

1-5 ページは担当医師にご記入をお願いいたします。

<t(11;22)均衡型転座保因者様 または 11/22 混合トリソミー患者様のご家系についてお伺いします。>

ご家系の概略と発端者（均衡型転座保因者様または 11/22 混合トリソミー患者様）が診断された経緯について教えてください。発端者以外にも、ご家族のなかで、染色体検査を受けられた方がみえれば、その結果とともに記入してください。

ご家系の概略（家系図でお示し下さい。）

家系図：

発端者が診断された経緯：

<t(11;22)染色体転座保因者様についてお伺いします。>

2ページ

t(11;22)染色体転座保因者様について、もしあれば、病歴および流産歴等についてわかる範囲で教えてください。

1. 保因者様について

現在の年齢： _____ 才
性別： 男性 女性

2. 病歴および流産歴について

乏精子症： ある ない
無精子症： ある ない
乳癌： ある ない
上記の臨床経過：

流産歴：

その他の疾患： ある (疾患名) ない
上記の臨床経過：

<11/22 混合トリソミーの患者様についてお伺いします。> 3ページ

11/22 混合トリソミー患者様について、出生までの経過、臨床経過、発達状況についてわかる範囲で教えてください。

1. 患者様について

現在の年齢： _____ 才

性別： 男性 女性

現在の身長と体重： _____ cm _____ kg

患者様を出産された時のご両親の年齢と流産歴：

父親： _____ 才 母親： _____ 才

流産歴：（前ページの保因者様の“2.病歴および流産歴について”の欄で記載がない場合にご記入ください。）

記載： ある ない

2. 出生までの経過について

妊娠中の出来事：

出生の状況（週数、生下時体重、アプガルスコアなど）：

3. 臨床経過について

4ページ

先天性疾患の有無：

心疾患 ある（疾患名) ない
 治療： した 才 しない

口蓋裂 ある（疾患名) ない
 治療： した 才 しない

外表の特徴 ある（疾患名) ない
 治療： した 才 しない

腎疾患 ある（疾患名) ない
 治療： した 才 しない

鎖肛 ある（疾患名) ない
 治療： した 才 しない

その他の症状について：

繰り返す感染症 ある（疾患名) ない
 治療（投薬など）：

耳の疾患 ある（疾患名) ない
 治療： した 才 しない

痙攣 ある（疾患名) ない
 治療（投薬など）：

その他にも症状がありましたら、ご記入ください。

5 ページ

ご機関名

ご記入医師名

ご協力 有り難うございました。

担当医師もしくはご家族様にご記入をお願いいたします。

6ページ

<11/22 混合トリソミーの患者様についてお伺いします。>

発達状況についてわかる範囲で教えてください。自由記載となっておりますので、状態や経過、気がつかれたことなどなんでも結構です。

4. 発達状況について

コミュニケーション方法（言葉や手話など）について：

聴力について：

運動（頸定、寝返り、ハイハイ、お座り、歩行など）について：

食事内容、食事の自立について：

トイレの自立について：

7ページ

性格について：

好きなもの、好きな遊び、得意なこと：

就学状況：

公的な補助金の受給状況：

その他にもお気づきのことがありましたら、ご記入ください。

8 ページ

5. ご家族を支援する会について

ご家族様は「ご家族を支援する会」があったら、参加したいと思えますか。○をつけて理由を書いてください。

参加したい

参加したくない

理由：

6. ご記入者について

4. 発達について 及び 5.ご家族を支援する会について（6-8 ページ）の項目をご記入されたかたについて教えてください。○をつけてください。

1.2.3 の項目（1-5 ページ）を記入された医師

ご家族様

ご協力 有り難うございました。

ホーム t(11;22)とエマヌエル症候群のHP 過去のWhat's New t(11;22)転座保因者のかたへ
エマヌエル症候群のかた及びご家族さまへ アンケート調査について リンク集 おわりに

What's New

- ・「着床前診断について 見解の改訂」を記載しました。(2011/1/5)
- ・ホームページをリニューアルし、「転座について」を追加しました。(2010/12/20)
- ・「文献の紹介 乳癌のリスクはt(11;22)転座保因者で増加しない(80家系の分析)」を記載しました。(2010/2/20)
- ・「文献の紹介 エマヌエル症候群の臨床像-3」を記載しました。(2009/10/27)
- ・エマヌエル症候群が、厚生労働省の難治性疾患克服研究事業の対象疾患に選ばれました。(2009/10/6)
- ・「文献の紹介 エマヌエル症候群の臨床像-2」を記載しました。(2009/9/15)
- ・「文献の紹介 エマヌエル症候群の臨床像-1」を記載しました。(2009/8/10)
- ・「アンケート調査の進行状況」を記載しました。(2009/1/9)
- ・「第2次アンケート調査へのご協力のお願い」を記載しました。(2008/6/3)
- ・「アンケート調査についてのお願い」を記載しました。(2007/10/11)
- ・「着床前診断についてのシンポジウムの記事」を掲載しました。(2007/7/3)
- ・「たくま君とリョウ君のブログ」へのリンクを追加しました。(2007/4/12)

過去のWhat's New はこちら。。。



赤ちゃんは数々の奇跡を乗り越えて誕生してきます。そしてみんな違う個性をもって生まれてきます。その個性は髪の色だったり、ご両親と似たお顔だったりします。また、疾患をかかえながらも、難関をくぐりぬけて生まれてくる生命力にあふれた子供達もいます。そこで染色体疾患もひとつの個性として考えてみるのはいかがでしょうか。その個性に対して家族や周囲のひとみんなで見守り、対応するために、まず病気のことを知ることが大切かと思えます。

わたしたちの藤田保健衛生大学病院では2004年12月に遺伝カウンセリング室を設置し、染色体疾患の子供たちや、そのご両親、また、不妊症や習慣性流産の検査の結果でみられた染色体転座のご夫婦などからのご相談をお受けしています。

わたしたちの研究室では、教授の倉橋がアメリカ留学中に、フィラデルフィア小児病院のエマヌエル博士のもとで染色体疾患について学んで帰国したこともあって、t(11;22)について研究しています。エマヌエル博士は、22番染色体の部分欠失症と、このt(11;22)の研究の世界的な権威です。t(11;22)による11/22混合トリソミーの病気は、最近その事実になんで、エマヌエル症候群と命名されました。

このたび、22番染色体に関連した疾患のホームページを開発しておられるセントピエールさんと連絡を取り合う機会があり、その時に、このホームページの日本語訳を是非、日本人のt(11;22)のご家族のために公開させていただきますと、お願いしたところ、快く承諾して頂いたので、ここで公開することにしました。カナダのオンタリオ州在住のセントピエールさんは、娘さんのマイアさんが11/22混合トリソミー、すなわちエマヌエル症候群に罹患しておられ、そのことがきっかけでホームページを作成されました。ご自身の経験に基づいたものが多く見られます。

また、セントピエールさんは患者さんやそのご家族の会を結成されて、定期的に会合をもうけて、情報交換の場を提供するなど、積極的にt(11;22)にとり組んでおられます。わたしたちも、日本でt(11;22)のご家族を支援する会を設立しようと考えています。ご賛同されるかたは genome@@fujita-hu.ac.jp (送信するときには、アドレスの@をひとつ消してください。尚、このメールアドレスは本ホームページ用のものです。)までご連絡ください。

エマヌエル症候群

Emanuel Syndrome

GeneReview著者: Livija Medne, MS, CGC, Elaine H Zackai, MD, FACMG, Beverly S Emanuel, PhD, FACMG

日本語訳者: 倉橋浩樹、大江瑞恵、細羽恵理子 (藤田保健衛生大学・総合医科学研究所・分子遺伝学研究部門)

GeneReview最終更新日: 2010.5.11 日本語訳最終更新日: 2010.7.20

原文 [Emanuel Syndrome](#)

要約

疾患の特徴

エマヌエル症候群は重度精神遅滞、小頭症、成長障害、前耳介小突起、前耳介洞、耳の奇形、口蓋裂または高アーチ状の口蓋、小顎症、腎異常、先天性心疾患、男性では生殖器の異常を呈する。

診断・検査

エマヌエル症候群は次のいずれかからなる染色体不均衡が原因となる。1) 22番派生染色体 [der (22)] を過剰染色体として持つ場合。核型は女性47,XX,+der(22)t(11;22)(q23;q11)、男性47,XY,+der(22)t(11;22)(q23;q11)。2) まれではあるが、均衡型t(11;22)(q23;q11)と過剰な派生染色体を持つ場合。過剰22番派生染色体は500-550バンドレベルの通常のG-バンド解析で容易に同定される。

臨床的マネジメント

対症療法: 通常、多くの専門家チームによる介護が必要である。胃食道逆流症、鎖肛(また狭窄)、鼠径ヘルニア、心奇形、口蓋裂、先天性股関節脱臼、他の骨格合併症、難聴、停留睾丸および小陰茎症、眼の屈折異常、斜視や他の眼科学的な問題の標準的なマネジメント。運動発達、職業や言語療法: コミュニケーションを促進させるための代替コミュニケーション法。二次的な合併症の予防: 小児麻酔科医のいる病院で鎮静や手術の間、気道の状態に注意を払って行う。サーベイランス: それぞれのケースにおいて全身の合併症の程度にもとづく、フォローアップが必要である。定期的な発達評価: 臨床遺伝学者による定期的な再評価。

遺伝カウンセリング

99%以上の場合、エマヌエル症候群の発端者の両親のいずれかはt(11;22)(q23;q11)均衡型保因者であり、表現型は正常である。ほとんどの場合、保因者である両親は、その親のいずれかからt(11;22)を受け継いでいる。両親のいずれかが保因者である発端者の同胞は、1) 過剰22番派生染色体症候群、2) t(11;22)均衡型保因者、3) 過剰22番派生染色体症候群、もしくは、他の減数分裂不分離による自然流産になる可能性がある。そのリスクは発端者の母か父のどちらが均衡型保因者であるかによって異なる。もし、その染色体異常が家族内で確かめられているのならば、リスクの高い妊娠のための出生前診断は可能である。

診断

臨床診断

エマヌエル症候群の特徴

- 主要な表現型は下記に[Fraccaroら1980, Zackai & Emanuel 1980, Lin 1986, Carterら2009]
 - 重度精神発達遅滞
 - 小頭症
 - 成長障害
 - 前耳介小突起、前耳介洞
 - 耳の奇形
 - 口蓋裂、高アーチ状口蓋
 - 小顎症
 - 腎奇形
 - 先天性心疾患
 - 男性の生殖器異常

厚生労働科学研究費補助金（難治性疾患克服研究事業）
分担研究報告書

エマヌエル症候群の疾患頻度とその自然歴の実態調査
（免疫学的検討）

研究分担者 柳原 格

大阪府立母子保健総合医療センター・研究所・免疫部門・部長

研究協力者 稲村 昇

大阪府立母子保健総合医療センター・小児循環器科・副部長

研究要旨

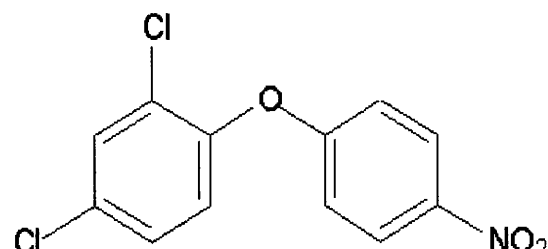
横隔膜ヘルニア（CDH）の一般発症頻度は、3500 から 15000 出生あたり 1 人である。肺の低形成、新生児慢性肺高血圧症、左室低形成により生存率は 50-70%と予後の悪い疾患である。エマヌエル症候群合併症の中で CDH の発症率は 8%と、一般頻度に比べて高率である。本年度は、エマヌエル症候群の合併症として頻度の高い横隔膜ヘルニアの病態解析と治療を検討した。ヒト胎児診断された CDH 2 例に対して、母体への酸素投与による胎児治療を行った。その結果、胎児左室機能の改善があり、健側肺での肺血流量の増加が証明され効果があることが示された。そこで、CDH や肺低形成に対する母体酸素投与治療の効果を検証することを目的として、薬剤投与によるモデルマウスを作成し、解析した。

A. 研究目的

横隔膜ヘルニア（CDH）の一般発症頻度は、3500 から 15000 出生あたり 1 人である。肺の低形成、新生児慢性肺高血圧症、左室低形成により生存率は 50-70%と予後の悪い疾患である。さて、エマヌエル症候群合併症の中で CDH の発症率は 8%（Carter, 2009）と、一般頻度に比べて高率である。研究協力者の稲村らは、ヒト胎児診断された CDH 2 例に対して、母体への酸素投与による胎児治療を行った（大阪府立母子保健総合医療センター倫理委員会承認済み）。その結果、胎児左室機能の改善があり、健側肺での肺血流量の増加が証明され効果があることが示された。そこで、CDH や肺低形成に対する母体酸素投与治療の効果を検証することを目的として、薬剤投与によるモデルマウスを作成した。

B. 研究方法

妊娠 ICR マウス（妊娠 8 日）にジフェニールエーテル系の除草剤ニトロフェン 25mg 経口投与し、妊娠 19 日に帝王切開し、マウス胎仔の CDH の有無を観察した。また、マウス胎仔肺組織を取り出し、低形成の有無を確認した。低形成肺及びコントロール肺の組織切片を作成し、HE 染色を行った。母獣への酸素投与は、妊娠 18 日に $FiO_2=0.8$ で 24 時間飼育し、妊娠 19 日に帝王切開し胎児肺を取り出した。



ニトロフェンの構造

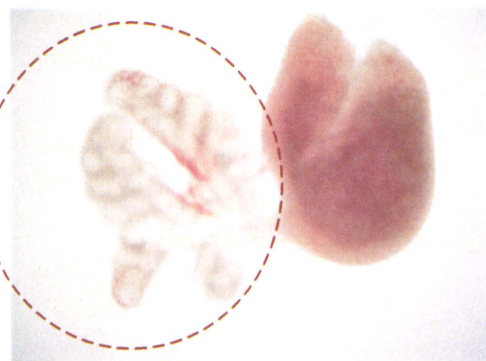
C. 研究結果

ニトロフェン経口投与によるマウス胎仔におけるCDHの発生率は15% (92匹中14匹)であった。一方、肺低形成は80% (92匹中74匹(80%))と高率であった。

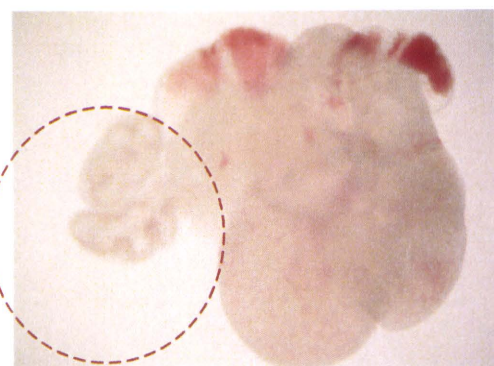
ニトロフェン経口投与母獣への酸素投与によるマウス胎仔におけるCDHの発生率は18% (56匹中10匹)であった。一方、肺低形成は39% (56匹中22匹)であった。

D. 考察

妊娠18日目の母獣マウスへの酸素投与は、胎仔肺低形成を予防した。しかしながら、胎仔におけるCDHの発症頻度は18日目の酸素投与では改善しなかった。今後は、酸素投与のタイミングや、投与時間などを検討し、よ



正常コントロール胎仔肺 (妊娠12日)



ニトロフェン投与

肺低形成胎仔肺 (妊娠12日目)

り効果の高い方法を見出すと共に、エマヌエル症候群と類似した奇形症候群を引起すニトロフェン投与による胎仔における遺伝子変動

や、代謝経路変化などの解析を行う。

E. 結論

母獣への酸素負荷は胎仔肺低形成を改善した。

F. 健康危険情報

特になし。

G. 研究発表

1. 論文発表

- 1: Nozaki M, Wakae K, Tamaki N, Sakamoto S, Ohnishi K, Uejima T, Minato N, Yanagihara I*, Agata Y. Regulation of T Cell Receptor V γ 2 Gene Rearrangement by the Helix-Loop-Helix Protein, E2A. International Immunology, in press
- 2: Ohnishi K, Nakahira K, Unzai S, Mayanagi K, Hashimoto H, Honda T, Yanagihara I* Relationship between heat-induced fibrillogenicity and hemolytic activity of thermostable direct hemolysin and a related hemolysin of *Vibrio parahaemolyticus*. FEMS Microbiology letters, in press
- 3: Yanagihara I*, Nakahira K, Yamane T, Kaieda S, Mayanagi K, Hamada D, Fukui T, Ohnishi K, Kajiyama S, Shimizu T, Sato M, Ikegami T, Ikeguchi M, Honda T, Hashimoto H. The Journal of Biological Chemistry, 285(21), pp16267-74, 2010
- 4: Nishihara M, Sonoda M, Matsunami K, Yanagihara K, Yonemoto N, Ida S, Namba F, Shimomura I, Yanagihara I, Waguri M. Journal of Pediatric Endocrinology & Metabolism, 23, pp913-920, 2010
- 5: Nishihara M, Yamada M, Nozaki M, Nakahira K, Yanagihara I*. Biochemical and Biophysical Research Communications, 393(1), pp111-7, 2010
- 6: Namba F, Hasegawa T, Nakayama M, Hamanaka T, Yamashita T, Nakahira K, Kimoto A, Nozaki M, Nishihara M, Mimura K, Yamada M, Kitajima H, Suehara N, Yanagihara I*. Pediatric Research, 67(2), pp166-72, 2010
- 7: Hamada D, Hamaguchi M, Suzuki KN, Sakata I, Yanagihara I. FEBS J, 277(11), pp2409-15, Review, 2010
- 8: 橋本博、山根努、池口満徳、中平久美子、柳原格。「腸炎ビブリオが産生する耐熱性溶血毒TDHの構造と機能」。日本結晶学会誌、in press、

2. 学会講演・報道・特許

- 1: 太田小百合、宮村浩徳、西澤春紀、稲垣文香、江草悠美、藤田富雄、**柳原格**、宇田川康博、倉橋浩樹。「習慣流産におけるアネキシン A5 遺伝子多型の検討」、第 33 回日本分子生物学会年会、第 83 回日本生化学会大会合同大会、2010.12.7 - 10、神戸、ポスター
- 2: **柳原格**、中平久美子、大西紀陽久、本田武司。「腸炎ビブリオの産生する TDH の構造学的解析」、第 83 回日本細菌学会総会、2010.3.27-29、横浜、ワークショップロ演&ポスター
- 3: **柳原格**、中平久美子、大西紀陽久、真柳浩太、橋本博、本田武司。「腸炎ビブリオの産生する thermostable direct hemolysin (TDH) の構造学的解析」、第 57 回トキシシンポジウム、2010.7.14-16、大津、オーラル
- 4: **柳原格**。「ウレアプラズマ感染 一流早産そして次世代への影響」、第 37 回日本マイコプラズマ学会 2010.6.10-11、東京、シンポジスト
- 5: 北島博之、**柳原格**。「ウレアプラズマ感染早産胎盤における絨毛膜羊膜炎の病理像」、近畿腸管微生物研究会、2010.6.5、大阪、口演
- 6: **柳原格**。「LPS 誘導性早産モデルマウスに対するチオレドキシンの有効性」、京都大学ウイルス研究所ミニシンポジウムレドックス生命医科学の展望 (ATL Allergy TRX)、2010.3.15、京都、招待講演
- 7: 内田薫、清水隆、**柳原格**。「妊娠マウスを用いた *Ureaplasma parvum* 由来 multiple banded antigen (MBA) による胎内炎症惹起機構の解明」、第 37 回日本マイコプラズマ学会、2010.6.10-11、東京、オーラル
- 8: 内田薫、野崎昌俊、**柳原格**。「妊娠マウスを用いた *Ureaplasma parvum* による胎内炎症惹起機構の解明を目指して」、第 46 回日本周産期・新生児医学会総会、2010.7.11-13、神戸、オーラル&ポスター
- 9: 味村和也、藤田富雄、中山雅弘、光田信明、**柳原格**。「当センターの原因不明不育症患者における 1st trimester 流産検体の病理学的所見の分類」、第 46 回日本周産期・新生児医学会総会、2010.7.11-13、神戸、オーラル&ポスター
- 10: 奥山宏臣、清水義之、佐々木隆士、内田薫、**柳原格**、稲村昇。「胎児消化管におけるサーファクタント蛋白質 A と D の局在と産生に関する検討」、第 46 回日本周産期・新生児医学会総会、2010.7.11-13、神戸、オーラル&ポスター
- 11: 野崎昌俊、難波文彦、内田薫、西原正泰、**柳**

- 原格**。「Lipopolysaccharide(LPS)誘発早産モデルマウスにおけるチオレドキシシン (TRX) の早産抑制効果」、第 46 回日本周産期・新生児医学会総会、2010.7.11-13、神戸、ポスター
- 12: 野崎昌俊、**柳原格**、縣保年「bHLH 転写因子 E2A による Vγ2 遺伝子再構成の制御機構」、第 20 回 Kyoto T cell Conference、2010.6.4-5、京都、オーラル
- 12: 宮村浩徳、西澤春紀、稲垣文香、江草悠美、藤田富雄、**柳原格**、宇田川康博、倉橋浩樹。「アネキシン A5 遺伝子多型と習慣流産の関連」、第 55 回日本人類遺伝学会総会、2010.10.28-30、大宮、ポスター
- 13: Hiroshi Hashimoto, Nakahira Kumiko, Tsutomu Yamane, Takashi Fukui, Kiyohisa Ohnishi, Toshiyuki Shimizu, Takeshi Honda, Mitsunori Ikeguchi, Mamoru Sato, **Itaru Yanagihara**. 「Structural study of thermostable direct hemolysin from *Vibrio parahaemolyticus*」、日本生物物理学会総会、2010.9-20-22、仙台、ポスター
- 14: Masatoshi Nozaki, Nobuyuki Tamaki, Shuji Sakamoto, **Itaru Yanagihara**, Yasutoshi Agata. 「Regulation of Vγ2 gene rearrangement by the helix-loop-helix protein, E2A」 14th International Congress of Immunology、2010.8.22-17、神戸、ポスター
- 15: **Itaru Yanagihara**, 「The pathological findings and molecular mechanisms of *Ureaplasma* spp. infection in preterm delivery」 7th European Society for Infectious Diseases in Obstetrics and Gynaecology (ESIDOG)、2010.10.2-5, Trieste, Italy, Invited Speaker
- 16: Mitsuhide Hamaguchi, Yoshinori Murao, Masahiro Tanaka, Noriko Tsuda, Toshihumi Uejima, Katsuyuki Maruyama, **Itaru Yanagihara**, Ikuhiro Sakata. 「The mRNA expression of fatty acid amide hydrolase in human whole blood may correlate with recovery in patients with sepsis」第 38 回日本救急医学会学術集会、2010.10.9-11、東京、ポスター
- 17: **柳原格**. LPS 誘導性早産モデルマウスに対するチオレドキシンの有効性京都大学ウイルス研究所ミニシンポジウムレドックス生命医科学の展望: ATL Allergy TRX. 京都、March 15, 2010.
- 18: **柳原格**、中平久美子、大西紀陽久、本田武司。腸炎ビブリオの産生する TDH の構造学的解析。第 83 回日本細菌学会総会、横浜、March 27-29, 2010.

(報道等)

- (1)
- 柳原格**
- 、本田武司。「加熱で再び毒性」の謎解

明、朝日新聞科学欄、2010.5.25

(2)柳原格、橋本博、本田武司.「食中毒原因菌の腸炎ビブリオの毒性は加熱してもなぜ消えないのか? - 腸炎ビブリオの耐熱性溶血毒 (TDH)の構造解明」SPring-8 ホームページ、プレスリリーストピックス、2010.5.21

http://www.spring8.or.jp/ja/news_publications/press_release/2010/100521

(3)柳原格.「食中毒の原因、腸炎ビブリオ～加熱しても毒が消えない理由～」、播磨科学公園都市・研究最前線 28、バンカル (神戸新聞)、77 秋号、pp74-77、2010

(4)柳原格.「加熱すると毒性が戻る不思議な菌：感染症と災害 (2)」、アピタル、エマージェンシー・コール、朝日新聞ホームページ asPara クラブ、2010.6.26

(知的財産権)

特許公開 2010-90055、淀井淳司、三浦美樹子、柳原格、難波文彦、中平久美子. 母体投与用薬

厚生労働科学研究費補助金（難治性疾患克服研究事業）
分担研究報告書

エマヌエル症候群の疾患頻度とその自然歴の実態調査
（コミュニケーション障害学的検討）

研究分担者 菅井 裕行

国立大学法人宮城教育大学・特別支援教育講座・教授

研究要旨

重度の知的および感覚・運動障害を伴う一人のエマヌエル症候群児に対して、その言語発達を促し、コミュニケーションの障害状況からの立ち直りをめざす療育支援を行うにあたって、基礎的な情報を得るために感覚機能評価を行った。これまで感覚機能評価が難しいとされてきた重度・重複障害児に対しては、丁寧な行動観察が重要とされてきたが、近年は低年齢児用に開発された道具の活用による自覚的・他覚的評価が可能になってきている。今回、これらの方法によって、該当児童の外界探索の基礎的条件を探るとともにコミュニケーション支援に関する基本情報を得ることが出来た。工夫された継続的な機能評価と、その評価結果を療育支援に有機的に関連づけていくことの重要性が示唆された。

A. 研究目的

t(11;22)転座 (Carter, St Pierre, Zackai, Emanuel & Boycott, 2009) に対してエマヌエル症候群と命名がされたことにより、この疾患に対する認知度は高くなっていることが想定されるが、これまでのところエマヌエル症候群児の発達経過と発達促進支援について詳しく触れたものはあまり見あたらない。現段階では、比較検討はまだ難しく、まずは複数の事例報告が蓄積される必要があると思われる。本研究は現在、著者らが係わり合いを継続している重度の知的および感覚・運動障害を伴う一人のエマヌエル症候群児（以下 ET と記す）に関するものである。ET に対して行ったコミュニケーション支援のアプローチから、主に ET の感覚機能評価とそれに基づく係わりの方略について取り上げ、検討することを目的とする。

B. 研究方法

重度・重複障害児に対する感覚機能評価は、

これまでは通常検査を用いることが困難であるために、測定不能、もしくは行動観察のみに基づく記述的評価が中心であった。しかし、近年、いくつかの方法が開発され、客観的視標による評価の可能性が高まってきている。我々は、視覚と聴覚を中心とする感覚入力面の障害状況に特に着目してきた。係わり当初、ET に視覚と聴覚の二重障害が認められ、このことが発達に与える影響は甚大なものがあると考えたからである。実際 ET がどのように視覚や聴覚を活用しているのかということを知るために、そして視覚活用の際にどのような配慮を行う必要があるのか、聴覚活用の際にどのような配慮を行う必要があるか、さらに二重障害であることを踏まえた配慮をどのように行うかということの参考のために、日頃の係わり合いにおいて注意深く感覚活用の様子を観察するとともに、機会をみて感覚機能評価を実施した。ここではこれまでに実施した機能評価のうち3回の経過を取り上げる。

なお、この研究における倫理面への配慮と

しては、研究の目的および方法について対象児の保護者と協議し同意を得ることとし、実践研究を進める上で入手する映像記録については、これを研究目的以外に使用しないことについて了承を得、発表等に際しては事前に了解を得ることとした。

C. 研究結果

1. 感覚機能評価

(1) 視機能評価

Teller(1979)によって開発された乳児対象の視力測定法としてFPL法があるが、これを一層簡便にしたものとして新生児や低年齢児にも適用可能なTeller Acuity Card(TAC)がある。現在は、Stereo Optical社が販売しているTETLETR ACUITY CARDSTM II (TAC II) (資料1-1) が用いられており、本評価でもこれを用いた。評価の方法は次のとおりである。まず縞幅の広いカード(0.23cy/cm)をETの眼前38cmに縞視標が左右いずれかになるようにランダムに提示し、ETの眼球運動を観察してどちらかに対する選好(preferential)を判定する。選好が確認できた場合には、順次、縞幅の狭い視標を提示して同様の手続きで判定していく。1つの視標について3試行までを行った。また最初や、途中休憩を入れた後の試行開始前には、色鮮やかな楽器を眼前に提示して前方への注意を喚起した。視力値は、近似式で換算した。またOptokinetic Nystagmus (OKN)を参考にし、白黒の縞に覆われている缶(資料1-2)を黒地のテーブル上で転がし、これに対する視行動も観察した。

次に暗室条件での光の捉え方についても行動観察を行った。完全暗室において視標となる光を発する玩具(資料1-3)をETの眼前約20cm~30cmに提示し、上下左右に動かし、注視の様子を観察した。なお評価を実施する前に、桿体の作用を活性化するため3分~5分程度完全暗室条件にして身体接触や声かけ

などして過ごした後評価を行った。一般に明順応より暗順応に時間がかかることが知られているが、ETの心理的不安をあおることのないように数分の無光状態にとどめた。

さらに2008年からは視野や追視に関する評価も行った。STYCAR法(Sheridan Tests for Young Children and RetardatEs)を参考にして、黒背景のボード内にランダムな方向から視標(玩具:フラッシュユニボール)(資料1-4)を提示し、どの位置で発見されたかを視方向と注視の様子から判定し、さらにその視標を主に左右に動かして追視がみられるかどうかを判定する方法を行った。評価では、ETの正面40cmの位置に79cm×91cmの黒いボード(資料1-5)を提示し、そのボード上で視標となる玩具を提示し、ボード上で動かした。

TELLER ACUITY CARDSTM II (TAC II)による評価は、母親がETの座位を後ろから支え、ETの正面から学生が視標を提示し、Sが観察記録した。また実施中は高感度のビデオカメラで記録し、視標を捉えるまでのおよその時間を計測した。結果は資料2に示した。初回(2006年)の評価中のETは母親に座位を支えられながらも目の前に提示される視標に興味を示す様子が見られ、視覚の活用が明確に認められた。その後3年にわたる継続的な評価において、ほぼ評価値は一定しており、視力は0.1程度と評価された。視標に対する注視は、初回は視標提示後おおよそ3~6秒程度で捉える様子が見られていたが、3回目(初回実施3年後)には、1~4秒程度で捉える様子が見られるようになった。

白黒縞の缶による行動観察については、缶(細)をETから約30cm離れた正面に提示したところ、初回からすぐに視線は缶へ向けられた。そして缶の側面(白黒の縞)を見せ、ゆっくりとその場で回転させた。約8秒間の固視があった。そして視線が外れ、再び缶に視線が向けられたので回転させた。約5秒間の

固視があった。その後、缶をテーブルに置き、右から左、左から右へと転がした。初年度は、これを追視する様子が明確ではなかったが、2年目以降、明確な追視が観察されるようになった。

暗室条件での光の捉え方についても、姿勢としては母親が ET の座位を後ろから支え、完全暗室の状態、学生が視標を提示し、S が行動観察を行った。初回実施時に完全暗室の状態になると、ET は不安であるのか、大きな声を出す様子が見られ、光の変化を明確に捉えているようであった。

視標を ET の顔の高さで提示し、左右、上下にゆっくり何度か往復移動させた。最初のうちは注視、追視ともはっきりとして持続的であったが、途中から疲れからか、頭が前傾することがあった。持続時間は、2回目、3回目になるにつれて長くなり、3回目には一度うなだれても再び首を持ち上げて光を見たり、光を追視したりする様子もみられた。

視野に関する評価では、ET からみてボードの左端、高さはちょうど半分の位置に視標を提示すると、顔を左に向けて視標を捉えることが出来た。右端、高さは同じ位置に視標を提示すると、これもすぐに視標を捉えることが出来た。左端、高さはちょうど半分の位置から中央部に向けて少しずつ視標を動かしながら提示すると、これへの追視ははっきりと見られた。右端からの提示に対しては首をうなだれて視標を捉える動きが見られなかったため評価は終了とした。乳幼児時期の視野検査は一般に困難であるが、おおよそその気づきの状態は観察しうるものと思われる。

以上の結果のうち視力については、医療機関で検査を受けたときの結果とほぼ一致するものであった。光や視野の面については、これまでに医療機関等では実施されてこなかったが、我々の評価によって ET の視覚活用にむけて光玩具を用いたり、ET の眼前 20～30cm のあたりにできるだけ左右横にずれな

い位置に物を提示したりするなどの、これまでの視覚的な働きかけの有効性が裏付けられた。これらの結果に基づき、視覚活用に向けて光玩具のバリエーションをひろげ、あるいは影絵などの活動を導入することとなった。

(2) 聴機能評価

BOA(聴性行動反応検査)を参考にして、ラッパ、笛、パドルドラム(資料 1-6)、ネオメーターの音を ET の背後右側、左側後方それぞれから発生させ、ET の音源方向への視線・身体の動き、音に対する身体の動きなどの行動を観察した。裸耳と補聴器装用との両方の条件で評価を実施した。ネオメーターは補聴器装用時にのみ使用した。評価は防音設備の整った聴覚検査室で実施した。

聴機能についての評価結果は、初年度からその後毎年実施しているが目立った経年変化はない。そこでここでは3年目の結果のみ資料 3-1 および資料 3-2 に示す。補聴器をつけたとき、ET は「ああ」と声を出し、興奮している様子がみられた。しかし、補聴器を気にして耳を触る様子はみられなかった。楽器を用いた評価では、補聴器を装用していないときは、音に対する明確な反応は見られなかったものの、補聴器装用時には体を音源に向けたり、「んー」と声を出したりする様子が観察された。ネオメーターによる評価では、音に集中するかのように動きがぴたりと止まる様子がみられた。裸耳条件下で楽器を鳴らした場合には、音に対する明確な反応はみられない。しかし、補聴器を装用している状態での ET は激しく身体を動かしたり、音源方向に身体を動かしたりし、またネオメーターの際は動きを止めて音を感じている様子がみられた。評価場面では補聴器を装用することで音を感じている様子がうかがえているが、日常生活でのひとやものへの係わりにおける視覚や触覚の活用による情報の収集と比べると、聴覚の活用が果たす役割は十分であるとはい

えない。係わり合いの中で楽器をはじめとする音を楽しむものを用いるときには、聴覚はもちろんのこと、視覚的に楽器を捉える、振動を触覚的に感じるなど、ET がさまざまな感覚を通しものの特徴を感じることができるような工夫が必要であると思われる。

以上のような機能評価の場面以外の行動観察において、2008年の夏頃から聴覚活用についてのエピソードを母親からしばしば聞くようになった。2007年の心臓手術以降、約半年ほどの間に体力の回復がみられ次第に元気な様子が見られるようになっていったが、それとともに通園での活動において音に反応していることが報告されるようになった。実際に園での活動を訪問観察したところ、CD音源によるリズム感ある音楽に対して、すぐに音に注意を向けるという行動が数回にわたって観察された。

2. 機能評価に基づくコミュニケーション支援

SらによるETに対するコミュニケーション支援においては、これまでどおり、対象児の自成する微細な運動をコミュニケーションにつなげる試みを継続した。すなわち、ETのわずかな視線に対しても、これを対象に対する接近性の行動の発現であると仮定し、対象物をETに近づけたり、ETを抱いて対象物の方向へと移動させたりするなどである。このような支援を続ける中で、通常の係わり合いの合間に感覚機能評価を実施し、その結果を日頃の係わり合いに活かして教材提示や活動内容の検討を行った。

係わり当初、紹介元の乳幼児教室担当者はETに重度の視覚障害を疑っていたことから、特に視機能については一貫して注目して観察してきた。ETの視線を観察していても、見ている対象が特定できなかつたり、顔前に事物を提示し動かしてみても、追視が起きなかつたりすることが多くあった。しかし、キー

ボードや自作の縞視標などに対しては、はっきりとした注視が見られていた。そこで、我々はETの視覚的接近を喚起すべく教材を自作もしくは購入して、係わりの場に持参するようになった。ETには、これらの教材・教具のほとんどに対して視覚的注意を向ける様子が見られたが、とくに縞視標は効果が大きであった。また、視機能評価の際に用いた柔らかなゴム素材玩具（ユニボール）ヨーヨーには特に興味を示し、2～3ヶ月間時折自主的に手を伸ばして取ろうとする動きも見られた。

さらに、ETに見られる微細な運動変化、例えば人差し指を突き立てるなどの行動が、それが生じた文脈において要求や叙述的な発信とみなせる場合に、積極的にこれに応答するようにした。係わり当初にこの行動がよく見られたのは、主に好物の菓子類を与えられる時で、チョコレートを始めいくつかの特定の菓子を食べる場面で、一口食べた直後に、この人差し指を突き立てるかのような手の動きがよく観察された。そこで、「もう一つだね」「もっと（欲しいん）だね」といった声がけをしながら、さらに菓子を口に運ぶと口を大きく開けて食べることがしばしばあった。このような支援を続ける中で、特にETが対象を捉える際に、触覚を用いて働きかけることができるように、ETの手を取って対象物に触らせたり、対象物をETの手や口唇に触れさせたりすることを重点的に行った。係わり合いにおいては一貫して、係わり手からの発信の際にネームサイン、オブジェクトキュー、指文字など触覚系による信号を用いた方法を継続的に用いた。以上のようなアプローチの経過の中でETにおいて、対象物への視覚的接近がより一層明確になり、また視覚、触覚、聴覚を活用した活動（反響板を用いた身体遊びなど）において、視覚刺激や触刺激への明確な反応が観察され、さらにはそれらの活動中に、係わり手への接近、そしてアイコンタクトが生起することも増えていった。このように、

自身と対象物との関係,あるいは自身と係わり手との関係という2つの項によって成立する二項関係から,次第に自身と係わり手と対象物が相互に関連を有する三項関係への変化が見られ始めた。

D. 考察

機能評価の結果,我々はETの視距離を常に考慮して,物の提示を行ったり,提示の際にその視対象とその背景に注意して,明度差や色差によるコントラストを意識したり,提示物に関しては光素材を多用するなどの工夫・配慮を行った。見る活動が組み込まれている際には,常にETが対象を見ているかどうかを注意深く観察するようにするとともに,対象物を動かすときにはできるだけゆっくりとETが追視できるように心がけた。ETへの物の提示や話しかけ(対面)にあたっては,そのときETが向いている方向を確かめその眼前に提示したり,ETの顔の正面にこちらが顔を出したりなど,ETがその視界中央付近で捉えられるように配慮した。聴覚的な活動に際しては,その都度,ETが音を感じ捉えているかどうかを,ETの表情や視線,身体の動きなどを通じて観察するようにした。時折,音を出した後しばらく働きかけを控え,ETの反応がみられるかどうかを確認することも意識的に行った。佐藤(2002)は,重複障害児の聴力検査に関して,特定の事例に対する長期にわたる継続的検査を実施する中で,教育的検査の意義と検査そのものがコミュニケーションを促進することを述べている。ETにおける聴性行動反応は,全般的に微弱で,相当に丁寧に観察しなければ拾い上げることが難しかった。評価にあたっては条件詮索反応聴力検査を試みてはみたものの,未だ明確な反応を得ていない。こういった場合,音の意味を子どもとの間でやりとりすることを通じて作り上げていくことも重要になるであろう。今後は我々の機能評価の結果から,ETの感覚活用は可能ではあっても,標

準的な感覚機能に比して相当制限されていることが伺われたので,もう一つの重要な感覚である触覚に着目し,触覚による外界交渉を積極的に提供することが重要であると考えた。それは具体的にはETの手をガイドして触知させたり,物をETの手や口を中心に触知しやすい身体部位に接近させたりする方法で行った。このような工夫・配慮が,ETの外界交渉がより確実なものとなる上で効果的であり,さらにETとのコミュニケーションにおいてもこの触覚活用を重視したことが有効であったと思われる。

我々は,共感的なコミュニケーションが,情報伝達型コミュニケーションも含め,あらゆるコミュニケーションの土台となると考えており(菅井,2007),この点について,本児の自発行動の中に子どもの意思を読み取る係わりが重要であることは前年度も指摘したとおりであるが,本児のように感覚機能が必ずしも十分に働かず,加えて運動コントロール的な障害もある場合,自発行動の生起は見取れても,その行動における本児の注意対象がその場の行動観察からは特定出来ないことも少なくない。そこで,本児が視覚によってどの程度対象を捉えうるのか,機能評価に基づいて対象物との距離や背景など視環境を本児に適切なものとなるよう検討した。また,本児の対象への身体の「向き」(金森,2011)に着目して,注意対象の特定化と共有化を図った。その結果,係わり合いを通じて三項関係的な相互交渉が成立するに至った。

E. 結論

我々は係わり合いにおいて,ETの行動様相から特にコミュニケーション行動と探索活動の形成・促進に着目し働きかけを行ってきた。働きかけにあたっては,継続的にETの感覚活用について機能評価を行い,その結果から働きかけ方に配慮や工夫を加えてきた。このような評価活動がETに対するより詳細

な理解に役立ち、かつ係わり合いを進めていく上で有効であった。ET のように重複障害のある子どもにおいては、医療機関等における一般的な電気生理学的検査や耳鼻科医、オーディオロジストによる検査の他に、教育分野における評価が必要となるものと考え。それは、評価（検査）者との親和的コミュニケーション関係、子どもが慣れ親しんだ評価（検査）状況、子どもの興味・関心を十分に踏まえた評価（検査）場での実施、子どもの体調や集中度合いを丁寧に読み取りながらの実施が、これら重複障害児への検査的アプローチに重要だからである（佐藤, 2002）。この教育的意義を踏まえた評価（検査）が、コミュニケーション形成に役立つとともに、また一方でコミュニケーション関係の形成・促進がこれらの評価をより確実なものにしていくものと考え。機能評価とコミュニケーションの密接な関連を重視して働きかけていくことが重要であろう。

F. 健康危険情報

特になし。

G. 研究発表

1. 論文発表

菅井裕行・金森光紀. エマヌエル症候群児に対するコミュニケーション支援の試み. 宮城教育大学特別支援教育総合研究センター研究紀要, 5, 40-54, 2010.

2. 学会発表

菅井裕行・金森光紀. エマヌエル症候群児に対するコミュニケーション支援の試み(1)—感覚機能評価と行動観察に基づくコミュニケーション支援に向けて—. 日本特殊教育学会第 48 回大会, 長崎, September 18-20, 2010.

金森光紀・菅井裕行. エマヌエル症候群児に

対するコミュニケーション支援の試み(2)—リゾナンスボードを用いた活動におけるコミュニケーションと探索行動—. 日本特殊教育学会第 48 回大会, 長崎, September 18-20, 2010.

H. 知的財産権の出願・登録状況

特になし。

文献

Carter MT, St Pierre SA, Zackai ETH, Emanuel BS, & Boycott KM. (2009) Phenotypic delineation of Emanuel syndrome (supernumerary derivative 22 syndrome): Clinical features of 63 individuals. *American Journal of Medical Genetics*. 149A(8):1712-1721.

金森光紀 (2011) 相互交渉の生成と促進における志向性に注目した働きかけの重要性. 宮城教育大学大学院教育学研究科修士論文.

Medne L, Zackai ETH, & Emanuel BS. (2007) Emanuel Syndrome. In: Pagon RA, Bird TC, Dolan CR, Stephens K, (Eds.) *Gene Reviews*. University of Washington, Seattle.

佐藤紘昭 (2002) 重複障害児の聴力検査の実際—特定反応行動の形成過程に視点をあてて—. 日本聴能言語士協会講習会実行委員会編, コミュニケーション障害の臨床 7 聴覚障害. 協同医書出版社

菅井裕行 (2007) 障害の重い子どもにおける探索活動の共同化とコミュニケーション. 支援教育の展望, 146, 10-13.

Teller, D.Y. (1979) The forced-choice preferential looking procedure: A psychophysical technique for use with human infants. *Infant behavior & development*. 2, 135-153.