) 返送された98名のアンケート内容を集計、5) これらの教育状況経験知情報の、教師向けの教育コンテンツとしての活用、6) 他の先天性稀少疾患の教育的対応のあり方への一般化の検討、である。

共同研究者

西牧 謙吾 国立特別支援教育総合研究所
教育支援部上席総括研究員
植木田 潤 国立特別支援教育総合研究所
教育相談部研究員
滝川 国芳 国立特別支援教育総合研究所
教育研修情報部総括研究員
太田 容次 国立特別支援教育総合研究所
発達障害教育相談センター主任
研究員
加藤 忠明 国立成育医療センター研究所
成育政策科学研究部長
伊藤 道徳 国立病院機構香川小児病院
副院長
原田 正平 国立成育医療センター研究所

成育医療政策科学研究室長

顧 艶紅 同上 流動研究員
竹原 健二 同上 リサーチレジデント
柏木 明子 ひだまりたんぼぼ（プロピオン
酸血症とメチルマロン酸血症患
者の会）代表
清水 健司 埼玉県立小児医療センター
遺伝科医長

A. 研究目的

アンジェルマン症候群は重度の知的障害、痙攣、失調性歩行、容易に惹起される笑い、顔貌特徴、色素低形成などを特徴とする未だ根本治療法のない稀少先天異常症候群である。近年その原因は15番染色体上のUBE3A遺伝子の機能異常と判明し遺伝学的検査による確定診断が可

能となった。しかし患児がもつ発達障害の疾患特性に基づいた教育的対応法の情報は殆どない。本症患児の教育状況の実態把握を行いその経験知を収集し、それに基づいた望ましい教育的対応のあり方についての情報を教育現場へ連携させることを本研究の主目的とした。

B. 方法

1) アンジェルマン症候群の児の特異的症状のリストアップ (担当: 大橋、西牧)

アンジェルマン症候群に関する論文等の学術文献とともに本症の全国的な家族会である“エンジェルの会”(1998年発足)からの出版物(冊子、会報)等によってアンジェルマン症候群の自然歴情報を整理し、その中で特に教育上の配慮が求められる特異的症状をリストアップする。

2) アンケート用紙作成 (担当: 大橋、西牧、加藤)

これらの本症でみられる特異症状への対応を柱として、実際の学校現場での教育的対応の工夫の情報が得られるように、担当教師を対象としたアンケート内容を作成。その際、アンジェルマン症候群児の親、担当教師ならびに心理専門家からの意見を取り入れる。

3) アンケートの実施 (担当: 大橋)

アンケート調査にはアンジェルマン症候群親の会“エンジェルの会”の協力を得る。同会の学童期以降の年齢の会員169名に郵送でアンケートを依頼し、保護者による基本的な患者情報(診断、遺伝的病型、症状など)を記載してもらい、さらに担任の教師にアンケートを依頼していただく。保護者と教師両者の研究協力の同意書とともに記載されたアンケートを返送してもらう。

4) アンケート内容の集計と分析 (担当: 西牧、大橋、加藤)

得られた情報を集計する。アンケート内容のうち、遺伝検査結果、合併症、発達状況、生活状況の項目は集計分類する。それ以外の大部分

を占める自由記載内容は一つ一つが貴重な教育実践経験であり、この部分は内容を大きく類型化して、特異的症状と対応法の考え方を導き出していく。この作業のために教師、家族、専門職(教育、医療、心理)を交えた検討会を開催する。

5) アンケート結果の情報の教育現場への還元 (担当: 西牧、加藤、大橋)

上記のように、アンケート内容の検討会の開催によって、教師の疾患理解と教育対応の情報提供とともに、調査結果に基づいた、教師向けのガイドブックを作成する。その内容としては、アンジェルマン症候群の疾患概念(原因、遺伝性、特徴的症状、治療法)と教育的対応法の2部構成を考える。ガイドブックは、全国の特別支援学校へ配布し、さらに国立特別支援教育総合研究所のWEBの教育コンテンツや国立成育医療センターホームページへの掲載などを通して公的な情報資源とする。

6) 他の先天性稀少疾患の教育的対応のあり方への一般化の検討 (担当: 加藤)

さらにより包括的な稀少疾患の医療と教育の連携システムの提言の基礎資料とするために、小児慢性特定疾患(先天代謝異常)の児童3,181人の就学状況の実態を調査した。

C. 結果

1) アンジェルマン症候群の児の特異的症状のリストアップ

<問題な点> ・発達障害が重度で特に発語が困難、・笑いが頻繁(刺激で容易に笑う。ただ理由もなく勝手には笑わない)、・睡眠障害、・摂食障害(重度は少ない; うまく飲み込めずオエツとなる)、・舌が出ていてよだれが多い、・放っておけば沢山食べてしまう(食べ物へのこだわり、肥満)、・多動(加齢とともに軽減)傾向で待つことが難しく辛抱できない、・常に手指やおもちゃを口に入れて動き回る、・注意集中が短い(特に執着がなく、ちょっと遊んでもすぐ飽きる)、

・“ダメ”の指示はその瞬間だけですぐに繰り返す、
・問題行動（物を投げたり、机を倒したり、コミュニケーションがとりたくてつい友達の腕にガブッと噛み付いたり、髪を引っ張ったり、つばをはいたり、たたいたり）、
・危険回避能力が乏しく危ないことが理解できない、
・自傷、
・鼻にいろいろなものをつめる
・何でも口に入れる
・傷をいじりすぐ化膿させる、
・汚いものが理解できない（便さわり）、
・意思疎通が難しい（自分の感情や訴えたいことを伝えるのが難しい）、
・頑固、
・大声・奇声、
・通学バスの中で衣服を脱ぎだす（注意をひくため？）、
・水・プラスチック製品・鏡・写真などの手触りを好む

<良い点>

・他人との関りをもちたがる、
・洞察力や観察力が鋭い、
・感受性が豊か。

2) アンケート用紙作成

<両親に対する調査>

・基本情報、
・遺伝検査状況、
・合併症の状態、
・生活状況（日常生活関連動作、母子分離状況）

<教師に対する教育状況調査>

【質問1】各学習における到達目標と指導方法、ならびに課題について。

1. 教科領域学習。

1) ことば、数の学習、2) 日常生活（身辺自立面）、3) 生活単元学習（生活力、生きる力）、4) 作業学習

2. 自立活動の学習

1) 健康の保持、2) 心理的な安定、3) 環境の把握、4) 身体の動き、5) コミュニケーション

3. 問題行動への対応と課題

【質問2】発語への取り組み（支援ツールの利用など）

【質問3】危険回避能力の乏しさや不適切な行為への対応、特異な行動を予知して事前に対応した経験など

【質問4】睡眠障害への対処法、宿泊学習での工夫・課題

【質問5】行動特性（水が好きなど）を逆手にとって上手く指導できた経験

【質問6】摂食指導の工夫と課題

1. 咀嚼、嚥下等の口腔機能面
2. 姿勢や上肢、指の使い方などの動作機能面
3. 偏食やマナー、コミュニケーションなどの心理面
4. その他

【質問7】日常的な移動のさせかた

【質問8】知的障害における特異点、隠れた才能

【その他】 自由記載

3) アンケートの実施

方法で述べたようにエンジェルの会を通して学童期以降の会員169名にアンケート用紙を郵送し、その後家族から担任教師に直接調査協力を依頼していただき、記入されたアンケート用紙は教師から当方へ郵送で返送してもらった。ちなみに169名の地域分布は、大阪府22、東京20、埼玉19、神奈川13、が二桁と人数が多く、一方1名も会員のいない県が12県（青森、石川、福井、山梨、三重、奈良、山口、徳島、香川、高知、佐賀、長崎）あり地域差が存在した。

4) アンケート内容の集計と分析

98名の患児（回答率58%。男61女37、平均年齢13歳）の担任教師から実際の教育状況をアンケート調査で収集できた。

<両親に対する調査結果>

遺伝的診断確定例は75例あった。その内訳は欠失が70、片親性ダイソミーが2、UBE3A遺伝子変異が2、M-PCR解析までが1、未確定診断例は23であった。全ての遺伝解析が陰性が4、検査不十分が2、全く遺伝的検査なしが17あった。

合併症としては、てんかん88、睡眠障害66、

斜視 53、側彎 30、自傷 17 などであった。

母子分離状況としては、就寝は、同じ布団 46、同じ部屋で別の布団 47、別の部屋 4、ショートステイに預けられるかどうかは、預けられる 39、預けられない 48 であった。

<教師に対する教育状況調査結果>

自由記載として記載された教師による貴重な教育経験知の情報を、質問項目 1～8 ごとに分けて集計した（巻末参考資料）。

特異的症状と対応法の考え方を導き出していくために、家族、専門職（教育、医療、心理）を交えた検討会も開催した。それぞれの質問項目について、内容の類型化と実践例の評価検討の試みについては西牧分担研究者の報告を参照されたい。

5) アンケート結果の情報の教育現場への還元

アンケートで収集したこれらの教育状況経験知を全国の本症患者の教育に活用が可能となるように、教師向けの教育ガイドブック（全国の 1,000 を超える特別支援学校へ配布）や WEB の教育コンテンツ化を進行させている。

6) 他の先天性稀少疾患の教育的対応のあり方への一般化の検討

小児慢性特定疾患（先天代謝異常）の児童 3,181 人の就学状況の実態を調査した結果、通常学級 66.1%、特別支援学級 4.9%、特別支援学校 9.3%、訪問教育 1.5%、その他 1.5%、不明 16.7% であった。知的障害、また歩行障害以上の運動機能障害を伴う場合に特別支援教育の対象になりやすいことが伺われ、疾患特有の症状の理解に基づいた対応のためには施設の整備と教師の人的充実が望まれた。

D. 考察

1) 未診断例の解消のための臨床診断と遺伝学的確定診断の推進

アンジェルマン症候群の全国の家族会である

“エンジェルの会”の会員分布には都道府県によってかなりのばらつきがあり、一人も該当者がいない県が 12 県も存在した。人口差があるにしても大阪や東京で 20 名を超える疾患が、地方の 12 の県で 0 名ということは考えがたく、そういった県では臨床的に本症候群と気づかれていない症例が多く存在することが示唆される。本研究で取り組んだ全国の特別支援学校へのガイドブックの配布や WEB コンテンツとしての情報発信は、教育現場や社会（親自身も含む）の疾患の認知度の向上に貢献すると考えられる。また、臨床的に本症候群を疑われても遺伝学的確定診断がなされていない例もまれではなかった。これは遺伝的原因の複雑さもあって、遺伝学的検査を行うシステムが未整備であるためと考える。今後臨床的に本症が疑われた患児の染色体・FISH 解析、メチル化解析、シーケンス解析などでの確定診断をはかり、その経験からより効率的で確実な診断ストラテジーの構築も必要である。

2) 教育コンテンツの質の向上とその提供システムの必要性

本年度の研究で得た教育コンテンツは、現場の教師の実践情報を収集し、その経験知を大きく類型化したものである。その作業に親、教師、医師、教育専門家などが関与した。それをさらにより包括的かつ具体的な教育リソースとして質を高めたものとするためには療育の専門家である理学療法、作業療法、臨床心理士等にも参加をもとめた検討が有効だろう。さらには、情報をより有効に教育に生かすために必要なシステムとして、一方向ではなく双方向的（教師同士、教師と専門職など）な情報の交換を可能とするシステムの構築も望まれる。

3) 他の稀少疾患への拡大

数多く存在する他の稀少疾患についても、アンジェルマン症候群を対象とした本研究の経験を生かし、その情報提供システムを順次構築していくことも重要である。その検討によって広くわが国での医療と教育（と福祉）を統合した

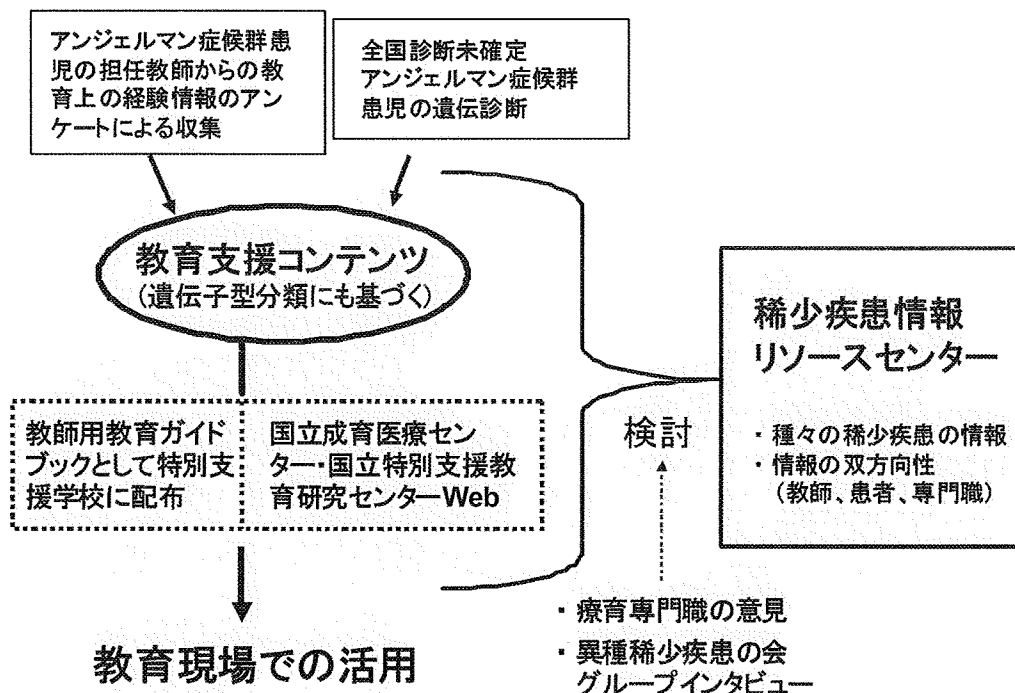
患児・家族支援のあり方についての政策へ反映すべき提言が求められる。将来的には、類の多い稀少疾患の患者家族によりよい包括的な支援を行うためには、稀少疾患について多角的な側面から患者家族のニーズに対応するようなナショナルセンターとしての稀少疾患リソースセンターの設置の設置が望まれる(図)。

E. 結論

先天性稀少疾患であるアンジェルマン症候群患児について、学校教育現場での教育の実態を把握し、その経験知を集積することによって患児の学校教育での支援への活用としての情報を提供することを目指した。医学分野においては本症候群の認知は徐々に向上し合併症と健康管理ならびに遺伝学的原因究明の研究の進展もみられるようになった。しかし、患児・家族にとってもう一方で重要な患児の発達障害に対する教育的対応については殆ど確立されていない現

状がある。それは、稀少疾患であるための教育現場での本疾患の認知度が低いことと、教師の教育経験が他の患児を担当する教師によって共有されない点も大きく影響していると考えられる。患児が適切な教育的対応によってよりよい身辺自立・生活機能の向上を得ていくことは、本人のみならず家族の社会福祉に必要と考えられる。本研究の最大の特色であり独創的な点は教育と医療との連携を目標として全国的な調査を行なう点であったと考える。本研究が稀少先天異常症候群の臨床と教育との連携のあり方を政策に反映すべき提言への一助となれば幸いである。

謝辞：ご協力いただいた全ての関係者の皆様、とりわけエンジェルの会、そして時間のかかる自由記載方式のアンケートに丁寧にお答えいただいた学校の教師の皆様にご心からお礼申し上げます。



図

II. 分担研究報告

アンジェルマン症候群の教育実態調査結果の集計解析と教育的支援法の確立

研究分担者 西牧 謙吾 国立特別支援教育総合研究所教育支援部情勢総括研究員

研究要旨：希少疾患のモデルとしてアンジェルマン症候群の教育的支援方法の実際を、親の会（エンジェルの会）を通じて直接教員に依頼する方法で調査を行った。この方法は、教育情報を得るのに有効と考えられ、今後、他の希少疾患への応用の可能性が示唆された。アンケート結果から、教員はアンジェルマン症候群の症状の特徴はよく捉えられており、多くの教員は、その特徴を十分認識し指導に当たっていることが確認された。しかし記述内容にばらつきが多く、教員から得られた情報にはバイアスがかかる可能性が残された。中には、子どもの実態を説明し、指導法も具体的に記述されたものもあった。

得られた指導法を集約して、教育支援ガイドブックを作成するためには、上手く支援している教員から、具体的な活動内容を絞って、効果のあった活動の事例を書いてもらうなど、更に工夫を重ねる必要があると考えられた。その結果を基に、ガイドブックを作成し、全国の特別支援学校等へ配布する他、国立特別支援教育総合研究所や国立成育医療センターホームページへの掲載などを通して公的な情報資源とする予定である。

見出し語：アンジェルマン症候群、アンケート調査、希少疾患の指導方法、教育支援ガイドブック

研究協力者

植木田 潤 国立特別支援教育総合研究所
教育相談部研究員

滝川 国芳 国立特別支援教育総合研究所
教育研修情報部総括研究員

太田 容次 国立特別支援教育総合研究所
発達障害教育相談センター主任研究員

大橋 博文 埼玉県立小児医療センター
遺伝科科長

加藤 忠明 国立成育医療センター研究所
成育政策科学研究部長

な点などの長所も知られている。近年、遺伝子レベルでの診断も可能になり、アンジェルマン症候群の発達過程の差は遺伝子タイプに依存するという指摘もある。これらの症状が現れる過程にも特徴があり、幼少時は、失調歩行等の運動障害が目立ちやすく、そのために小学部の時には、特別支援学校（肢体不自由）に、年長になり歩行が可能になると、特別支援学校（知的障害）に通学する機会が多い。

特別支援教育における指導法は、障害種毎に類型化され、例えば肢体不自由と知的障害では、指導法の基本的考え方が異なると考えてよい。知的障害の指導法は、知的障害を引き起こす疾患の特徴に応じて指導法が組み立てられるわけではなく、知的障害によってその子どもがこうむる不便、不利益、困窮を中心に支援の方法を組み立てる。ダウン症や自閉症のように教育現場でも多数を占める疾患では、その指導法がよく研究され、障害特異的な指導法の導入も進んでいる。しかし、アンジェルマン症候群のように罹患率の低

A. 研究目的

アンジェルマン症候群は、重度の知的障害を伴う遺伝性疾患で、希少疾患の一つである。本症の中枢神経系機能異常の特徴としては、重度の発達障害、けいれん、容易に惹起される笑い発作、失調性歩行、水の嗜好性、睡眠障害などが問題点としてあげられる。一方、他人との関わりをもちたがる点、洞察力や観察力が鋭い点、感受性が豊か

い希少疾患に関するデータは少なく、その障害が経時的に現れる病態が変化する場合、主な障害の程度により、特別支援学校でも、知的障害、肢体不自由、病弱などに振り分けられるため、複数の障害を持つ児童生徒が増加しているにも関わらず、病気をトータルにみる情報が学校現場に少なく、医療とも連携が取れていないのが現状である。希少疾患に関する教育的対応の現状の把握と経験知の集積によって患児の教育的な支援は喫緊の課題である。

ここでは、エンジェル会通过して行った教員アンケート調査の自由記述の結果を報告し、教育現場への情報還元の方法と教育におけるアンジェルマン症候群の指導方法の蓄積に向けての提言を行う。

B. 研究方法

1) アンケート調査の原案作成

アンジェルマン症候群のある児でよく見られる症状を、アンジェルマン症候群児親の会（エンジェル会）の情報（冊子、会報）および H.16 年度厚生労働省科学研究“アンジェルマン症候群の自然歴と健康管理ガイドライン”の情報からリストアップした。アンケート原案準備は、一人のアンジェルマン症候群児（エンジェル会会長の息子さん）の母と担当教師とインタビューを行い、児の特性（良い点と問題点）を聞き取るとともに、特に教育現場に即した質問立てによってアンケートとなり教師が回答を容易にするためのアドバイスを得た。これらの内容をもとに、本症患者を担当する教師を対象としたアンケート原案を作成した。さらに、アンジェルマン症候群児の療育経験も深い臨床心理学の専門家である白石正久教授（現龍谷大学社会学部臨床福祉学科教授にアンケート調査票の内容へのアドバイスを得て、アンケート調査票を完成した。研究計画に基づき、埼玉県立小児医療センター倫理委員会の承認を受けた。

2) アンケートの実施

埼玉県立小児医療センター遺伝科受診者ならび

にエンジェル会の会員で、学童以降の年齢の会員 169 名に郵送でアンケートを依頼した。教員対象の調査は、アンケートの趣旨に賛同し協力していただいた保護者が、子どもの担任と校長に、依頼文とアンケート用紙を持参し、直接依頼を行った。

3) 教員向けアンケート調査内容

教員向けのアンケート調査の基本シートには、記入時点での発達状況を把握するために、アンジェルマン症候群の代表的な症状である運動発達面（歩行の関係を中心に）、言葉の理解（有意語の表出、言語理解を中心）と客観的な評価指標として、発達心理検査の実施の有無とその結果、発達状況（簡易な発達レベルの評価を以下の 5 項目で評価：両手でものがもてる、スプーンで食べられる、絵を描くことができる、教室内でじっと落ち着いて本を読んでもらえる）を、選択式で記入を求めた。

次に、実際に担任している（過去に担任していた）教員が、アンジェルマン症候群の子どもにどのような指導をしたかがわかるように、8つの質問項目を設定し、自由記述形式でそれぞれの質問に答えてもらった。8つの項目とは、【質問1】各学習における到達目標と指導方法、ならびに課題、【質問2】コミュニケーションツールの利用状況と工夫、【質問3】日常生活での危機回避の対処法、不適切な行動への対処法、【質問4】睡眠障害の対処法、【質問5】行動特性を利用した指導の工夫、【質問6】摂食指導の工夫と課題、【質問7】日常的な移動のさせかた、【質問8】アンジェルマン症候群に特異的な症状、何か隠れた才能への気づき、である。

C. 調査結果

1) 学童期以降の年齢の会員 169 名中 98 から

自由記述で回答があった（有効回答率 58%）。自由記述のため、表現にばらつきが多かった。その中でも、到達目標→指導方法（取り組み内容）→課題というパターンの記述が散見され、担当クラスの目標をそのまま記述していると思われた。データとしては膨大であるが、一人の子どもに対して指導した内容を総合的に理解するために、発達状況の5項目（各1点を割り振り）の加算点と生活年齢順に、質問1～8を並べ替えることよっての調査結果の解釈も行った。

2) 教員アンケート結果の概略

アンケート調査の質問1～8の記載時事項の概略を説明する。

【質問1】各学習における到達目標と指導方法、ならびに課題、

ことば・数の学習では、言語表出の困難さの割に、言語理解は優れている点が多く、多くの教員で指摘されている。特別支援学校（知的障害）で一般的に行われている指導法が具体的に記述されているが、指導の結果や指導の理由を記述している教員は少なかった。数の理解の学習は難しいという指摘が多かった。

日常生活の指導では、摂食指導、排尿の記述が多かった。摂食指導は、舌の動き（突き出た舌）の指摘が多く、配膳、スプーン、フォークの使い方、食塊のサイズ、後片付けの指導法が書かれているが、上手いいかない記述が多い。トイレトレーニングは、定時排尿でほぼうまく学校生活を過ごせているという記述が多かった。衣服の脱着は、具体的指導法が書かれていた。

生活単元学習では、学習活動に乗らない、集中力の持続の困難さ、易興奮性の指摘が多く見られた。指導法としては、特別支援学校（知的障害）でよく行われている指導法（ごっこ遊び等）が記述されていた。

作業学習は、高等部での学習形態なので、年齢により記述に空欄が目立った。

自立活動の健康の保持では、睡眠障害をほぼ全教員が指摘していた。その関連で、生活リズムも

乱れ、慣れない環境への抵抗性などが指摘されていた。てんかんは、多くのアンジェルマン症候群のある子どもでは合併するが、てんかんへの配慮事項の記載は少なかった。その他、体温調節、便秘下痢の繰り返しなどが指摘されていた。

同じく、心理的安定では、環境の変化に対する強い抵抗性、多動と易刺激性が多く、多くの教員から指摘され、興奮時の対応が大きな課題になっている状況が伺えた。

同じく環境の把握では、水、光るもの、ビニール素材への強い関心が指摘されていた。注意力の持続が困難で、興味のあることを探して、授業に集中させる試行が行われていた。一部、視力の問題を指摘する教員がいた。重度の知的障害がある場合、視力検査を受けていない可能性もあり、重要な指摘事項である。

同じく身体の動きでは、歩行障害の指摘が多く、肢体不自由教育で指導の方法論が確立しているためか、よく対応されている。側湾に対する配慮の記載もあった。

同じくコミュニケーションでは、言語理解の割に表出言語の少なさが指摘されていた。絵カード、写真を利用したコミュニケーション指導法も多数例で行われていた。

問題行動への対応は、自傷・他傷をはじめ、多くの対応法の記述があった。

【質問2】コミュニケーションツールの利用状況と工夫

写真や絵など、コミュニケーションツールを使用している教員から、使用したが効果がなかったという教員まで幅広く存在した。写真より、指差し、視線、クレーンでコミュニケーションを取ることが多いという指摘もあった。マカトンサインを利用している教員も見られた。その他、スーパーカー、スイッチ、VOCA、トーキングエイド等、様々なツールが使用されていた

【質問3】日常生活での危機回避の対処法、不適切な行動への対処法

自傷は、爪噛み、傷口をいじる、口や鼻の穴に

モノを入れる等々が目立って記述されていた。他傷は、髪の毛をつかむ等が記述されていた、教員の多くが、安全対策に気を配っていた。アンケートの記述全体が、リスク回避のヒントになる。

【質問4】睡眠障害の対処法

睡眠障害については、質問1でも、多くの記述があったが、各学校でうまく対応出来ているという記述が多かった。

【質問5】行動特性を利用した指導の工夫

多くの記述があり、行動特性を利用して、各学校でうまく対応出来ているという記述が多かった。

【質問6】摂食指導の工夫と課題

食物を小さく切って食べることで、咀嚼の稚拙さをカバーするなど、各学校でうまく対応出来ているという記述が多かった。偏食に対しても、様々な工夫が見られた。

【質問7】日常的な移動のさせかた

歩行の不安定さを補うための歩行訓練に様々な工夫が見られる。子どもの状態は、歩行可能から車椅子まで幅が広い。

【質問8】アンジェルマン症候群に特異的な症状、何か隠れた才能への気づき

重い知的障害に比較して、相対的に言語理解力の高さが指摘されている。笑顔の素晴らしさ、好きなボタン操作をすぐに覚えるところなど、いろいろな指摘があった。

D. 考察

1) 特別支援学校（知的障害）の教育の実際

アンジェルマン症候群の医療情報が教育に活かされるためには、その病態を教員が理解して、教育課程（学校におけるカリキュラム）や個別の指導法に反映出来なければならない。そのためには、学校の指導の流れの中で起こる現象を、その病態と環境との関連に基づき説明する必要がある。アンジェルマン症候群の病態解明は研究の途上であるが、特別支援学校（知的障害）における教育の方法は、ある意味確立している（決められている）といってよい。その分、新しいものを取り入れるのに時間もかかる。そこで、特別支援学校（知的

障害）における教育の方法論の特徴を整理することから始めたい。

2) 特別支援教育における知的障害指導の考え方

特別支援教育において、知的障害は、「知的機能」に遅れがあり、「適応行動の困難」を伴う障害であると説明される。ここでいう知的機能の発達の遅れとは、例えば、言語や運動の面でいえば、「理解言語の程度に比較して、表出言語が極めて少ない」ことや、「全体的な身体機能の発達の程度に比較して、手の微細運動が稚拙である」などの状態をさし、情緒や行動等の面で言えば、「心理状態が不安定になり、パニックになりやすい」、「極めて動きが多く、注意集中が困難である」などの現象をさし、実際に知能検査、心理検査で数値化された遅れのみをさすわけではない。

知的障害のある子どもは、習得した知識や技能が偏ったり、断片的になったりしやすく、そのため、習得した知識や技能が実際の生活にはなかなか応用されにくい特徴を持つ。また、抽象的な指導内容よりは、実際の・具体的な内容で、指導を行う必要がある。そのために、特別支援学校（知的障害）の教育課程・指導計画（※）については、幼児児童生徒の発達段階や経験などを踏まえ、実生活に結び付いた内容を中心に構成していることが大きな特色となっている。

※教育課程とは、学校教育の目的や目標を達成するために教育の内容を児童生徒の心身の発達に応じ、授業時数との関連において総合的に組織した学校の教育計画である。日本では、教育課程の大綱的基準を、学習指導要領として文部科学大臣が告示する。つまり、何を（教科、総合的な学習の時間、道徳、外国語活動、特別活動、自立活動）、どれだけ（授業時数と1単位時間数）教えるかを、学習指導要領で大綱的に示し、各学校では学習指導要領に従い、これを時程表（時間割）に落とし込む作業を行う（教育課程の編成）。自立活動を行う場合は、個別の指導計画を作成することになっている。

3) 特別支援学校(知的障害)の教育課程の理解

特別支援学校(知的障害)で学ぶことは、通常の学校と同じように、知的発達の遅れや適応行動の困難に応じた各教科が設けられており、知的障害のある児童生徒はこれを履修することになっている。この各教科の内容には、例えば、小学部の算数科には「身近にあるものの大小や多少などに関心をもつ。」、同じく国語科には「教師などの話し掛けに応じ、表情、身振り、音声や簡単な言葉で表現する。」などが学習指導要領に示されている。

特別支援学校の教育の目的は、学校の教育活動全体を通じて、子どもの人間として調和のとれた育成を目指すもので、幼稚園、小学校、中学校、高等学校及び中等教育学校(以下、「小・中学校等」という。)と基本的に同じである。すなわち、子どもの生活年齢に即して系統的・段階的に学習を進め、その教育の内容は、子どもの発達の段階に応じて選定されたものが配列されており、それらを順に教育をすることにより人間として調和のとれた育成が期待されているという考え方である。

しかし、障害のある子どもは、その障害によって、日常生活や学習場面において様々なつまずきや困難が生じることから、小・中学校等の幼児児童生徒と同じように心身の発達の段階等を考慮して教育するだけでは十分とは言えず、個々の障害による学習上又は生活上の困難を改善・克服するための指導が必要となる。このため、特別支援学校においては、小・中学校等と同様の各教科等のほかに、特に「自立活動」の領域を設定し、その指導を行うことによって、子どもの人間として調和のとれた育成を目指していると学習指導要領では説明している。

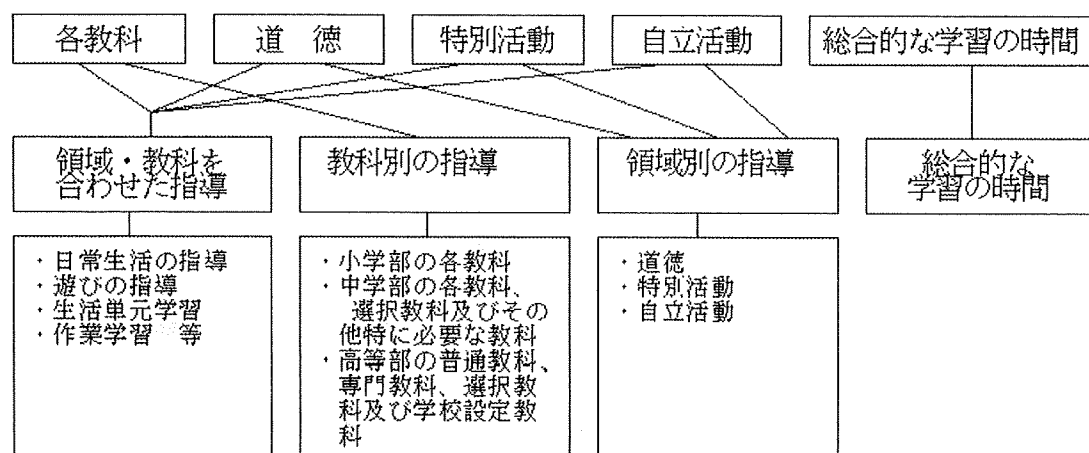
知的障害のある子どもに対する自立活動の内容

と各教科の内容との関係は、次のように考える。例えば、全般的な知的発達の程度等から見ると、上記の算数科の内容である「身近にあるものの大小や多少などに関心をもつ」ことは習得できるが、同等の知的発達の程度に応じた内容である「身近にあるものの形の違いに気付く」ことについては習得が困難な子どもがいたとする。このような認知面に特に顕著な発達の遅れが見られる子どもの場合には、その状態に応じた自立活動の指導を行うことによって、「身近にあるものの形の違いに気付く。」ことの習得が容易になると考える。また、上記の国語科の内容である「教師などの話し掛けに応じ、表情、身振り、音声や簡単な言葉で表現する」ことの指導において、注意の集中が困難なために、特定の知識・技能等の習得に支障を来している場合がある。このような児童生徒についても、こうした課題の解決を図るために自立活動の指導が必要になる。

4) 知的障害の特例

知的障害がある場合、特別支援学校学習指導要領に示された教科も十分に行えない場合が出てくる。そこで、知的障害のある子どもの教育では、特別支援学校の小学部、中学部又は高等部においては、知的障害者である児童若しくは生徒又は複数の種類の障害を併せ有する児童若しくは生徒を教育する場合において特に必要があるときは、各教科、道徳、特別活動及び自立活動の全部又は一部について、合わせて授業を行うことができる。」と例外規定を設けている(図1)。

図1 領域・教科を合わせた指導



5) 記述内容について

一人ひとりのアンジェルマン症候群の子どもの指導法の記述を全体で見た場合、アンジェルマン症候群の症状の特徴はよく捉えられており、多くの教員は、その特徴を十分認識し指導に当たっていることが確認された。しかし、自由記述のために、答えの内容にばらつきが多かった。中には、子どもの実態を説明し、指導法も具体的に記述されたものもあった。次に、その実例を示す。

例えばある事例9の、ことば・数の学習の欄には、

「本児の場合小2春ころまで、1歳半の節目の手前で長らく助走していた様に観察されました。コミュニケーション能力や人への親和性の高さ比べ、見通しのもてなさ、こだわりが気になりました。注意の転導性の強さが、認知面の成長のネックになっているのではと仮定し、二つのものを見比べる課題にとりくみました。小2の夏頃から少し落ち着いてものごとを見る、考えることができるようになりADL面も向上しました。

小3くらいまでの目標

認知

①他者との間で、様々なもの(こと)を共有して、三項関係にそったやりとりを楽しめるようになる。模倣を促す。

②2つのもの(こと)を関連づけてとらえられるようになる。ex.積み木をつむ、カレー皿にスプーンを配る。

③分割・弁別・基本5色くらいの弁別ができる。

- ・自分の持ち物、友達の持ち物がわかる。
- ・おもちゃや学習用具を種類別に片付けられる。

指導方法(多様な障害特性や発達段階の子ども集団の中での学習ですので、学校生活の大半はどの子も包括できる学習活動をくんでいます。本児に対する1対1の個別指導は15分×4回/Wです。)

集団:読み聞かせ。遊具遊び、室内遊び、音楽、図工、体育・・・生活。本児が興味をもったり、共感を求めてきたりするとき「そうだね〜だったね」「びっくりしたね。それは〇〇だよ。」等共感的に応じたり説明したりする。

個別:積み木、ブロック〜つむ、ばらす、色を分ける、2つの皿に分ける、入れかえる等。日用品の弁別分類〜スプーンとフォーク、おさらとおわん、絵本とおもちゃ等」という記述が見られた。

アンケートの各質問には、教師から容易に回答を引き出せるように具体的な例を示し、回答を求めたが、内容的には、いくつかのパターンに集約できた。個別の教育支援計画そのものが書かれて

いると考えられるもの、現在の子どもの実態を記述しているもの、個別の教育支援計画でも計画の目標や課題中心に記述していると考えられるもの、課題でも、出来ることを中心に書いているもの、出来ないことを中心に書いているものが混在している状況であった。

その理由として、次のような可能性が考えられた。まず、保護者から教員に直接依頼するという方法では、保護者が内容をみるということを前提に、到達目標、指導方法（取り組み内容）、残された課題というパターン化された記述が無難であり、担当クラスの目標をそのまま記述していることが考えられた。その場合、教員の本当の評価とアンケートの表現に乖離が生じ、回答にバイアスがかかる可能性が残された。また、現在、特別支援学校現場では、個別の教育支援計画、個別の指導計画を作成することになっており、学校現場での指導方法のマニュアル化が進んだ結果、重度の知的障害に共通の表記になった可能性もある。その上、学級担任は1年間で変わる可能性が高く、継続して同じ子どもを担当することは難しい。その分、アンジェルマン症候群のように、ゆっくり成長する子どもの本質を理解することが現場の教員には難しい可能性もある。

5) テキスト・マイニング法を利用した単語の頻度による指導内容の分析

テキスト・マイニング法とは、自由記述形式等で書かれた文字情報（テキストデータ）を数値化して計量的に扱うための研究手法の一つである。従来、アンケート調査等によって得られた自由記述形式による文字データは、数値化しにくいと、貴重な示唆を含みながらも計量的な分析や検証の対象からは除外されてきた。しかし、テキスト・マイニング法を用いることで、ある程度、科学的妥当性をもってテキストデータを検証することが可能となってきた。ここでは、テキスト・マイニング法には、日本電子計算株式会社のテキストデータ型解析ソフトウェア「Word Miner」を使用し、各質問項目別に、名詞の頻度を計算した結果

を示す。

ことば・数の学習では、課題、言葉、物、理解などどの学部でも上位にランクされる言葉を除けば、小学部では絵カード、写真という言葉が上位に出てきた。これは、小学部レベルでは視覚に訴えて、ことばや数の指導を行っていることが示唆される結果と考えた。中学部では、絵カード、写真は下位に落ちて、絵本という言葉が上位にランクされた。これは、ストーリー性を重視し、言葉でものを具体的に扱いながら指導を進めていることが示唆される結果と考えた。高等部では、数そのものを学習の対象にし、手という言葉が上位にランクされることから動作を入れた作業による学習を進めていることが示唆されると考えた。

コミュニケーションでは、理解、気持ち、サインが、どの学部でも上位にランクされ、小学部では、そこに写真が上位に出てきた。これは、本人の気持ち、要求を、写真を利用して伝える指導を行っていることが示唆された結果と考えられる。中学部では、声、発声という言葉が上位にランクされる。これは、本人の理解が進み、言葉を使って指導が可能になってきたことを示唆する証拠と考えられた。高等部では、コミュニケーションという言葉が上位にランクされた。これは、教員が子どもの特性を理解し、子どもも学校に慣れてきた結果、双方向で質の高いコミュニケーションが可能となってきたことを示唆するものと考えられる。

以上は、言葉の頻度が高いと、その学部の指導法の特徴を示す重要なキーワードと考えて、大胆な推測を交えて考察した。その結果、今回のアンケートでは、学部の大まかな指導の流れが表れていることが示唆されたと考えられた。

6) アンジェルマン症候群のもつ発達障害の本質

アンジェルマン症候群の多彩な症状が、なぜ引き起こされるか、白石（1997）の仮説にそって検討したい。

①物と物との関係、物と自分との関係における調整の問題

普通の乳児では、通常生後6～7か月頃に発達の質的転換期から始まるとされる。そのとき、一つの対象に志向するだけでなく、「もう一つ」の対象にも志向しようとするような意思が育ち、二つ以上のものを同時にしかも順序立てて志向する外界との結合を、子どもたちは獲得していくことができるのである。例えば、この月齢の乳児ならば出来る、両手でつかんだ積み木を正中で合わせたり、打ち合わせたりすることが出来るつまり、外界と二つの接点を同時にもつ操作が可能になる。

白石(1997)は、この乳児期後半への発達段階への移行において、アンジェルマン症候群児は、手掌触過敏性が対象への志向や持ちかえ行動を抑制することにも影響されて「もう一つ」を志向することが量的に拡大しにくいと指摘する。対象への志向や活動は発展的につながらず、一つのことを志向するが、注意が転導し、次の対象に活動に移してしまう。そこには、二つ対象の間で葛藤したり、二つの対象を相互に関係づけて遊んだりするような関係の発展性がうまれにくいことになる。一つのことを握ると力任せに口に入れて引きちぎり、こわしてしまうのも、あるいは今そうしていたかと思えば、急にそれを放して他の物に手をだしてしまうのも、二つの対象や活動を継続的に結びつけることのむずかしさに発達の根拠をもっているのである。このように考えれば、アンジェルマン症候群のもつ多動や集中力のなさの意味が理解できる。

②相手の意図と自分の意図との調整の問題

アンジェルマン症候群児は、外界刺激に対して過敏に反応しやすい。小さな物音にもとらわれる聴覚の過敏性をもつといわれているが、白石(1997)は、次いで、手掌の触刺激に対する過敏性は認識の発達とともに把握活動において、触れる物と触れない物、把握できる物とできない物など、道具や素材の選択性を顕著にしていると指摘する。

アンジェルマン症候群の子どもの受け入れられる刺激や対象・活動の狭さ、「～は○○だ」と決めつけてしまうかたさは、具体的生活する上で、例えば、好きな素材・道具と、忌避すべき素材・道具を分けてしまい、活動や素材への志向が拡大しないこと、同じ課題であっても、それを行う場所や相手によって取り組み方に違いがあることなどのような困難を生じさせている。家などの安定した場所では指示を受けとめて行動できるのに、学校ではその力が発揮できない、担任が変わると食事が進まない、宿泊行事などにおいて睡眠できにくいなども、ほとんどの症例で見られる現象である。

そして、からだや手のぎこちなさゆえに、見たいのに見られない、食べたいのに食べられない、道具を使いたいのに使えないなど、自分の意図と能力とのズレから来る不全感が日々積み重ねられて行く結果、自らの意図と能力の矛盾への過敏性を強め、その結果として志向できる対象や活動(好きなもの)と志向できない対象や活動(嫌いなもの)を二分的に分けてしまい、志向の狭さとして現れると推測される。

また、活動の結果にプラスの評価をしても、それが「もう1回」挑戦することにつながりやすく、かえって相手の意図を感じ過ぎて、課題への回避を強めてしまう。白石(1997)は、その障害を軽減することに教育が焦点化すると、患者自らの機能的制約を認識しているが故に、子どもの心理的葛藤を強化してしまうと指摘する。

③注意の転導性について

睡眠障害は、アンジェルマン症候群のある子どもを育てる上で難しさの最上位に来ることが多く、とくに幼児期に睡眠障害がよく見られる。また、目前にある対象にも手あたり次第に手を出すように、視覚刺激にも選択的に注意を集中することに困難を伴う。したがって、聴覚、視覚の刺激が過剰に与えられる環境では、何か

に集中し、時間的空間的な間をもって対象を吟味しながら、順序立てて対象に関わることが難しくなる。

学校では、とくに聴覚刺激をうまく整理することは難しいことであるが、教員が少しでも配慮を怠らなければ、子どもたちの行動は、落ち着きをみせることが多い。教師の言葉かけで、子どもが興奮状態におちいってしまうと、情動をなかなかもとの状態に復することができない。

アンジェルマン症候群のもつ注意の切れやすさは、人や物にむかう意欲の乏しさというより、外界の様々な刺激、特に聴覚刺激に過剰に反応しやすいために、選択的に視覚集中することが制約されている姿と考えることも出来る。

このような仮説にもとづけば、二つのものをしっかり見比べて選択できるような学習には、過剰に物が目前にあるような環境を整理することが重要となる。このような方法によって、アンジェルマン症候群の抱える、二つ以上の対象に順序立てて志向し、それらを同時に保持しつつ、相互に関係づける発達課題にアプローチできる。

④コミュニケーションへの援助と自立について

行動観察で捉えられる二つの対象を同時に操作することの困難さは、心的なレベルでも生じていることが想定される。そのため、自己と他者を同時的に俯瞰して対象化することの困難さも伴うことが予測される。これはつまり、自己と他者との区別（他人が自分とは別の生き物で、別個の意思や志向を持っているということへの気付き）を持つことの難しさにも繋がっていることが予測される。この予測は、アンジェルマン症候群の子どもたちがクレーン現象を多用すること（つまり、他人の手と自分の手とが混乱している）、その場で生じているはずの情緒的な体験（嬉しい、哀しい、腹立たしい場面等）を、他者の表情を中心とした情緒的な

反応を手掛かりにして理解すること（他人を鏡のように利用して自分の気持ちを知る）、他者とベッタリと貼り付くような身体的な接触を求める（身体的な自他の境界線が混乱している）こと、などからも裏付けられるだろう。

上記の現象を発達心理学的な観点から述べれば、ヒトーヒトーモノの三項関係を形成することが困難であるということに集約されるだろう。この三項関係の成立は乳幼児の発達において、一つの重要な質的転換点を示すメルクマールとなるものだが、アンジェルマン症候群の子どもたちの発達においては、この関係性の成立が成人期なっても困難である場合が多いことが、アンケート調査や保護者のインタビュー等から示唆されている。

この三項関係の形成が困難であるということは、アンジェルマンの子どもたちの教育を考える上で、非常に重要な意味を持っている。つまり、子ども－教員（あるいは保護者）－学習内容（知識や教材、等々）の三項関係が成立しにくい可能性を示唆しているからである。学習という限定された事態に限らず、学び＝環境から新しい何かを取り入れることを可能とする暗黙の前提としては、この三項関係の成立が想定されているわけである。逆説的に言えば、誰かと何かを共有 share することの出来る事態が成立する前提には、自己と他者との区別がある程度確立している必要があるということになる。

こうした観点から、アンジェルマン症候群の教育について考える際には、学習事態の成立を目指した、早期からの心理的な自立を支援していくことの重要性を一つ指摘することができるだろう。成人期に入っても親と同じ布団で寝ていたり、レスパイト等を利用したくても分離が難しかったり、特定の人にベッタリと貼り付いていたり、といったエピソードが多い背景には、こうした特有の関係性が示唆されていると考えられる。

E. 結論

希少疾患のモデルとしてアンジェルマン症候群の支援方法を調査するのに、親の会を通じて直接教員に依頼する方法を試行した。この方法は、教育情報を得るのに有効と考えられ、今後、他の希少疾患への応用の可能性が示唆された。

ただ、教員から得られた情報にはバイアスがかかる可能性が残された。得られた指導法を集約して、教育支援ガイドブックを作成するためには、上手く支援している教員から、具体的活動内容を絞って、効果のあった活動の事例を書いてもらうなど、更に工夫を重ねる必要があると考える。ガイドブックは、厚生労働科学研究「アンジェルマン症候群の病態と教育的対応に関する研究」(大橋班)で作成し、今後は、ガイドブックを全国の特別支援学校等へ配布し、さらに国立特別支援教育総合研究所のWEBの教育コンテンツや国立成育

医療センターホームページへの掲載などを通して公的な情報資源とする予定である。

謝辞：ご協力いただいた患者家族、アンケートに答えていただいた学校教員及び学校関係者、エンジェル会の会役員の皆様に深謝いたします。

参考文献

- 1) 独立行政法人国立特別支援教育総合研究所 (2009) : 第2章各障害に応じた教育の基本 3. 知的障害. 特別支援教育の基礎・基本, 128-160.
- 2) 藤井美和 小杉考司 李政元 編著 (2005) : 「福祉・心理・看護のテキスト・マイニング入門」中央法規.
- 3) 白石正久 (1997) : アンジェルマン症候群, 低出生体重児の医療と教育, 障害者問題研究第25巻第1号, 14-30.

分担研究課題「先天性稀少疾患の医療と教育の連携システムに関する研究」

小児慢性特定疾患（先天性代謝異常）に 登録された児童生徒の就学状況

分担研究者 加藤 忠明 国立成育医療センター研究所成育政策科学研究部長

研究要旨：法制化後の小児慢性特定疾患治療研究事業で対象となっている先天性代謝異常のある児童生徒 3,181 人の就学状況を解析した。患児の重症度や予後とも大きく関連する就学状況をまとめ、就学相談を初めとした各種カウンセリングの資料、また、医療と教育の連携システムの提言への資料とした。先天性代謝異常児の就学状況は、全体として通常学級 66.1%、特別支援学級 4.9%、特別支援学校 9.3%、訪問教育 1.5%、その他 1.5%、不明 16.7%であった。発症年齢が高くなるほど、通常学級への就学割合が高くなる傾向が認められた。知的障害、また歩行障害以上の運動機能障害を伴う場合に特別支援教育の対象になりやすかった。疾患特有の症状、また、合併症がある患児は知的障害や運動障害を伴う場合が比較的多く、そのことと合わせて特別支援教育の対象になりやすかった。疾患特有の症状等の理解と対応策、それには施設の整備ならびに学校の先生の人的充実が望まれる。通常学級以外に就学するフェニルケトン尿症 6 人が登録されていたこと等に関しては、今後の調査、解析、改善が望まれる。

見出し語：小児慢性特定疾患治療研究事業、先天性代謝異常、就学状況、医療と教育

研究協力者

西牧 謙吾 国立特別支援教育総合研究所
教育支援部上席総括研究員
大橋 博文 埼玉県立小児医療センター
遺伝科科長
伊藤 道徳 国立病院機構香川小児病院
副院長
原田 正平 国立成育医療センター研究所
成育医療政策科学研究室長

顧 艶紅 同上 流動研究員
竹原 健二 同上 リサーチレジデント
柏木 明子 ひだまりたんぼぼ（プロピオン
酸血症とメチルマロン酸血症患
者の会）代表

A. 研究目的

病気を理由とする長期欠席児童生徒の多くは
小児慢性特定疾患に罹患しながら通常学校に在