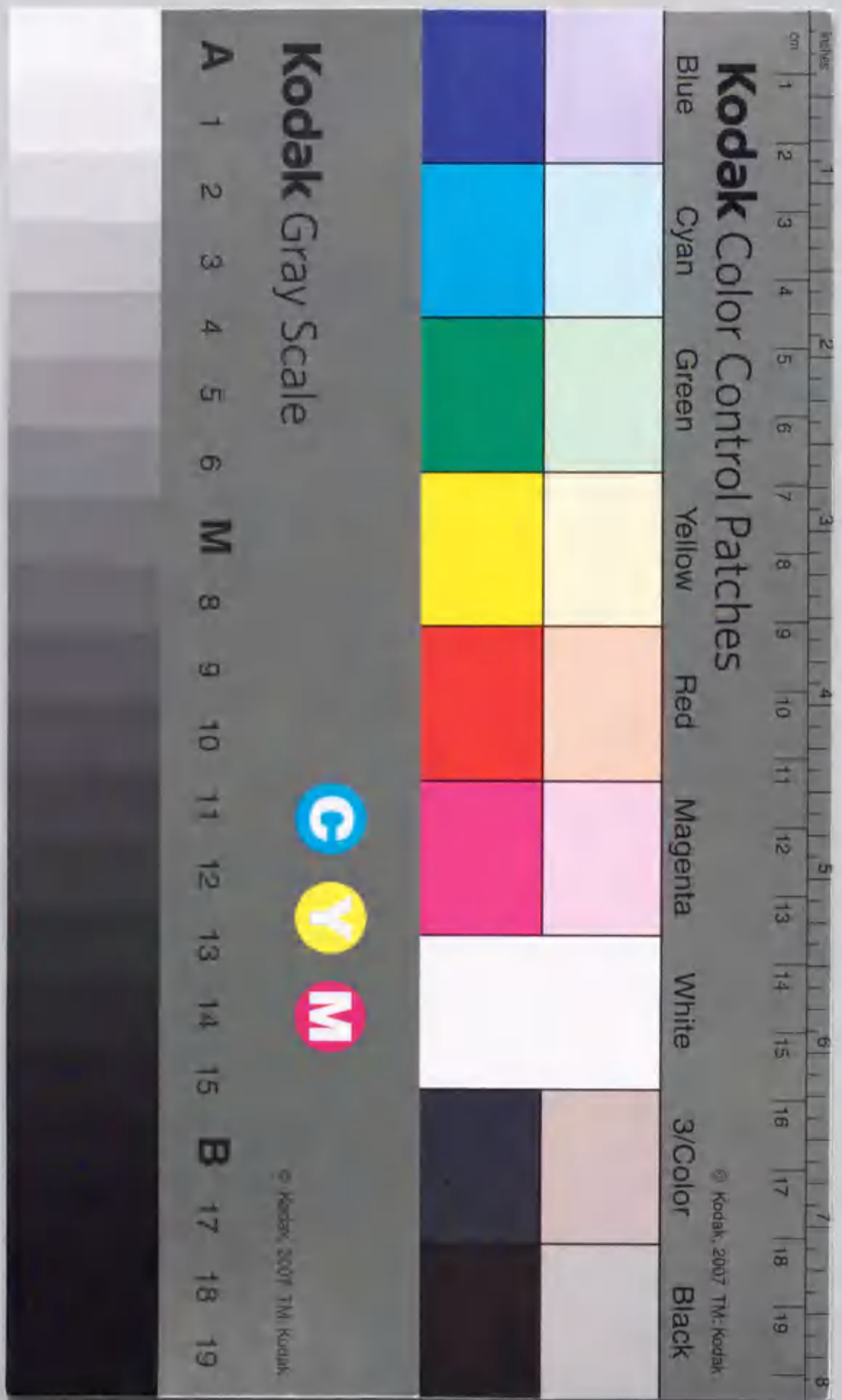


Duchenne型進行性筋ジストロフィー
患者の知的特性に関する研究

小笠原昭彦



①

報告番号 乙第 5559 号

Duchenne 型進行性筋ジストロフィー
患者の知的特性に関する研究

小笠原昭彦

目 次

第1部 問題の所在	1
第1章 知的特性についての神経心理学的研究	2
第1節 心理学における個性研究	2
第2節 知的特性への心理学的アプローチ	4
第3節 知的特性への神経心理学的アプローチ	5
第4節 Duchenne 型進行性筋ジストロフィーの 知的特性についての神経心理学的研究	7
第2章 DMD の知的特性研究の意義	9
第1節 DMD の疾患概念	9
第2節 DMD における心理学的問題	13
第3節 DMD の知的特性研究の意義	20
第3章 DMD の知的特性研究の動向	24
第1節 本邦での医療・研究体制および本章の概要	24
第2節 検査法による研究	25
第3節 検査法以外の実験的・行動的研究	30
第4節 知的特性と関連要因	31
第5節 知能低下についての諸見解	36
第6節 知的特性に関する過去の知見のまとめ	37
第4章 本研究の位置づけ	40
第2部 知的特性の検討	42
第1章 Wechsler 式知能検査による検討	45
第1節 WISC-R による検討	45
第2節 WAIS による検討	60
第3節 類似神経筋疾患・他病型 PMD との比較	74
第4節 まとめと総合的考察	83
第5節 WISC と WISC-R (1982 年尺度) の IQ の乖離について	89
第2章 知能の因子構造の検討	94
第1節 因子分析の方法	94
第2節 WISC-R における因子構造	95
第3節 WAIS における因子構造	105
第4節 総合的考察	115
第3章 記憶機能の実験的検討	120
第1節 目 的	120

第2節 対象	121
第3節 方法	121
第4節 結果	123
第5節 考察	127
第4章 DMD 同胞発症例におけるIQの類似性の分析による 知能低下の遺伝仮説の検討	130
第1節 目的	130
第2節 対象と方法	131
第3節 結果	132
第4節 考察	136
第5章 研究成果のまとめ	140
第1節 Wechsler式知能検査による所見	140
第2節 知能の因子的構造	141
第3節 記憶機能障害	141
第4節 知能低下の遺伝的背景	142
第5節 得られた知見のまとめ	142
第3部 理論的検討	144
第1章 DMDにおける知能低下の原因と知的特性	145
第1節 DMDにおける知能低下の原因の検討	145
第2節 DMDの知能の構造的特徴	150
第2章 DMDに対する療育指導方法についての考察	158
第1節 DMDの知的能力発揮阻害要因に対する援助	159
第2節 DMDに固有の知的特性からみた療育指導方法	163
第3章 この分野における残された問題	167
第1節 知的特性の包括的理解	167
第2節 DMDに固有の知的特性に応じた療育指導方法の開発	168
第3節 知能低下の遺伝的基礎の検討	169
第4節 DMDの心理特性の統一的把握	170
文 献	172
謝 辞	192

第1部 問題の所在

第1章 知的特性についての神経心理学的研究

第1節 心理学における個性研究

1. 個性研究の端緒

人間の人格や個性についての関心はかなり古い時代からあったとされる。例えば、ギリシャ時代には、Platon は、兵士の適切な選別について、適性検査に当たるような考えを明らかにしており、また、Aristoteles は人種、性、社会的性格における変化を強調した見解を提示している。しかしながら、人間の個性が科学的心理学において取り上げられるようになったのは、19世紀後半であり、初期には実験心理学的方法を用いた個性研究が中心であった。例えば、Galton, F. は、感覚運動機能の測定を通して個人差の問題を扱っており、また、Cattell, J.M. も、同様に感覚精度や反応時間をもとに知能の測定を試みたが、いずれも十分な成果をあげたとは言い難い。

2. 知能検査法の開発と改良

本格的な個性研究は、Binet による知能尺度の作成に基礎をおいている (Binet & Simon, 1905)。Binet は、フランス当局から依頼され、Simon の協力のもとに、知的発達遅滞児童を就学前に選別する目的で知能尺度を作成したのである。

Binet の検査は、その実用性の高さゆえに、各国に翻訳されたが、なかでもアメリカで急速に普及して行った。例えば、Terman (1916) によって、Stanford-Binet Test として大幅に改訂・標準化された。Binet の検査では、知能水準を表示するのに精神年齢 (mental age, MA) の概念が用いられていたが、Terman の検査では、Stern の示唆を受け、MA と暦年齢 (chronological age, CA) との比率をとって、知能指数 (intelligence quotient, IQ) を用いた。この測度の導入によって、個人間変異だけでなく、個人内変動についても比較可能となったことの意義は大きく、今日でも IQ の概念は広く用いられている。これらの検査は、言語的検査 (verbal test) であり、個別検査 (individual test) であったが、その後非言語的課題を用いる作業検査 (performance test) も考案された。

知能検査にさらに大きな変革をもたらしたのは、第一次世界大戦である。アメリカでは募集された兵士達の選別と適性配置のために、短時間で多人数を客観的に評価する必要性から集団式知能検査 (軍隊式検査, Army Test) が開発された。この検査は、第一次大戦終了後、一般にも使われるようになり、その後

の集団式知能検査のモデルとしての役割も果たした。軍隊式検査には、言語的課題による α 式と非言語的なそれによる β 式とが作られた。

Binet の検査や集団式検査が、総合的知能水準を測定し、主に選別 (screening) の目的で使用されてきたのに対し、Wechsler は、知能を分析的に測定し、その構造を把握する目的で、診断式個人検査を開発した。成人や知的遅滞者を対象とする場合には、知能水準に加えて知能構造を明らかにする必要性があったためである。Wechsler (1939) が作成したウェクスラー・ベルビュー成人知能診断検査 (Wechsler-Bellevue Intelligence Scale, W-B) は、従来の検査を総合し、言語性尺度と動作性尺度に分かれた 11 種の下位検査からなり、総合的 IQ (Full IQ, FIQ) の他に、言語性 IQ (Verbal IQ, VIQ) と動作性 IQ (Performance IQ, PIQ) 、および下位検査ごとの評価点を算出し、診断的に利用できる特徴を持つ。

その後、W-B は、幼児用 (WPPSI, Wechsler Preschool and Primary Scale of Intelligence) 、児童用 (WISC, Wechsler Intelligence Scale for Children) および成人用 (WAIS, Wechsler Adult Intelligence Scale) として、対象に応じた適用が可能となるように改良されている。WISC, WAIS は、今日では、それぞれ WISC-R (Wechsler Intelligence Scale for Children-Revised)¹、WAIS-R (Wechsler Adult Intelligence Scale-Revised) として改訂され、広く用いられている。なお、Wechsler 知能診断検査では、IQ は発達の観点からの比率 IQ ではなく、偏差 IQ (deviation IQ) であり、年齢段階ごとの集団内における相対的な知能水準を表示するものである。

3. 性格検査法の開発

以上のように、心理学における個性研究は、おもに知的特性を対象として、知能検査法の発展と呼応して展開してきた。しかしながら、対象となったのは、知的特性に限らず、性格特性にも広げられた。性格特性についての研究は、当初、性格類型についての記述が多かったが、次第に特性論的観点から検討が盛んになった。この傾向は、性格検査法の発展によるところもむろん大きいですが、統計的手法の発展によって促されたのである。

性格検査は、質問紙法 (questionnaire) 、投映法 (projective technique) および作業検査法 (performance test) に大別されるが、簡単にその発展をみておきたい。

質問紙法を人格評価に最初に用いたのは、Woodworth の個人資料票

¹ その後、WISC-III (Wechsler Intelligence Scale for Children 3rd edition) としてさらに改訂された。日本版 WISC-III は、1998 年 3 月に出版されている。

(Personal Data Sheet, PDS)である(田中, 1991)。Woodworthらは、第一次世界大戦時に、情緒不安定な兵士のスクリーニングを簡便に行う手段としてこれを開発した。この成功によって、1920年代から様々な領域で質問紙法による検査が作られるようになり、その対象も性格や適応だけでなく、向性、性度あるいは職業適性などにわたった。その代表的なものに、MMPI (Minnesota Multiphasic Personality Inventory)、EPPS (Edwards Personal Preference Schedule)、矢田部-ギルフォード性格検査など多数のものがある。

一方、Jungが用いた言語連想検査にみられるように、投映法も古くから人格評定に用いられてきた。ロールシャッハ・テスト (Rorschach Test) や主題統覚検査 (Thematic Apperception Test, TAT) などの代表的投映法検査が20世紀前半から盛んになり、実用化されてきたが、その背景には当時の人格心理学に精神分析を中心とした精神力動論の影響があったと考えられる。

さらに、作業検査法も性格面の個人差を測定する方法であるが、しかし、今日、性格評価に用いられる作業検査はかなり限られており、わが国では内田クレペリン精神検査を数えるのみである。

以上みてきたように、心理学における個性研究の展開の歴史は、心理検査 (mental test) の発展と深く関わってきた。検査にはそれぞれ特徴があるが、これは、それぞれの検査が知能や性格など人格についての独自の理論に基づいて作成されているためである。したがって、心理検査の発展は、人格についての諸理論の進展と相互に関連しており、こうした検査による個性研究は、いわゆる人格心理学の中で重要な分野を形成してきたのである。

第2節 知的特性への心理学的アプローチ

知能 (intelligence) ないしは知性 (intellect) は、もっとも人間らしい属性の一つとして、とくに重視されてきた。第1節で述べたように、個性研究は、当初、実験法に基礎をおいていたが、Binet以来、検査法に基づく研究が主流となった。その中では、知的特性の量的側面に限らず、質的側面や、発達の側面についても検討がなされてきた。また、正常なケースだけでなく、いわゆる病理的ケースも当初から対象に含められてきた。このように、研究方法の開発と改良、データ分析の多様化、および対象の拡大によって、知的特性についての知見が広げられてきたが、ここでは、分析の多様化という点についてみる。

1. 知的特性の質的検討

知的特性に関する研究は、第1節で述べたような知能水準の測定に加え、種々の検査で得られた測定値の相関関係に基づき、知能を構成する諸能力を因子分析の手法を用いて抽出しようとする方向に展開してきた。知能には、諸々の側面や因子があって、それらが全体として力動的な構造を形作っていると考えられ、Spearman (1904) の2因子説以来多くの知能構造のモデルが提唱された。Thurstone (1938) の多因子説、Vernon (1950) の知能階層説、Guilford (1958, 1967, 1988) の知性構造モデルなどがそれである。

2. 発生的側面の検討

知能についての他のアプローチは、発達の側面に関するものである。検査法による発生的研究の例としては、Harvard 成長研究 (Harvard Growth Study) や、Berkley 成長研究 (Berkley Growth Study) などがあり、それぞれ20~30年にわたる追跡研究がなされている。例えば、Berkley 成長研究では、約40名を対象として誕生時から17歳までにStanford-Binet 検査などを継続的に20回実施し、IQの年齢変動が環境要因との関わりで検討された (Pinneau, 1961)。

これらの研究では、IQによる分析が主であり、質的側面についての検討は十分でない。これを補うのは、臨床法を用いた研究である。例えば、Piaget (1948) は、形式論理構造形成過程という観点に基づき、知能を発生的に捉える試みを行い、知能の発達を、感覚運動、前操作、具体的操作、および形式的操作の4段階に分けた。Piaget を含むそれらの研究は、いずれも検査法に基づくものではないが、知的特性の発達について重要な示唆を提供するものである。

第3節 知的特性への神経心理学的アプローチ

検査法による多面的研究として、臨床精神医学の分野では、知能障害の症状の記載、および精神障害全体の中でのその位置づけに関わる疾病的分類・診断の研究がなされてきた。とくに、知能障害を中心とする臨床的症候群である痴呆 (dementia) をめぐっての研究が多く行われた。これらは、心理学にとっては、知能構造を明らかにする上で参考となる知見である。

こうした臨床精神医学的研究に加え、知能などの高次精神機能を基礎づける脳の生理的過程への関心の高まりを背景として、とくに知能障害と脳損傷との関連について捉える研究が神経学の領域で発展をみた。遡るならば、Broca による失語症例の病理解剖学的知見の報告が契機となり、Wernicke などの古典的機能局在論と Jackson の機能階層論などが提唱され、脳病理学 (Gehirnpathologie) という分野を確立することになった。この分野は、失語、

失行、失認、記憶障害など知能障害を、限局性の脳障害と関連づける研究を進めていたが（濱中，1993），脳神経科学自体が脳を捉える研究技法の開発にもなって進展し，1960年代以降，神経心理学（neuropsychology）として急速に発展してきている。近年では，神経心理学は，医学や神経学の研究者に加え，神経生理学などの神経科学や心理学など人間科学の研究者も関与するようになった（濱中，1993）。

神経心理学は，「心理・行動（の障害）を脳の構造・機能（の障害）との関連において研究する経験科学」と定義され（濱中，1993），高次精神機能を脳の構造との関連において研究する学問（Hécan, 1972）である。

この分野では，かつての主流であった臨床観察に加え，実験心理学的方法，神経生理学的方法および神経放射線学的手法など，さまざまな方法が用いられるようになってきている（島田，1991）。とくに，脳波や誘発電位の記録ばかりでなく，CT（Computed Tomography），MRI（Magnetic Resonance Imaging），PET（Positron Emission Tomography）などの神経放射線学的方法は，脳損傷部位の診断や脳の神経生理過程の分析に進展をもたらした。その結果，心理過程を損なうことなく，即時的に心理過程と脳機能との関連についての情報が得られるようになった。また，一方で本論で述べる知的特性についても，神経学的知見と対応づけて検討できる所見がそろってきつつある。

研究方法の多様化と相互に関連して，最近では，脳損傷やアルツハイマーのように病変のはっきりしている対象以外に，脳血管障害患者のように損傷があまり限定されない患者（松野，1990）や，脳に特別の損傷のない，いわゆる正常者を対象とした研究も行われるようになった（島田，1991）。正常者については，いわゆる正常知能を支えている認知特性や大脳半球差などの個人差に関する研究が広まりつつある。この場合，脳についての情報だけが精緻化されても不十分であり，知的特性の心理過程の研究が十分に行われることが必要である。

かつての神経心理学では，大脳に局所的な器質的変化をもつ人間の意識・行動の障害を追求するという方法論を採用していたため，精神遅滞（mental retardation）などのように，大脳に明らかな器質的変化が認められない場合に生じるような心理特性の変化についての研究には自ずと限界があった（坂野，1990）。しかしながら，神経心理学の対象領域の拡大に加え，あらゆる心理的活動が脳の活動を基礎とするならば，知的特性も脳の生理的過程と対応づけることが自然であり（近藤，1990），知的障害など，発達障害児・者においても，個人差だけではなく，その障害には脳的基礎があると考えられるようになった（松野，1990）。

これらを背景として，近年，発達障害児に対する神経心理学的アプローチの

有効性が確かめられつつある。例えば、自閉症（黒田，1994），いわゆる学習障害（伊藤，1983）あるいは精神遅滞（伊藤，1983；近藤，1990）に対しても，神経心理学的な研究が進められてきている。これら発達障害児に対する神経心理学的アプローチは，その障害の本質を明らかにするだけでなく，彼らの教育に対しても一定の貢献をなしうるものと考えられている（松野，1990）。

例えば，近藤（1990）は，精神遅滞児を対象に検討し，入力情報の処理段階のみならず，実行面に移す段階においても機能不全が認められるものの，情報処理段階で適切な手がかり刺激が与えられると，行為の実行面での改善が少なからず認められることを明らかにした。神経心理学的には，手がかりとして外的手段を導入することは，診断の上ではその有効性を確認することによって基本的障害を発見するのに役立つ，同時に，患者の日常生活援助という側面については，残存機能を有効に発揮して生活に適応することを促すという意味があることになるのである。

したがって，局在性皮質損傷は認められないような発達障害児に対しても，神経心理学的アプローチは，基本的障害を発見し，療育指導上の手がかりを得るのに有効であると考えられる。

第4節 Duchenne型進行性筋ジストロフィーの知的特性についての神経心理学的研究

最近進展した神経心理学立場から本研究で対象として取りあげる Duchenne型進行性筋ジストロフィー（Duchenne progressive muscular dystrophy, DMD）は，進行性の筋力低下と筋萎縮を主症状とする身体性・進行性疾患である。しかも，DMDは，伴性劣性の遺伝形式をとる遺伝性疾患であり，原則として男子のみに発症するものである。DMDは，現在では，X染色体短腕上（Xp21）に遺伝子座があることが分かり，その遺伝子産物（ジストロフィン，dystrophin）も同定されている（杉田，1990）。ジストロフィンとは，正常者の骨格筋表面膜からは検出されるが，DMD患者では検出されない（杉田，1990）。このため，ジストロフィンがDMDの原因に関わると考えられてはいるものの，原因の完全な解明は未だ達成されておらず，したがって，DMDの有効な治療法もまだ確立されていない状況である（埜中，1992）。

このように，DMDは典型的な身体性・進行性疾患であるが，同時に，平均IQが低下したり，IQ70未満の症例の比率が正常集団より高いなど，知的な問題を伴うことも知られている（Karagan, 1979）。DMDにおける知的な問題は古くから知られているが，これまでの研究のほとんどはDMDの平均IQの低下やIQ

の分布に言及したものであり、知的特性の詳細について体系的に取りあげた研究は少ない。IQ低下の原因についても、筋萎縮などと同様にDMDの一次的症状の一つであるとする一次説が近年優勢になってきているものの、それについては未だ十分解明されてはいない。

これまでのところ、DMDでは一定の脳の異常所見は確認されていないが(荒木・斎田他, 1986; Yoshioka, Okuno et al., 1980), 第3節で述べたように、人間の心理的活動が脳の活動を反映しているならば、DMDにおいて知能低下などの知的な問題が存在する背景には脳の問題があることが推察されるものである。この意味で、DMDの知的特性の研究は、神経心理学の臨床に関わるものであると位置づけられよう。

DMDにおける知能低下について、その特徴や原因を明らかにすることは、彼らの療育指導の基礎的知見ともなろう。こうした疾患を対象とした臨床場面での知的特性についての研究は、臨床場面での心理学的問題の解決に対して貢献するのみならず、知的特性についての一般心理学に対する貢献も大きいと考えられる。とくに、DMDが基本的には身体性で、しかも遺伝性の疾患であるので、身体状況や遺伝と知能との関わりについて考察する手がかりが得られよう。さらに、医学的側面に関連して、DMDではその原因がまだ完全には解明されていないので、その知的特性がどのようなものであるか、あるいは知能低下の原因は何か、とくに疾患の一次的症状の一つであるのかについての検討は、DMD自体の原因論にも関わってくる重要な問題点であり、引いてはDMDの治療を考える上でも意義が大きいものと言える。

第2章 DMDの知的特性研究の意義

第1節 DMDの疾患概念

1. 進行性筋ジストロフィー

進行性筋ジストロフィー (Progressive Muscular Dystrophy, PMD) は、「骨格筋の進行性の筋力低下と筋萎縮を主徴とする遺伝性、家族性、原発性筋変性疾患」である (南山堂, 1978) . PMD は、広義には筋障害ないし筋の一次的障害を示すミオパチー (myopathy) に含まれる. ミオパチーには、遺伝性のもの、先天性のもの、炎症、内分泌・代謝性筋疾患、悪性腫瘍にともなうもの、原因不明のもの、腫瘍、などがあるが、PMD は遺伝性の筋変性疾患の代表的なものとして位置づけられている. この他、PMD に類似した症状を呈する疾患に、脊髄性進行性筋萎縮症 (Spinal Progressive Muscular Atrophy, SPMA) がある. これは、その名が示すように、運動ニューロンが侵されるために筋萎縮が生じる疾患であり、この点で筋の一次性的変性をきたす PMD とは区別されている (祖父江・椿他, 1979) .

表 1-2-1 PMD の病型分類 (椿・中里, 1985a)

-
- (1) 性染色体性筋ジストロフィー症
 - (a) Duchenne 型筋ジストロフィー
 - (b) Becker 型筋ジストロフィー
 - (c) Emery-Dreifuss 型筋ジストロフィー
 - (2) 常染色体劣性筋ジストロフィー症
 - (a) 肢帯型筋ジストロフィー症
 - (b) 遠位型筋ジストロフィー症 (三好型)
 - (c) 空胞を伴う遠位型ミオパチー
 - (d) 先天性筋ジストロフィー症
 - ① 福山型先天性筋ジストロフィー症
 - ② Childhood muscular dystrophy
 - (3) 常染色体優性筋ジストロフィー症
 - (a) 顔面肩甲上腕型筋ジストロフィー症
 - (b) 遠位型ミオパチー (Welander 型)
 - (4) 眼筋・眼筋咽頭型筋ジストロフィー症
 - (5) 筋緊張性筋ジストロフィー症
-

後述のように、PMDの医学的研究は近年著しい速さで進歩してきているが、現時点ではそれらの原因が完全には解明されていないため、臨床像と遺伝形式により表 1-2-1 に示すようないくつかの病型に分類されている(椿・中里, 1985a)。

2. DMD

PMDのうち、もっとも頻度が高く、代表的なものは、Duchenne型進行性筋ジストロフィー(DMD)である。DMDは、フランス人医学者であるDuchenneが1868年に報告したのが最初である(Duchenne, 1868)。DMDはX染色体性劣性遺伝であり、女子が保因者となり、原則として男児のみに発症するものである。その特徴は以下の通りである(大沢, 1980; 椿・中里, 1985a)。

普通、2~5歳にかけて、歩行困難、転倒、階段昇り困難などの腰帯筋の筋力低下を示す症状で気づかれ、これに続いて肩甲筋の筋力低下が起こる。腓腹筋の肥大が90%に認められるが、症状の進行とともに消失する。この肥大は筋生検において著明な脂肪浸潤を示すことより仮性肥大(pseudohypertrophy)と呼ばれる。7~8歳頃には尖足(つま先歩き)となり、動揺性歩行(不安定に腹を突き出して肩をゆすりながら歩く)が現れる。また、この頃には登攀性起立(Gowers兆候、膝に手をあてて立ち上がる)も認められる。

症状は徐々に進行し、9~13歳で歩行不能となり、車椅子の生活に移行する。関節の拘縮がみられ、軽度の手指の拘縮は6・7歳頃から現れる。足関節では底屈拘縮、股関節や膝関節では屈曲拘縮がみられるほか、前腕の回内拘縮、手関節の運動制限などもある。この時期を過ぎると筋拘縮による進行性の骨格変形をきたし、呼吸不全あるいは心不全により20歳前後で死亡する。呼吸機能は、歩行可能期にはほとんど異常を示さないが、16歳以後急速に低下していく。心機能も、心筋の繊維化、脂肪浸潤などの変性により障害がみられ、心不全症状が起きてくる。心電図異常は10歳以上のほとんどの例で認められ、洞性頻脈、右前胸部誘導での高いR波、肢誘導・左前胸部誘導で深いQ波などを呈する。血清CK(Creatine phosphokinase)は著しく上昇するものである。このCK値はすでに新生児期あるいは胎内の時期から上昇し、筋肉組織の異常を示すとされる。

確定診断には、血清CK値検査、筋電図所見、筋生検、遺伝歴、臨床経過などのほか、最近では遺伝子診断も用いられる。

新生児10万人当たりの発生率は21.7と推定され、鹿児島県、熊本県での詳細な調査から有病率は、それぞれ2.55と1.7であった(椿・中里, 1985b)。遺伝性疾患であるが、実際には患者の3分の1は、突然変異によるものといわれている。

なお、運動機能障害の程度は表 1-2-2 のように分類され（上田，1968），運動機能障害は概ねこの順序に進行していく。

表 1-2-2 日本の生活様式による運動機能障害度（上田，1968）

障害度	障 害 の 程 度
1	歩行可能，介助なく階段昇降可能（手すりも用いない）
2	階段昇降に介助（手すり，手による膝押さえなど）を要する
3	階段昇降不能，平地歩行可能，通常の高さの椅子からの立ち上がり可能
4	平地歩行可能，椅子からの立ち上がり不能
5	歩行不能，四つ這い可能
6	四つ這い不能だが，それ以外の這い方（いざり這い）可能
7	這うことはできないが，自力で座位保持可能
8	ベッドに寝たままで体動不能，全介助

表 1-2-3 主な PMD の特徴（南山堂，1978）

内容/病型	DMD	肢帯型	顔面肩甲上腕型	先天型
性	男性（まれに女性）	男女とも	男女とも	男女とも
発病時期	主に 3 歳以前	10 歳代，20 歳代に多い	小児期から成人後期に至る	生下時または乳児期早期
遺伝形式	伴性劣性 高い変異率を有す	常染色体性劣性 時に性制限あり	常染色体性優性	常染色体性劣性
筋罹患の順序	腰帯筋→肩帯筋	まず肩筋または腰帯筋のいずれか 後に他部へ及ぶ	顔面，肩帯筋→腰帯筋 筋	顔筋，肩帯筋，腰帯筋
仮性肥大 不全型（比較的 非進行性）	80%の症例にあり ない	まれ まれ	極めてまれ 多い	ときに まれ
進行性	進行は常に急速	重症度，進行の速さはさまざま	進行性は目立たず	比較的非進行性
変 形	関節拘縮，筋萎縮が目立つ	末期に生ず	まれ	頻繁で高度
予 後	発病後 10 年以内に歩行不能，多く 10 歳代で死亡	通常発病後 20 年で強い機能障害，多くは中年期に死亡	天命を全うし，機能障害少ない	機能障害高度，10～20 歳以前に死亡

この DMD の特徴を、比較的よくみられる他病型 PMD と比較すると、表 1-2-3 の通りである (南山堂, 1978)。

3. 筋ジストロフィーに関する医学的研究

筋ジストロフィーについての医学的研究においては、言うまでもなく、原因の究明と治療法の確立に向けた研究が国内外で精力的になされている (例えば、筋ジストロフィー症研究連絡協議会, 1990; 祖父江・西谷, 1985 を参照)。

近年の研究トピックスは、遺伝子研究の進歩により、遺伝子レベルでの原因追究が進んできたことが最大のものである。DMD においては、常染色体と X 染色体の相互転座による女児の発症例、および DMD 遺伝子の欠失症例を突破口に解明が進んだ。相互転座はいずれも X 染色体短腕上 21 の位置 (Xp21) で切断されていることから、この付近に DMD の遺伝子座があることが推定されていた。Worton や Kunkel らの研究により、Xp21 の遺伝子欠失領域に DMD 遺伝子が存在することが明らかになり、遺伝子産物が同定された。この遺伝子産物はジストロフィン (dystrophin) と命名された。このように DMD では、Xp21 と呼ばれる X 染色体短腕上の部位の欠失により起こることが明らかにされている (杉田, 1990)。

ジストロフィンと命名されたタンパク質は、アミノ酸 3,685 個、分子量 427 キロダルトンの高分子蛋白であることが分かった。また、ジストロフィンは、正常骨格筋ではその表面膜に局在していることが明らかにされているが、DMD では骨格筋表面膜からは検出されていない。ジストロフィンは中枢神経系などにも局在することも知られているが (脳型ジストロフィン)、その役割などは明らかになっていない (杉田, 1990)。

DMD 以外の病型についても同様に遺伝子レベルでの解明が進みつつある。例えば、DMD より良性型である Becker 型筋ジストロフィー (Becker muscular dystrophy, BMD) では、DMD とほぼ同じ遺伝子座の異常によるが、BMD ではジストロフィンが不完全ながら存在していることが指摘され (大沢, 1990; 杉田, 1990)、この違いが症状の重症度に反映されているものと考えられている (小沢, 1990)。こうした遺伝子レベルでの研究の進展により、遺伝子診断がすでに実用化されており (塚本・乾他, 1992)、遺伝子治療も話題に昇りつつある。先に示した病型分類 (表 1-2-1) も、いずれはこうした遺伝子研究の進歩により改められよう。

さて、次に治療に関しての最近の進歩に触れておく。上述のように、原因の究明ではかなりの進歩がみられているが、治療面に関して本質的成果はあがっていない。かなり以前から種々の薬剤が試みられてきたが、まだ著明な効果は得られていない。最近でも、カルシウム拮抗薬、蛋白分解阻害薬、タウリン、

セファランチンなどが用いられている。対症療法については、過去 20 年間に大きな成果があがり、死亡年齢の延長が達成されている。これは、心肺機能の病態の解明と早期の対策、リハビリテーションによる運動機能の改善、躯幹などの変形防止、対症的薬物療法、心理指導、栄養補給などの総合的効果によるとされる（祖父江，1985）。

最近とくに、死亡原因の 75～80% を占める呼吸不全に対して、呼吸管理を行うことにより生命予後の延長が図られている。すなわち、1989 年の調査によると国立療養所 23 施設で合計 233 名の DMD および類似疾患患者が人工呼吸器を使用しているという（筋ジストロフィー研究第 4 班，1991）。姜（1990）によると、入院ケアを受けている患者の平均死亡年齢は、1979 年で 17 歳 0 カ月であったが、1989 年には 20 歳 1 カ月にまで、3 歳 1 カ月伸びているという。気道感染症および呼吸不全で亡くなったケースだけを取り出しても、同じ時期で 17 歳 0 カ月から 18 歳 8 カ月へ伸びていた。

第 2 節 DMD における心理学的問題

本章第 1 節で述べたように、DMD は慢性・進行性で、予後不良の疾患の典型とも言えるものである。基本的には身性の疾患であり、幼少時から運動障害が徐々に進行するとともに、思春期や青年期になると心肺機能の低下など健康・生命の上での問題も生じてくる。こうした身体面の機能低下は、とくに心理的に不安定な思春期・青年期の患者の心理に大きく影響することが推測され、実際 DMD 患児・者では、種々の心理学的問題をともなっていることが知られている。

本節では、知的特性研究の対象とした DMD 患児・者について、論者が直接観察し得たさまざまな心理学的問題に照らし、文献的検討も含めて、DMD の知的特性に関する問題や情緒・性格特性について概観する。

1. 知的特性に関する問題

まず、知的特性についてみる。DMD において知能に問題が認められることは、本症を初めて文献として記述した Duchenne 自身も報告している（石原，1981）。日常生活場面における例として、河野（1976，1985）は次のようなことがらをあげている。すなわち、

- (1) 学業成績の極端な不振、
- (2) 書字、描画、計算能力の遅滞、
- (3) 会話の単純さ、

などの現象がみられるが、一方では

(4)興味ある対象への知識は欠如していない、

(5)単純な日常会話しかできなくても、病院内の複雑な人間関係に適応している、

という現象を指摘している。

前者の問題に関しては、例えば算数での計算能力の低いことがあげられる。知能検査では正常範囲にあるケースでも、計算能力はせいぜい一般の平均レベルであり、高校生においても小学校3年生以上の段階に進んでいるものは少ないという指摘もある(松岡・杉山他, 1987)。

また、論者の経験でも、次のような所見がある。例えば、学校の試験での回答の仕方を見ると、記号や番号で選択する問題は、正解かどうかは別として、比較的よく回答しているが、文章で記述表現しなければならない問題では回答を書けないケースも多数見られた。また、漢字の書き取りや仮名遣いなどにおいても成績が低かった。

一方、同年代の子ども達と同じように、スポーツや自動車などに興味をもつ者も多数いるが、それらについての知識量は豊富である。例えば、野球を好む患児では、ひいきのチームや選手達についての知識は非常に豊富であった。しかも、こうした子どもの中には、普段はかけ算や割り算も十分理解していないと思われるのに、野球の打率計算の原理や方法についてはよく理解しているといったケースもみられた。

このように、一方で知能に問題をうかがわせる現象があるものの、他方ではそれらとは相容れないような観察所見があり、知的な問題がDMDに本質的なものかどうか判断が分かれるところであった。これらについては、1950年代の末から多くの研究が進められ、統計的に平均値を用いて検討すると、健常児・者に比べ約15 (Wechsler検査での約1標準偏差, standard deviation, SD) 低いことが明らかにされている (Karagan, 1979; 小笠原, 1993a)。知的特性については本研究で取り上げるテーマであるので、次章において研究の動向を詳細にまとめたい。

2. 情緒・性格特性

さて、DMDの情緒・性格面についてもいくつかの問題点が指摘されている。Price (1965) は、PMDにみられる情動行動の中核は、「敵意 (hostility)」と「逃避 (withdrawal)」であるとしている。とくに歩行不能に陥った直後の患児は他人に何らかの形で敵意を示すことが多く、また「病気が進行する」ということを他人から認識させられること、あるいは自分自身でそういう不安に陥ることを防ぐために、逃避的になり、内向的になってしまうのである (大沢,

1980) .

また、河野 (1976) は、DMD 患児の適応機制を apathy 的であるとした。すなわち、apathy 的適応とは、自己にとって「イヤなこと」には徹底して目をつぶりひたすら無関心を装うことである。外延的に自己を拡大していこうとすると、種々の「イヤなこと」に直面せざるを得なくなるので、自己のまわりに障壁を設けてその中にとじこもり、ひたすらその障壁内の人生に終止しようとする態度で自己防衛を図っていると、河野は説明している。

これら、Price や河野の述べるところは、彼らとの日常的な接触の中から十分首肯できるものである。論者自身は、彼らからの敵意はそれほど感じたことはなかったが、しかし、逃避に類似した現象はしばしば経験した。例えば、DMD 患児は対人関係において、非常に消極的な印象がある。極端な場合、初対面の相手に挨拶ができなかったり、したとしても蚊の鳴くような小さな声でしかできないことは頻りに経験している。

さらに、喜怒哀楽など感情の表現も少ないようである。入院し、集団生活を送っている場合、対人関係がスムーズに行かないこともあるが、そういう場合でも「血相を変えて怒る」ような激しい怒りを示す場面はほとんど見られなかった。また、兄弟で入院していたケースにおいて、片方が先に亡くなったときであっても、残された方が涙を流したり、取り乱すなど悲しみをあらわに表現するといったこともほとんどなかった。

このように、DMD では種々の心理的問題をとともうが、それは慢性で、しかも非常に重篤な疾患に罹患したこと、さらには治癒が困難であることを自覚しているためであると推測されている。

河野のように DMD の適応機制は apathy 的であると考えれば、次のようなことが推察される。すなわち、

- (1) 自分のおかれた状況についてはかなり正確に認識しているであろうこと。
したがって、例えば、障害の進行にともなって生じる身体の変形や機能低下については正しく認識しており、正確なボディ・イメージをもつと考えられる。
- (2) 自己のまわりに障壁を設けてその中に閉じ込められているとすれば、性格検査などにはとくに問題となるような所見は現れず、また、生命危機などのない、平常状態ではとくに不安を感じることはないものと思われる。
- (3) 予後が極めて不良であることを認識しているとしたら、将来に対しては明るい、可能性のある展望は持ちにくく、行動意欲も低くなっているものと推測できる。
- (4) 要求水準にみられるような達成動機は高くなく、自己の能力に応じた目標設定が適切に行えないと考えられる。

これらの DMD の情緒や性格に関する仮説に基づいて、DMD を対象に質問紙法 (CMI, YG 性格検査, MMPI) や投映法 (ロールシャッハ・テスト) による性格特性、要求水準、ボディ・イメージ、将来・時間イメージ、自己意識、不安などの側面が検討されているが、ここでは、これまで論者自身が関わった研究を中心に、情緒・性格に関する研究を概観しておきたい。この分野における研究は、わが国では患児・者が国立療養所において多数ケアされていることもあり、世界的に見ても進んでいると考えられる。

1) 質問紙法性格検査による知見

まず、質問紙法による性格特性については、河野 (1984) が 116 例を対象とした MMPI の結果を報告している。それによると、T 値 (T-score) の平均は標準化対象群の平均値 $\pm 1SD$ の範囲に入っており、しかもそれらが T 値 60 以上となる尺度はなかった。これより、DMD では、質問内容の理解の不十分さ、検査に対する防衛的構えなどがみられたものの、自己の身体状況への意識の固着、気分の変りやすさ、内向的、非現実的気分になりやすさ、心的エネルギーの低さなどが、特徴と考えられた。また、年齢をマッチさせた健常者と比べると、DMD は抑うつ的である点に特徴があり、気分の変りやすさでは差が認められなかった。

CMI (Cornell Medical Index) によると、平均値による自覚的プロフィールはどの項目も得点は低く、また深町の分類 (金久・深町, 1972) による IV 群 (神経症的側面があるとされる) に入ったのは 45 例中 4 例 (8.9%) と少なかった。ところが、精神的自覚症状の出現頻度を個別にみると、「いつも憂うつ」「すぐかあとなりいららす」と回答するものが 4 分の 1 を上回っており、全体的にみれば異常が認められない CMI の結果の中にも、何らかの問題が表出されていることが指摘されている (河野, 1976)。

YG 性格検査については、整形外科的疾患 (ペルテス病、骨関節結核) や小児科的疾患 (血友病、ネフローゼ) に比べ、E 型 (内向的で情緒不安定) や C 型 (内向的で情緒安定) が多いことが明らかにされた (白橋・藤井他, 1968)。半数以上のものは内向的で、さらにその半数以上は情緒的に不安定であると解される。こうした性格傾向は、入院生活を送っているという状況に対する単純な反応ではないと考えられた。

これら質問紙法性格検査の結果からは、内向的で情緒不安定、身体に対する関心も比較的高いことなどが心理的特徴としてあげられる。しかし、神経症的あるいは抑うつ的傾向はなく、逆に自己のおかれている状況に対して、無視、無関心などの態度をとることにより、心的なバランスを保っているように考えられ、これは apathy 的適応機制の現れであると言えよう (河野, 1976)。

2) 投映法性格検査による知見

さて、投映法の代表的な検査であるロールシャッハ・テストの結果（早田，1987）によると、

- (1) 初発反応時間の遅れ、
- (2) 総反応数の少なさ、
- (3) 反応領域は、全体反応、部分反応、希少部分反応に集中すること、
- (4) 反応決定因の幅が狭く、しかも反応のほとんどが形態反応であり、人間運動反応が少ない、
- (5) 反応内容も、カテゴリー数が少なく、動物反応が多いのに対し、人間反応をしないものが28%もあり、また、平凡反応も少ないこと、
- (6) 形態水準は、幼稚で不十分なものも多い、

などの所見が得られている。

早田（1987）はこれらの結果から、「DMD は、観念内容が貧困で、想像力に乏しく、内的な豊かさに欠けた紋切型の人間像を示しており、抑うつ的で情緒的表現を抑制する傾向にあり、対人関係で冷たく、内気な性質で、他人に対する関心・感受性が弱い」ことを示しているとしている。また、知的側面に関しては、高い知能は否定しながらも、はなはだしく低い知能ではないことを示しているという。

3) 要求水準の特性

情緒・性格特性とは異なるが、行動特性を考える上では、課題解決にあたってどのように目標水準を設定するかという要求水準の特徴を見ておく必要がある。河野（1984）は、「カタカナ逆唱法」を考案して検討を行っている。この方法は、無連想価分類カタカナ表に示されたカタカナを5文字ずつ区切って逆唱する作業を行わせ、1分間のカタカナの読み上げ数を作業量とする方法であり、身体的ハンディキャップを介入させない課題である。

DMD 群の作業量は、加齢にともない有意に増加したものの、小・中学生とも健常群よりは有意に低かった。しかも、DMD 群では高校生でも、健常中学生より低い結果であった。また、目標を高く立てるという傾向は健常者と変わらないが、DMD 群では先行する作業量と設定目標との差が大きかった。設定目標は、健常者と同様に達成されていることが多いが、設定された目標量と作業量との差は健常者より大きいことが明らかになった。しかしながら、DMD でも高校生の年齢になると、作業量は健常者の値に近くなり、また、目標の立て方や達成のされ方も健常者の場合に近づいていくので、身体症状は進行するものの、心的機能には発達が見られることが示された。

4)不安特性

不安について、論者らはMAS (Manifest Anxiety Scale, 顕在性不安尺度) と STAI (State-Trait Anxiety Inventory, 状態-特性不安尺度) を用いて検討を行った。STAI は、ある人の不安になりやすさを示す特性不安 (Anxiety-Trait) とその時点でどの程度不安であるかを示す状態不安 (Anxiety-State) を区別して測定しようとするものである (中里・水口, 1982)。

MAS では、DMD 群の平均得点は健常群よりも有意に高かったが、正常範囲のものであった。得点分布から見ても、不安状態にあると判断されるものは限られていた (深津・山内他, 1983)。また、STAI については、DMD 群は、特性不安・状態不安ともに、同年齢の健常者や慢性疾患児 (腎炎, ネフローゼ, 気管支喘息など) に比べ、有意に低くなっていた (飯田・宮崎他, 1984)。

DMD については、心不全や呼吸不全など急性症状のない平常状態にあるケースを対象に検討を行ったが、不安傾向は認められなかった。日常観察からも、平常状態にある DMD で、不安が高いことを窺わせる特徴はとくにない。しかしながら、同一患者に MMPI を継時的に実施してプロフィールの変化をみると、全体に低値であった T 値のうち、Hs (心気症尺度) や Hy (ヒステリー尺度) が上昇し、明らかに神経症的なプロフィールに変化する事例があった。こうした変化は、自己の末期状態の自覚、すなわち生命危機の自覚直後に多いものである (河野, 1976)。

また、別の研究によれば、DMD は、精神的負荷 (心理検査や鏡映描写, tracing といった作業の遂行) により、緊張が高まり、しかもそれが比較的長く続くという結果が得られている (河野・宮崎他, 1977; 河野・宮崎他, 1978; 河野・宮崎他, 1980)。DMD は、幼時から続く行動上の制約により、健常者ほど生き方の術を獲得していないと推測される (甲村・河野他, 1980) ことから、精神的緊張を適切に解消する手段を持っていないと考えることができよう。

以上より、DMD は、平常状態ではさほど不安を感じていないが、生命危機を自覚した場合などには不安に陥り、しかもそれに対処する方法を十分に持っていないこともあり、不安が持続しやすいことが推測された (小笠原・宮崎他, 1984)。

5)ボディ・イメージの特性

DMD では、病勢の進行にともない身体の形態が変化するとともに、身体機能も低下して行くが、それにより彼らのボディ・イメージがどのように変化して行くかが検討されている (片山・河野他, 1980; 河野・片山他, 1980; 深津・片山他, 1981; 野尻・小笠原他, 1986)。数値分配法、定量的記述分析法

(Quantitative Descriptive Analysis Method, QDA 法), 自画像法・人物画法の3種類の方法が用いられている。それらによると,

- (1) 上肢・下肢とも, 形態よりも機能を示す言葉を重視する傾向がみられる,
- (2) 下肢については, 障害が進むにつれ, 機能を示す言葉を重視する傾向が著しくなる,
- (3) 障害が進むにつれて, 形態・機能ともに低い評価が目だつようになる,
- (4) 一般的な人物画では稚拙な描写が目だつものの,
- (5) 自己身体の形態については比較的正確に把握しており, 自画像では自分の日常姿勢を正確に表現するケースが多い,

などである。

これらの結果から, DMD 患児・者は, 自分の身体の形態や機能を正しく認識しており, 身体の形態よりも機能を重視する傾向が強くなるようであった。

6) 時間評価, 時間的展望および「時間」・「将来」イメージ

DMD は, 将来に関して非常に大きな制約があり, 具体的・現実的な目標を持ちにくい状況におかれており, しかも患者の多くは予後について自覚しているものと推測される。こうした状況にあることが, 彼らの「時間」の感じ方, さらに「将来」に対する展望に影響すると考えられたため, 時間評価能力(甲村・河野他, 1981), 時間的展望(甲村・河野他, 1980)そして「将来」および「時間」イメージ(甲村・小笠原, 1988)について一連の検討を行った。

時間評価については, 1秒から16秒まで倍数的に変化する比較的短い標準時間の作成値を用いて検討したが, DMD 群は健常群と差がなく, 時間評価能力には年齢相応の発達がみられていた。また, 作成値と時間の感じ方の関係を見ると, 落ち着きのない, 焦っている, 時間の経過が気になる状態の者で作成された時間が短い傾向にあった。

時間的展望では, 情緒的に安定し, 活動性や行動意欲も強い健常大学生が, 現在を楽しみ, 将来に対する期待・願望も強く, 比較的順調に発達しているのに対して, DMD では情緒的に不安定で, 易怒性も強く, また焦燥傾向も強かった。加えて行動意欲も乏しく, 現在を重視し, 未来に期待や願望を抱くことはほとんどないとする者が多かった。

「時間」および「将来」のイメージをみると, DMD の「時間」イメージは, 情緒的反応が少ないものの, 健常者と変わりなく, 時間を有限で制約のあるものと捉えていた。「将来」イメージは, 健常者では若干の不安は伴うが, 総じて期待・希望を示すものであったのに対し, DMD は将来に夢や希望を持たないネガティブなイメージを抱いていた。

これら, 時間評価, 時間的展望および時間・将来イメージの研究からは, DMD

は時間評価能力は健常者と同様に発達するものの、時間的展望は狭く、将来には夢・期待を持たないイメージを抱いていることが明らかになった。すなわち、観念的にも実質的にも過去・現在・未来という時間の流れは理解していても、「現在」を拠り所に生きているものと考えられた。

7)自己意識

幼時から重篤な疾患に侵され、長期の入院生活を送ることが多いという生活環境が DMD 児の自己形成に大きな影響を与えるものと考え、自己意識の検討を行った(小笠原・甲村他, 1989)。同年齢健常者に比べ、DMD では感情統制の困難さや、対人関係での消極さがみられたものの、気管支喘息患児に比べ、DMD の方が情緒は安定しており、感情統制もできていると自己評価していた。調査結果からみる自己意識形成上の問題点は、DMD の方が気管支喘息患児に比べて少なかったが、これは気管支喘息ではその発症や、症状の維持・悪化に心理的因子の関与が指摘されていることにもよると考えられる。

以上、DMD の情緒・性格特性面に現れた特徴をみてきたが、これらの知見からは、DMD の示す種々の特徴は、彼らのおかれた耐え難い状況に対する巧みな適応の結果ではないかと考えられる。すなわち、自力ではどうにもならない状況に事前に対処するために、そのような状況を心理的には回避し、状況に直面せざるを得ない条件に対しては徹底的に無関心でいることで心の平静を保っているものと理解できる。この意味で、彼らの適応機制は、河野(1976)が言うように、apathy 的適応機制であると考えることができよう。

第3節 DMD の知的特性研究の意義

1. DMD の心理学的研究の意義

第1節でみたように、DMD は遺伝的背景を持つ骨格筋の進行性の筋力低下と筋萎縮を示す疾患である。わが国においては、4,000名弱の患者がいることが推定される。現在では、遺伝子レベルでの原因究明もかなり進んできたが、今なお完全な原因究明と治療法の確立は達成されていない。

DMD には知的側面や情緒・性格的側面において種々の心理的問題をともなっている。慢性・進行性で予後不良である DMD を対象に医療ケアや教育(これらをまとめて療育と呼ぶ)を行うにあたっては、彼らの心理的問題について十分把握し、彼らの心理特性に応じた療育を行わなければならない。DMD の療育実践を適切に行うためには、DMD の心理学的研究はその基礎として位置づける

ことができる。

そこで、DMD についての心理学的研究の第一の意義は、彼らの心理特性についての基礎的知見を得て、DMD の療育における心理学的課題の解決に資することである。すなわち、彼らの発達特性はどのようなものであるのか、また発達障害があるならば、その内容と程度はどのようなものであるか、さらにそれらの障害の原因はいかなるものであるか、などについて検討し、得られた知見に基づいて DMD の療育における心理学的問題を解決する方法を考案することである。

一般に、障害児・者の心理学的研究は、発達障害の特徴を記述することから始まり、それに基づいた教育方法や補助手段を開発する方向に向かうものである（伊沢、1980）。これは DMD の心理学的研究においても例外ではないが、DMD の心理的問題についての研究は散発的で、まとまったものは乏しいという河野（1976）の指摘した状況は、残念ながらその後も十分克服されたとは言いがたい。したがって、DMD の心理学的研究においては、心理特性を体系的に記述し、分析するという点に立ち戻って進めなければならない。しかも、単に発達障害があるか否かなどを「判別」という観点からではなく、心理機能障害の内容、程度、などについての詳細な情報を「診断」的に得るという観点からの研究が必要である。これらにより、障害の原因についての手がかりが得られ、また、残された機能や相対的に優れた機能を明らかにすることができよう。その上で障害の原因に応じた対処方法、あるいは残存機能や優れた機能を活用した療育方法を考案することにより、患児・者の QOL（Quality of Life, 生活の質）向上に寄与することが究極の意義である。

さて、DMD の心理学的研究の今一つの意義は、DMD を対象とした研究を通じて、一般心理学の発展に貢献することである。これは、いわゆる「病理法」の考え方にもとづくものである。DMD という疾患がもたらした障害は、「自然そのものによっておこなわれたもっとも微妙な実験」（Ribot, 1909 ; Fraise, 1963 による）の一つであり、自然によって実験条件が設定されたものと位置づけることができる。すなわち、より広い範囲の個体変数を扱う結果、人間の種々の心理的メカニズム一般の解明に対して貢献できるものと考えられる。

例えば、知的特性に関しては、知能の形成に遺伝要因と環境要因がどのように効果をもつかに関心が持たれてきた。両要因の影響を受けていることには疑問はないものの、遺伝要因と環境要因がどのように影響するかについては、普遍的な形で回答を得ることは容易ではない。二つの要因の作用の仕方についてはそれぞれの症例や疾患により異なると言えよう。したがって、個々の疾患についての知見を集積して行くことがこの問題の解決にとって必要である。DMD は遺伝子異常による疾患であることに加え、運動機能障害の進行や入院ケアが行

われているなどの環境要因も関わってくるので、この問題についての検討には適した疾患の一つであると考えられる。

2. DMDの知的特性研究の意義

DMDの心理学的研究の意義について、DMDの療育にとっての意義、および一般心理学に対する意義の2点から考えた。DMD患児・者の心理学的研究のためには、彼らの心理特性を多面的に検討することが必要であるが、心身両面の機能についてすべてを取り上げることは困難である。そこでいずれかの側面をまず取り上げて検討することとしたい。

人間行動はさまざまな側面から捉えることができるが、ここでは環境への適応過程であると考えことにする。この適応過程は、環境の変化する条件、新奇状況、あるいは新しい課題に適切に適応できることが要求される。こうした意味での適応過程を規定する要因のうちもっとも重要なものは、知的要因であろう。

こうした人間の知的側面に関する概念には「知能(intelligence)」がある。知能の定義は多数あり、現在のところ確定したものはない。これまでの定義を類型化すると、

- 1) 抽象的思考力を重視する立場、
- 2) 学習能力とするもの、
- 3) 新しい環境に対する適応性を強調するもの、
- 4) 包括的に定義するもの、
- 5) 操作的定義、

の5つに大別される(奥野, 1981)。1)から3)の定義では、類似の事象を異なった側面から述べていると考えられており、また現在では上述のように、知能の本質を新しい課題場面に対する一般的適応性に求めるものが広く受け入れられているため、最近はこれらを包括的に定義する傾向が強い。例えば、Wechsler(1958)は、知能とは「目的的に活動し、合理的に思考し、その環境を能率的に処理する、個人の総合的・全体的能力」であるとしている。

これらの諸定義をまとめると、知能とは、認知、記憶、思考、判断、推理などの知的機能の複合した、人間の環境に対する知的適応の可能性を示す概念であると考えられる(奥野, 1981)。つまり、知能は適応行動に関する基礎的能力であり、その知的側面を意味するものであると考えられる。したがって、DMDの心理特性の研究においても、彼らの知的側面の特性についての研究は重要な位置を占めると言える。

また、知能についての研究には、医学の側からも要請がある。祖父江(1985)は、DMDの症状進展過程の追跡には、より多面的な手法が必要で、運動機能障

害のほか、拘縮、心肺機能、知能などの障害、酵素異常などの血液生化学的検査をも合わせ、総合的に検討すべきであるとしている。すでに述べたとおり、DMDの原因はまだ完全には究明されていないので、その知的特性がどのようなものであるか、あるいは知能障害と呼ぶべきものがあるならばどのような原因によるのか、とくに一次的な疾患の症状として考えられるのか、などについての検討はDMD自体の原因追求にも関わってくるものである。

ところで、本研究では、知的側面の特性を表すのに「知的特性」という概念を用いる。「知能」という概念は、IQの概念に代表されるように、どちらかといえばその量的側面に重きを置いているように思われる。こうした量的側面のみならず、質的側面をも含んだ、より広く、知的行動全般の特徴を現す概念として「知的特性」を用いることとした。

第3章 DMDの知的特性研究の動向²

第1節 本邦での医療・研究体制および本章の概要

はじめに、研究の背景として、わが国のDMDの医療体制と研究班について簡単に触れておく（筋ジストロフィー症研究連絡協議会、1990による）。医療に関しては、1964年度から国立療養所に筋ジストロフィー病床が設けられるようになり、初年度は2カ所に20床ずつでスタートした。1970年度までに全国の国立療養所に2,020床を整備する計画が建てられたが、実際には1987年10月現在全国27箇所の国立療養所に2,140床のベッドがおかれている。

DMDの研究は、主に厚生省筋ジストロフィー研究班においてなされてきている。この研究班の歴史は、1964年からの「厚生省医療研究助成補助金」による研究に遡ることができる。1971年からは厚生省心身障害研究費により研究班が組織され、大規模な研究体制ができあがった。1978年以降は厚生省神経疾患研究委託費により5つの研究班体制となり、それぞれ鋭意研究が進められている（表1-3-1参照）。これら筋ジストロフィー研究班において心理学的研究が本格的に始められたのは、1971年からである。なお、研究体制の充実のため、1978年1月には、国立武蔵療養所内に「神経センター」という研究所が発足した。その後1986年10月には、国立武蔵療養所、神経センターおよび国立精神衛生研究所が統合されて、「国立精神・神経センター」として再スタートし、わが国の精神・神経疾患研究のナショナルセンターとなっている。

本邦におけるDMDの心理学的研究のほとんどは、上述の厚生省筋ジストロフィー研究班の「第4班」において、主に国立療養所の児童指導員や心理療法士によって行われている。入所患者の約半数を占めるDMDについては、知能、

表1-3-1 厚生省筋ジストロフィー研究班の構成

第1班	基礎的研究
第2班	病因に関する臨床的研究
第3班	臨床病態・疫学的研究
第4班	療護・看護・心理学的研究
第5班	モデル動物開発研究

² 本章の内容の大半は、以下に発表したものである；小笠原昭彦（1993a）：Duchenne型筋ジストロフィーにおける知能障害。名古屋市立大学看護短期大学部紀要，5，59-68。

情緒および性格などについての研究報告が多数ある。臨床現場での研究は、種々の問題に直面させられるため多くのテーマを生み出してくれるものの、研究の体系化や理論との関連づけといった点では十分とは言い難い。研究の多くは、既存の心理検査を用いて単発的に行われているのが現状である。

DMDの知的特性については、すでに述べたように、Duchenne自身の論文に知能低下をとまなうことが記述されているが(石原, 1981)、それが科学的研究として報告されるようになったのは、今世紀半ばになってからである。例えばMorrow & Cohen (1954)以来、今日まで多数の報告がなされている。

知的特性研究には種々の方法があるが、まず初めに、知的特性を把握するのにもっとも普及した方法である各種の検査法を用いた研究の概観をする。ここでは、最初に知能検査による結果をみたのちに、それ以外の個別能力を測定する検査によるものを概観する。次いで、検査によらない、実験的あるいは行動的方法による研究をみる。最後に、知的特性の基礎となる中枢神経系の生理学的研究について若干の検討を行うこととする。

第2節 検査法による研究

1. 知能検査による研究

これまでの知的特性研究の大半は、標準化された知能検査を用いている。それらで用いられているのは、ほとんどがWechsler式知能検査か、Stanford-Binet (SB) 知能検査である。ここでは、これら標準化された知能検査を用いた研究によって得られた知見をまとめておく。複数の検査法が用いられているが、Wechsler式検査によるIQとSBでのIQは、よく一致することが知られており(河野, 1976)、IQでみるかぎりこの点は大きな問題とはならない。

1)IQ 平均値

平均IQ (Wechsler式検査ではFIQ)は、小野・藤田(1992a)のWISC-Rによる 59.4 ± 14.3 (平均 \pm SD, 以下これと同様)から川井・中野他(1986)の 93.68 ± 19.115 (WISCによる)までである。論者が調査した対象患者の病型や検査方法が明示された論文のうち、60%以上が80台の値を報告しており、DMDの平均IQは80台にあると考えてよい(主な報告を表1-3-2にまとめた)。これは健常者の平均に比べ、約1SD低くなっている。

なお、日本版WISC-R(1982年尺度)(児玉・品川他, 1982)では、IQが10~20低く出ることが知られており(上野, 1986)、DMDでもこの現象が現れている。これについては、第2部第2章において触れる。

表 1-3-2 DMD 患児・者の IQ

研究者 (報告年)	例数	年齢	平均 IQ	検査法
Allen & Rodgin (1960)	30	2-23	82	WISC, WAIS, SB
Worden & Vignos (1962)	38	4-17	83	SB
Zellweger & Niedermeyer (1965)	42	3-15	83	WISC, SB
Zellweger & Hanson (1967)	48	2-18	83	WISC, SB
Marsh & Munsat (1974)	34	6-13	87.9	WISC
河野・片山他 (1976a)	392	5-15	86.8	WISC
Mearig (1979)	68	5-18	93.2	WISC, WAIS
三宅・三宅他 (1981)	24	8-11	74.3	WISC
Leibowitz & Dubowitz (1981)	42	6-13	86	WISC-R
川井・中野他 (1986)	54	記載なし	93.68	WISC
小野・藤田 (1992a)	40	10-16	59.4	WISC-R

WISC: Wechsler Intelligence Scale for Children, WAIS: Wechsler Adult Intelligence Scale,
SB: Stanford-Binet test

2)IQ 分布

これまでの報告によると, IQ は正常集団より低い側に偏った分布となっていることが明らかにされている. 例えば, 河野・片山他 (1976a) によると, 392 例の WISC で, FIQ は 90 台に分布のピークがあり, 低い側に偏った分布となっていた. また, Florek & Karolak (1977) は, WISC および SB により 129 例を検査し, 68-84 にピークがあることを見だしている. この他, Kozicka, Prot et al. (1971) や Worden & Vignos (1962) も同様の報告をしている.

3)知能構造

(1)VIQ と PIQ の discrepancy

Wechsler 式検査では, FIQ の他に VIQ と PIQ とが算出でき, この両者の差が discrepancy である. WISC や WISC-R での discrepancy は, 多くの研究で平均 VIQ が平均 PIQ より統計的に有意に低いというものが報告されている (表 1-3-3 参照). しかしながら, 言語知能の低下はないとする報告 (Mearig, 1979; Savage & Adams, 1979; Sherwin & McCully, 1961) や有意な discrepancy はないとする報告 (Dorman, Hurley et al., 1988; Prosser, Murphy et al., 1969) もあり, 見解が完全に一致している訳ではない. discrepancy について, WISC の対象者より年長の患者について WAIS による報告は, これまでにはない.

表 1-3-3 DMD における言語性 IQ と動作性の IQ の Discrepancy

研究者 (報告年)	VIQ	PIQ	有意差	検査法
Zellweger & Niedermeyer (1965)	89.4	97.3	記載なし	WISC, SB
河野・片山他 (1976a)	84.2	92.0	p<.001	WISC
Karagan & Zellweger (1978)	80.68	88.06	p<.001	WISC
Mearig (1979)	96.37	91.36	記載なし	WISC
三宅・三宅他 (1981)	70.8	83.3	p<.02	WISC
Leibowitz & Dubowitz (1981)	83	91	p<.004	WISC
小野・藤田 (1992a)	62.2	69.0	p<.01	WISC-R

WISC: Wechsler Intelligence Scale for Children, SB: Stanford-Binet test

WISC-R: Wechsler Intelligence Scale for Children-Revised,

discrepancy に関して、三宅・三宅他 (1980) は、ITPA 言語学習能力検査 (Illinois Test of Psycholinguistic Abilities) の結果から、DMD では言語受容能力よりも言語表出能力が劣っていることが原因であるとしている。また、後述のように動作的反応を用いない検査によっても健常児に比べ低得点を示しているため、DMD の知能低下は本質的に言語性であるとする考え方もある。しかしながら、発達の観点からは、Mearig (1979) が指摘するように、これまであまり研究されていない発達初期 (具体的には 5 歳以下) の DMD 患児の知能とともに、さらに年長で症状の進行した 16 歳以上のケースについても検討する必要がある。

(2) 下位検査プロフィール

Wechsler 式検査は、それぞれ複数の言語性および動作性の下位検査から構成されており (WAIS, WISC により若干違いがある)、それらの評価点から下位検査プロフィールが得られる。DMD の下位検査プロフィールでは、一般的には、算数、数唱、符号の各問題の低得点が共通した特徴である (Anderson, Routh et al., 1988; 河野・片山他, 1976a; Prosser, Murphy et al., 1969)。

これらの問題は、Kaufman (1979) が「第 3 因子 (転導性からの解放因子)」と呼んだ因子に含まれており、因子分析結果からも他の言語性あるいは動作性下位検査とは異なった性質を持つことが示されている。Kaufman はこの因子を注意の集中や系列化能力、または継次的処理能力に関連があるとしているが、小野・藤田 (1990, 1992a・b, 1993, 1994) は DMD の知能低下についてこの観点から研究を進めている。

また、河野・片山他 (1976a) は FIQ を 10 段階ごとに分けて平均下位検査プ

プロフィールを比較検討した。それによると、動作性検査のプロフィールは各 IQ 段階とも、符号が最も低く、次いで絵画配列が低いという同一のパターンとなっていた。これに対し、言語性検査では FIQ50 未満～60 台 (I 群), 70～100 台 (II 群), 110 台以上 (III 群) の 3 型に分けられ、I 群では算数、数唱の評価点が低く、II 群では算数の評価点は低いが数唱の成績は比較的良好、III 群では算数の評価点も上昇していた。FIQ 段階により、知的特性が異なる可能性が示されている。

このように、下位検査プロフィールの分析からは、DMD の知能においては、短期記憶能力あるいは継次処理能力に特徴があると考えられる結果が示されている。

2. その他の検査法による研究

知能検査以外の標準化された検査法による DMD の知的特性の検討には、ITPA (吉良, 1987), Frostig 視知覚発達検査 (杉田, 1987), ベンダー・ゲシュタルト・テスト (藤井, 1975; 河野, 1976; Marsh, 1972), 発達検査 (Smith, Sibert et al., 1990) などが用いられている。

1) ITPA 言語学習能力検査

ITPA 言語学習能力検査 (Kirk, McCarthy et al., 1968) は、2 つの回路、3 つの過程および 2 つの水準からなる 3 次元の臨床モデル (第 3 部第 1 章第 2 節 2. 参照) にしたがって、言語能力を評価するものである。吉良 (1987) は、DMD 児 51 例 (平均 7 歳 3 カ月, 年齢範囲 4 歳 8 カ月～8 歳 11 カ月) において以下の知見を得ている。DMD 児の平均言語学習年齢 (Psycholinguistic Age, PLA) は、5 歳 4 カ月と CA より 1 歳 11 カ月低かった。下位項目を分析すると、受容能力や視覚的構成能力は正常範囲にあったが、連合能力、表現能力、構成能力および配列記憶能力は劣っていた。さらに、IQ が正常範囲にある児においても PLA は低くなっていた。全体として、DMD 児では、コミュニケーション能力の低さや、意志伝達のまずさが示唆されたとしている (吉良, 1987)。これらは、日常彼らと接する中で受ける印象と変わらないものである。三宅・三宅他 (1981) も同様に、言語表出能力が低いことを報告している。

2) Frostig 視知覚発達検査 (Developmental Test of Visual Perception)

杉田 (1987) は、Frostig 視知覚発達検査 (Frostig, 1966) を用いて、DMD 児 59 例 (年齢 4～7 歳) を対象として検討を行った。知覚指数 (Perceptual Quotient, PQ) は、60～70 をピークに低い方に偏った分布をしており、WISC-R による IQ と PQ の間には、高い相関がみられた。また、領域別にみると、「形

の恒常性」と「空間における位置」において、平均評価点 (Scaled Score, SS) が、それぞれ 7.5, 7.9 と低下していた (評価点の平均は 10)。これらの値は、視知覚能力の発達上何らかの低下があるとされる評価点 8 を下回っていた。これらの結果を基に、彼女は、Frostig 視知覚能力促進法 (Frostig, 1972) を参考に、DMD の視知覚能力発達促進プログラムを考案し、実施したところ、Frostig 検査結果に改善がみられたとした。

3)ベンダー・ゲシュタルト・テスト (Bender Gestalt Test, BGT)

BGT は、藤井 (1975)、河野 (1976) および Marsh (1972) が検討している。Marsh は中度から軽度の視覚-運動障害があるとしている。藤井と河野は、さらに詳細に検討し、DMD では 2~3 歳の遅れが認められるが、加齢にともなう発達はみられると結論している。

4)CMMS (Columbia Mental Maturity Scale, コロンビア知的能力検査)

服部・小畑他 (1986) は、上肢機能制限による影響が少ない検査として CMMS を用いて検討した。それによれば、平均 13 歳±1 歳 7 カ月の DMD39 例の結果を、その得点に相当する年齢に換算すると、8 歳 6 カ月~8 カ月に相当し、DMD の知的能力は上肢機能障害とは関連しなかったという。また、彼らは身体症状の進行によって知能低下が生ずるのではないことも確認した。

5)GMDS (Griffiths Mental Developmental Scale)

Smith, Sibert et al. (1990) は、平均 3.4±1.59 歳 (0.83~6.67 歳) の DMD33 例を対象に、GMDS 発達尺度などを用いて検討した。それによると、DMD 児は、同年齢の健常児に比べ、とくに移動および言語領域で顕著な遅れを示していた。移動の発達指数 (developmental quotient, DQ) は年齢とともに低下していったが、他領域の DQ は低下しなかった。しかも、これらは、母親の知能や社会階層とは関連がなかったとしている。

6)K-ABC (Kaufman Assessment Battery for Children)

Wechsler 式検査での、算数、数唱、符号問題の成績が悪いとする知見 (河野・片山他, 1976a; 三宅・三宅他, 1981 など) や短期記憶能力の低下がみられるという知見 (Whelan, 1987) の発展として、小野・藤田 (1990, 1992a・b, 1993, 1994) は、継次処理能力と同時処理能力という観点から検討を進めている。継次処理能力は数唱のように情報を逐次的に処理する能力であり、同時処理能力は情報を概観可能な全体に統合し処理する能力である。彼らは、日本版 K-ABC (Kaufman & Kaufman, 1983) の標準化実験版のうち、手の運動 (hand

movement), 数唱 (number recall), 語の配列 (word order) (以上, 継次処理能力尺度), 絵の統合 (gestalt closure), 模様構成 (triangles), 位置さがし (matrix analogy) (以上, 同時処理能力尺度) の各下位検査を実施したところ, 継次処理能力尺度において DMD は健常児より成績が劣っており, DMD の知能低下においては, 彼らの継次処理能力の障害が主たる要因であるとしている。

7) 学力検査

日常生活指導経験からは, DMD 児では年齢や知能から推測されるレベルに比べ, 学力が低いことが感じられているため, 松岡・杉山他 (1987) は, DMD の学力について検討を行った。彼らは, 国立療養所に併設されている養護学校で, 授業で使用される教科書の学年を指標として教育内容を調査し, また, 計算力テスト, 知能検査, および「中学校診断式学力検査 (国語・数学)」を実施した。

教科書については, 全体的に在籍する学年よりも低い学年のものをを用いる傾向が強く, IQ90 以上の群でも約 40% に昇り, さらに IQ90 未満の群では在籍学年との差が大きくなるとともに, 教科書以外の教材を使う率が高くなっていた。また, 中学では中学校の教科書を使用する割合が高くなっており, 中学生では小学校段階の内容を終えずに中学校段階の内容に移ってしまうことが多いと考えられた。

計算力テストでは, ほとんどのケースで小学校 3 年生レベルを越えない結果であった。学力検査成績も全体に低く, 平均偏差値は 39.8 (5 段階評定で 2 に相当) であり, もっとも成績のよかったケースでも偏差値 51 と平均レベルに留まっていた。知能と学力の関係を検討すると, かなりの学業不振に相当する結果であった。ある程度の知能水準をもつ者ではその能力によって処理できるような具体的・日常的内容については比較的よい成績を収めるが, 抽象度の高いものや非日常的な積み重ね (練習) を要するものについては, 知能水準にかかわらず落ち込んでいた。

飯田・野尻他 (1991) も, 算数学力という観点から同様の報告をしている。

第 3 節 検査法以外の実験的・行動的研究

ここでは, 標準化された検査によらない実験的・行動的方法による DMD の知的特性研究についてみる。

1. 系列予言法

Anderson, Routh et al. (1988) は、絵画刺激を用いて系列予言法により記憶における系列位置効果を検討した。DMD では、後半 4 刺激の記憶は健常者と変わりなかったものの、前半 4 刺激については健常群より有意に劣っていた。その結果、全体の記憶量は同年齢健常群より有意に低くなっていた。彼らは、後半 4 刺激での記憶量の小ささは、課題への持続的な注意が保持できないためとしているが、この現象は、学習心理学的には初頭効果に影響が出ていることを意味しており、彼らの解釈とは別に逆向抑制の働きとしても理解できる。

2. カタカナ逆唱法

運動的要因の関与を排除し、DMD の身体的ハンディキャップが影響しない方法として、河野 (1984) は「カタカナ逆唱法」(第 1 部第 2 章第 2 節 2.3) 参照) により検討し、DMD では作業量は加齢にともない増加するものの、健常対照者に比べ有意に少ないという結果を得た。

3. 知覚-運動協応

知能を直接問題としているのではないが、中枢神経機能に関わる研究もされている。深津・中藤他 (1982) および深津・中藤他 (1983) は、中枢神経機能を推測する目的で鏡映描写課題や回転板追跡課題を用いて検討したが、基本的には DMD と健常者の差異はないとした。ただし、DMD 患児の中には鏡映描写課題でトレースができないものがいたことが注目される。

4. 動的家族画 (Kinetic Family Drawing, KFD)

河野・片山他 (1976b) は、描画能力という観点から検討した。彼らは KFD の手法を用いて、家族で何かをしているところの絵を描かせた。それらの絵を経験 10 年以上の美術教師に、(1) KFD から推定される年齢、(2) その根拠、および(3) 絵の特徴について評定を求めた。その結果、DMD 児の描画能力は 7~8 歳レベルに停滞していると評定された。とくに、物の描写に比べ、人物の描写が稚拙であると指摘されたことが注目された。これは、後にボディ・イメージの研究に発展した。

第 4 節 知的特性と関連要因

本節では、DMD の知的特性と関連諸要因との関係について、これまでの研究からまとめる。

1. 年齢要因

年齢とIQとの関係を見ると、すでに低年齢患児において平均IQが低いことが明かであった。例えば、河野・片山他(1976a)は、5歳から15歳を対象としているが、5~7・8歳のところすでに平均IQは70~80台であり、しかも加齢にともなう変化は認められなかった。

また、河野・片山他(1976a)はWISC下位検査粗点の発達的变化を日本版WISC標準化対象群と比較した。全体的にみて、DMDでは、言語性検査の粗点は、すべて評価点10の値には達しないものの、加齢にともない標準化対象群とほぼ平行して上昇していた。一方、動作性検査でも加齢にともなう発達的变化がみられ、中には粗点平均が評価点10に相当する値を越える項目もあった(積木模様、組合せ、迷路)ことが注目される。

WISCで測定される年齢よりさらに低年齢のDMDについては、本章第2節2.5)で触れたように、Smith, Sibert et al. (1990)が、発達検査により移動と言語領域での遅滞を報告しており、発達早期にすでに知的能力の低下が認められるものと考えられる。

2. 入院期間要因

専門病床を用意してDMDのホスピタル・ケアを実施しているのはわが国のみであるので、長期入院とIQとの関連については、わが国の報告に限られる。河野・片山他(1976a)によれば、例数の多い5年までの範囲では長期入院によるIQ逡減はなかったとしている(しかし、彼らのデータを子細にみると、入院の長期化にともない平均IQは若干逡減する傾向にあるとも考えられる。第2部第1章第4節参照)。

後述の運動障害の場合と同様に、入院期間の非常に短い患児(例えば1年未満の入院)の場合においても平均IQは低く(河野・片山他, 1976a)、DMDのIQ低下は、基本的には長期入院による二次的なものとは考えにくい。

しかしながら、ケースによっては10年を越える入院生活を送る場合もあるので、長期入院の影響については十分検討しなければならない。

3. 心理・社会的要因

DMDの知能低下の原因として情緒的要因が考えられていたが(Morrow & Cohen, 1954), Allen & Rodgin (1960)やFlorek & Karolak (1977)は情緒的要因は知的機能に抑制効果をもちうるが、知能低下は、基本的には二次的要因では説明できないと結論した。Karagan & Zellweger (1978), Kozicka, Prot et al. (1971), Marsh & Munsat (1974)あるいはProsser, Murphy et al.

(1969) も同様の見解を示している。

DMD の知能低下は比較的早期に現れると考えられるが、幼少期の運動障害は軽度で環境を探索する能力はそれほど制限されないものである。教育の機会も、普通学校あるいは養護学校によって保証されており、運動障害という理由のみによって教育的ハンディキャップがもたらされることはない。したがって、情緒的要因や環境要因で DMD の知能低下を説明することは困難であると考えられる。

DMD における社会経済的階層と IQ との関連については、健常集団におけるのと同様の現象、すなわち低所得階層で相対的に IQ が低くなるという現象が認められる以外には、DMD に特徴的な相関はないことが明らかにされている (Cohen, Molnar et al., 1968; Florek & Karolak, 1977; Prosser, Murphy et al., 1969; Worden & Vignos, 1962; Zellweger & Hanson, 1967)。

4. 運動障害要因

運動障害と IQ との関連についても、障害の軽い段階ですでに平均 IQ の低下がみられており (河野・片山他, 1976a), 基本的には運動障害によって二次的に知能低下が生じているとは考えられない。この見解は、運動障害の影響を受けない検査である CMMS を用いても DMD 児は健常児より低得点であったという報告 (服部・小畑他, 1986) からも裏付けられる。

しかしながら、症状が進行し、運動障害がさらに進んだ場合に知能にどのような影響が現れるかについては、一致した見解が得られていない。

Florek & Karolak (1977) および Marsh & Munsat (1974) の WISC による研究では、障害進行にともない IQ が逡減することが報告されている。

一方では、障害の程度と IQ には関連がないというデータを示している研究も多い (Prosser, Murphy et al., 1969; Worden & Vignos, 1962; Zellweger & Hanson, 1976; Zellweger & Niedermeyer, 1965)。これらの研究では、統計的有意差がない、対象とした症例数が少ないなどいくつかの問題点が考えられるが、用いられた検査が WISC がほとんどであるため対象者の年齢が 16 歳未満に限られていること、あるいは運動障害とはいっても主に移動能力・姿勢保持能力との関連を扱っていることの影響が大きいと考えられる。すなわち、DMD では 16 歳以降も運動障害は進行するので、WAIS が適用される 16 歳以上の障害がいつそう進行した DMD も対象として検討すること、また、Wechsler 式知能検査の動作性課題は主に上肢を用いて反応する課題から構成されているので、上肢機能障害の影響についても検討することが必要である。

5. 遺伝的要因

DMDの知能低下に遺伝的要因の関与を示唆する報告が多くみられる。

血縁関係にあるもの(両親, 兄弟, おじ・おば, いとこ, など)を調べた研究によると, DMDを発症したものに比べ, 発症していない同胞・血縁者では平均IQが高く, しかも正常範囲にあることが一致して報告されている(Cohen, Molnar et al., 1968; Kozicka, Prot et al., 1971; Prosser, Murphy et al., 1969; Worden & Vignos, 1962)。

さらに, 兄弟ともDMDを発症したケースでは, 患者のIQレベルはよく一致するという報告がある。Kozicka, Prot et al. (1971)は, 14家族中11家族で兄弟間のIQの差は1SD(15)以内であり, 残りの3家族でのそれも1~2SD以内であったと報告している。

これらの報告はDMDの知能低下における遺伝的要因の関与を示唆するものである。

すでに述べたように, DMD遺伝子の存在が明らかにされたことを受け, 遺伝子異常と知能低下との関連を探る研究も試みられている。一部の研究者は, X染色体短腕上の特定の領域(exon52領域)がDMDにおける知能低下に関連する可能性を指摘しているものの(Rapaport, Passos-Bueno et al., 1991), これまでのところ両者の間に一定の関連を認めない研究がほとんどである。例えば, 青柳・山川(1992)は, 遺伝子欠失・重複の有無とIQとの関連を検討したが, 一定の傾向は認めなかった。また, Al-Qudah, Kobayashi et al. (1990)も, DNA欠損とIQとの関連を検討したが, 明確な関連を見出していない。Lindlof, Kaariainen et al. (1988)あるいはTracy, Scott et al. (1995)もDNA欠損の範囲や部位と知能レベルの間には明らかな相関はないとしている。

以上のように, DMDの知能低下においては, 遺伝的要因の関与が考えられているものの, 遺伝子異常と知能低下との直接的関連は, これまでのところ明らかでない。

6. 脳病理的要因

Rosman & Kakulas (1966)は, PMD10例の死後の剖検記録から6例に何らかの脳の発達異常が発見され, そのうち3例はDMDであったとしている。さらに, Rosman (1970)は, DMD10例を検討し, 高度知能低下を示すケースで皮質層構造の異常を指摘している。ところが, Dubowitz & Crome (1969)は, 21例のDMDを前方視的に研究し, 中枢神経系は巨視的には正常で, 構造的にも異常はなく, Rosman & Kakulas (1966)の知見は確認できなかったとしている。また, 彼らは, 仮に脳にいくらかの変化があったケースでも, それらは知的機能や筋症状とは関連がなかったとしている。その後, Jagadha & Becker (1988)は, DMDの中枢神経系には巨視的にも, 微視的にも異常はな

いと報告した。さらに, Al-Qudah, Kobayashi et al. (1990) は, DMD の頭部 MRI を検索したが, やはり一定異常所見を認めなかった。

このように, これまでのところ, 脳病理学的には知能低下に関連する一定の異常所見は発見されていない。

なお, Tracy, Scott et al. (1995) は, MRI 所見と遺伝子欠失との関連を探ったが所見は認められなかったという。

7. 脳内物質

最近, 中枢神経系にもジストロフィンが存在することが知られ(脳型ジストロフィン), 脳型ジストロフィンと DMD の知能低下との関連性が注目されている。しかしながら, 脳型ジストロフィンは, 正常脳ではシナプス後膜に局在することが確認されてきているものの, その中枢神経系における機能については解明されておらず, シナプスレベルでのジストロフィン変化が DMD の知能低下の基礎となる可能性が指摘されているに留まっている (Lidov, Beyrs et al., 1990)。

8. 解剖学的要因

Appleton, Bushby et al. (1991) は, DMD の頭囲が健常対照者に比べて大きいことに着目し, IQ との関連性を検討した。しかしながら, 知能低下は認められたものの, IQ と頭囲との相関は認められなかったと報告している。

また, 本家・佐野他 (1993) は, 知能低下と身体発育との関連について検討した結果, 低 IQ のケースで低身長がみられるという関連性を報告している。彼らは, DMD における低 IQ と低身長は中枢神経障害からの合併症ではないかと示唆しているが, そのメカニズムについては触れていない。

9. 神経生理的要因

DMD では脳波異常が健常群に比べ高率に起こることが知られている (荒木・斎田他, 1985; 荒木・斎田他, 1986; Florek & Karolak, 1977; Kozicka, Prot et al., 1971; 朝長・室他, 1967; Zellweger & Niedermeyer, 1965)。脳波異常を示したケースの比率は, 報告により多少違いがあるが, 例えば荒木・斎田他 (1986) によれば, DMD の 22% に脳波異常がみられ, そのうち, 主な異常は低振幅・徐波傾向である。しかし, 脳波異常と知能低下との間には一定の関連は認められていない (Florek & Karolak, 1977; 荒木・斎田他, 1986)。

脳のコンピュータ断層写真 (CT) 所見にも, 13% において皮質萎縮や脳室拡大などの異常が認められるという報告もあるが (荒木・斎田他, 1986), 神経病理学的にはやはり一定の異常は確認されていない。また, IQ 低下と CT の異

常所見との間には、関連するという報告 (Yoshioka, Okuno et al., 1980) とそれを否定する報告 (福山・大沢他, 1981) とがあり、両者の間には必ずしも一義的な対応関係は認められていない。

筋肉崩壊の指標となる CK 値などの血清酵素と IQ との関連をみた研究もあるが、他の神経生理的要因と同様に、やはり両者の関連は見出されていない (Worden & Vignos, 1962)。

論者も事象関連電位 (Event Related Potential, ERP) と IQ との関連の分析を試みた (小笠原・野尻他, 1987)。DMD 男子 21 例 (年齢 15~25 歳, 平均 19.4 ± 3.1 歳; IQ43~96, 平均 74.0 ± 15.8) を対象とし、健常大学生 10 例 (年齢 19~22 歳, 平均 20.6 ± 1.0 歳) と比較した。聴覚刺激による odd ball 課題を用い、10-20 法による Cz, Pz 誘導で、40 回加算を行い ERP を測定した。知的機能の指標とされる P300 成分の潜時 (Cz 誘導) は、DMD 群で平均 364.6 ± 32.4 msec で、健常群の 359.2 ± 18.3 msec と有意差は認められなかった。他の ERP 各成分においても、DMD 群と対照群との間に有意差は認められず、また、P300 潜時と FIQ の間には、 $r = .079$ と相関は認めなかった。

P300 潜時は、知能障害を伴うパーキンソン病、ハンチントン舞踏病などの症例で健常者に比べ有意に延長することが知られているが (Hansch, Syndulko et al., 1982; Homberg, Hefter et al., 1986; 木村・大沼他, 1987; 山田・古本他, 1986)、今回の結果では DMD は健常者との間に有意差は認められなかった。また、パーキンソン病では、P300 潜時と IQ の間に負の相関があることが報告されているが (木村・大沼他, 1987)、DMD ではそうした傾向はみられなかった。

10. 他疾患との比較

DMD の知能は種々の身体性あるいは慢性疾患と比較されている。Worden & Vignos (1962) は糖尿病と、また、Florek & Karolak (1977)、Kozicka, Prot et al. (1971) および Worden & Vignos (1962) は SPMA と比較しているが、これらの疾患ではいずれも平均 IQ は正常範囲にあった。とくに、DMD と類似の臨床症状を示し、運動機能障害の程度も類似している SPMA では IQ 低下が認められないので、DMD の IQ 低下は運動機能障害や病気を発症したことにより二次的に生じたものであるとは考えにくい知見である。

第 5 節 知能低下についての諸見解

1960 年以前には、DMD の知能低下は教育機会の少なさや社会的経験の乏し

さなどの要因による二次的なものであると考えられていた (Morrow & Cohen, 1954) . この見解は、その後の研究の進展によって否定されつつあるが、なお情緒的要因を重視する立場もある (Mearig, 1979; 習田, 1975a) . 習田 (1975a) は、「喪失体験の連鎖」という概念で DMD の知能低下を説明している。彼は、自我の成熟過程における「身体性」の重要性を指摘し、筋力低下・筋萎縮の進行はこの身体性の喪失過程であるとする。このような「喪失体験の連鎖」が人間的行動の重要な要素である「目的志向性」を奪ってしまい、知的態度の放棄によって適応しようとすると考えた。この見解は、一つの観点としては評価できるが、実証困難な仮説と言わざるを得ない。

Mearig (1979) は、幼少時の運動障害による情動的平衡状態の喪失、思春期での身体に対する本質的なコントロールの喪失、環境への手によるコントロールの欠如、あるいは早期の死の意識などのような心理力動的な要因を重視すべきだと主張し、それらの要因による知能低下の可能性を排除した上で一次説の妥当性が確認できるとしている。

しかしながら、低年齢の患児や運動障害が軽度の症例、入院期間の短いケースにおいても知能低下がみられること、ともに DMD を発症した兄弟間では IQ の差が小さいこと、さらには DMD を発症していない血縁者では知能低下がみられないことなどの事実は、DMD の知能低下は環境や運動障害により二次的に生じるとする二次説では十分に説明されず、近年では、本症における知能低下は、遺伝的に規定された中枢神経系の障害によって生じるとする一次説が主流となっている (Allen & Rodgin, 1960; 坂東・川井他, 1987; Cohen, Molnar et al., 1968; Florek & Karolek, 1977; Karagan, 1979; Karagan & Zellweger, 1978; Kozicka, Prot et al., 1971; Marsh & Munsat, 1974; 小野・藤田, 1992a; Zellweger & Niedermeyer, 1965) .

第6節 知的特性に関する過去の知見のまとめ

1. DMD の知能の実態

多数例を集約した結果の統計的分析によると、平均 IQ は 80 台にあると考えられ、正常集団よりほぼ 1SD 低く、分布も低 IQ 側に偏っていた。

VIQ と PIQ の discrepancy については、VIQ の方が有意に低く、DMD の知能低下は本質的には言語性のものと考えられていた。また、下位検査プロフィールの分析からは、DMD では算数、数唱、符号の各問題で成績が低かった。

年齢の低いケース、運動障害の軽い患児あるいは入院期間の短い症例においてすでに IQ が低下しており、運動障害や長期入院の要因では説明が困難な結果

が得られている。運動障害要因については、DMD ではその影響のない検査を用いても成績が低かったことによっても関与が否定されよう。

2. 知能低下の原因

DMD の知能低下は、運動障害、長期入院あるいは心理・社会的要因などによって二次的に生じたとする二次説では説明が困難であると考えられた。また、血縁者の知能の分析からは、遺伝的要因が関与していることが推察された。したがって、DMD の知能低下は、遺伝的背景をもつ一次的なものであると考えられる（一次説）。しかしながら、これまで脳の病理解剖所見、脳波、CT 所見などと知能低下との一義的な関連は認められず、「一次説」を直接証明する知見は得られていない。

3. 従来の研究の問題点

さて、本章でみてきたように、これまで DMD の知的特性に関しては、多くの研究報告があった。しかしながら、それらを概観してみると、以下のような不十分な点を指摘することができる。DMD の知的特性研究の進展のためには、これらの点についてさらに検討することが必要である。

第一に、従来論議は、主に 16 歳未満の DMD 患児についての研究成果に基づいてなされていることである。すでに述べたとおり、DMD は進行性の疾患であり、生命予後は最近では平均で 20 歳を越えてきている。それにも関わらず、比較的若年の患児・者のみを対象として検討を行うだけでは不十分である。16 歳以上のさらに症状の進行したケースについても検討することが必要である。

第二に、知的特性の検討が、ほとんどの研究において IQ の観点からのみなされており、知能構造という観点からは、わずかに VIQ と PIQ の discrepancy についての検討がなされているのみである。知能検査の下位検査プロフィールや因子構造についての研究は極めて少ない状況である。DMD への療育的関わりを考える上でも、また IQ 低下の原因を探るためにも、DMD の知的特性を構造の面から詳細に把握することが必要である。

第三に、これまでの知的特性研究は、ほとんどが標準化された知能検査を用いて行われていることである。確かに知能検査は知的特性を把握する上で有力な手段であり、この方法により多くの知見が得られてきた。しかしながら、こうした単一の方法だけでなく、異なる方法にもとづく検討を加え、これまでに得られた知見と照合していくことにも十分価値がある。

第四に、知的特性そのものの検討は盛んになされてきているが、それに基づいた療育指導の具体的方法についてはほとんど検討されていないことである。諸外国では、わが国のように、専門病床を設けて入院ケアを行っていないとい

う状況にもよるものと思われるが、それにしてもこうした側面の検討は不十分である。わずかに、杉田（1987）による視知覚能力の発達促進プログラムおよび小野（1997）による単語の指導案があるのみである。知的特性の把握に留まらず、具体的な療育プログラムの開発に向けた努力が必要である。

4. DMDの知能水準と精神発達遅滞概念との関連

これまでDMDのIQ低下を、精神発達遅滞を示す“mental retardation”，あるいは“mental deficiency”などの用語（以下、MR）によって表現している論文が多くみられる。しかしながら、IQ75未満をMRとしたものや80未満をMRとして扱っているものさえもあり、その定義は一貫していないという問題点が指摘できる。

MRの定義については、アメリカ精神遅滞学会（American Association on Mental Retardation, AAMR）による定義が今日広く受け入れられている（Grossman, 1983）。それによると、知的機能については標準化された知能検査で平均より2SD以下もしくはIQ70以下をさすものである。IQレベルに加えて、「適応行動」の欠如および発達期（18歳未満）での出現を条件としているが、ここでは議論を単純化するために、IQ値のみに限定して考えることにする。

AAMRの定義に基づきDMDでMRの範疇に入る（IQ70未満の）患者の比率を、IQの分布についてのデータが示してある報告から算出すると、Dague（1972）では22.2%、河野・片山他（1976a）では21.2%、Prosser, Murphy et al.（1969）では21%、Worden & Vignos（1962）では23.6%となり、概ね20%強のDMD患児・者が、IQからみた場合にMRの範囲に入ることになる。IQは正規分布すると考えられているので、それによれば、正常集団でIQ70未満となるのは2.27%であり（伊藤，1981），DMD集団の場合MRの出現頻度は、正常集団に比べるとかなり高い。

しかしながら、このことは、いわゆる境界線級以上のケースが70%を越えることも示している。また、平均IQは80台にあり、さらに、正常もしくはそれ以上のIQを示すケースも存在している。そこで、これらの理由により、個々のケースは別として、DMDの知能を集団の統計的特性からみてMRと表現することは適当ではないと考えられる。正確に言うならば、IQからみた場合、DMDではMRに該当するケースの頻度が正常集団より多いということになる。平均IQが正常よりも低くなっていることから、本論文では、DMDの知的水準を「IQ低下」または「知能低下」と表現する。また、入院期間の長期化や運動障害の進行などの関連要因にともなって平均IQが次第により低くなる現象は、IQの「逡減」と区別して表現する。

第4章 本研究の位置づけ

前章まで DMD の知的特性研究の意義、および DMD の知的特性研究の動向についてみてきた。本研究では、DMD の知的特性について組織的に検討することを目的としているが、ここで本研究が DMD の知的特性研究にどのように位置づけられるかを述べる。

DMD の知的特性研究にあたっては、まず初めに DMD の知的特性を現象面から整理することが出発点となる。DMD の知的特性の実態を把握するためには、DMD のライフ・スパンのなるべく長い年齢範囲にわたっての検討が必要である。ところが、前章で述べたように、これまでの研究のほとんどは 16 歳未満の患児を対象として、IQ 低下がみられることを報告していた。最近では、DMD の生命予後は平均で 20 歳を越えつつあるが、年齢が進むにつれ、運動機能障害も進行するので、これまでの研究よりさらに年齢の高い患者を対象に加えて検討する必要がある。

そこで、本研究では、これまで主に対象となっていた低年齢の患児に加え、16 歳以上の DMD 患者も対象として検討を行う。これにより、運動機能障害が軽い段階からかなり進行した段階までの DMD の知的特性が明らかにされる。

本研究では、Wechsler 式知能検査を用いて検討する。FIQ、VIQ および PIQ に加え、下位検査評価点についても検討を行うことにより、DMD の知的特性の特徴を多面的に明らかにできると考えるからである。また、年齢、運動機能障害度および入院期間などの要因と IQ との関連に検討を加えることにより、運動機能障害や入院などの環境条件が DMD の知的特性に及ぼす影響を明らかにする。

さらに、他病型 PMD 患者や DMD に類似した神経筋疾患患者の知的特性と比較し、DMD に特徴的な知的特性を把握する試みを行う。ここでは、主として IQ の比較を試みるが、他病型 PMD や類似疾患患者の知的特性との比較検討は、DMD のそれを理解するための背景情報として位置づけられる。

DMD の知的特性をその構造面からも検討する。ここでは、因子分析法を使用して、知能検査結果の分析を行う。因子分析法は、多変量解析の一つの手法であり、潜在的構造の分析に有用であるにもかかわらず、これまでの DMD の知的特性研究においては、ほとんど用いられてこなかった。幸いにして、Wechsler 式知能検査を多数例について施行したので、標準化対象者のデータに基づく分析結果と比較することにより、DMD の知能構造の特徴を明らかにする。

ところで、知的特性は知能検査によって測定されるものに限られない。広く知的特性に含まれる内容の検討も意義がある。また、測定方法も検査法に限定

するのでなく、実験的方法を併用することによってより明確な結論が得られるものである。そこで、第三には、知的能力の重要な基礎をなすと考えられる記憶機能について、実験的手法による検討を試みる。比較対照群には、健常者および同一治療機関に入院中の SPMA 患者を選んだ。既に述べたように、SPMA 患者は、DMD と類似の身体症状を示すものである。

DMD の IQ 低下には遺伝的要因の関与が指摘されているので、兄弟とも DMD を発症したケースにおける IQ の相関や差異を検討する。心理特性の遺伝的研究には「双生児法」が用いられるが、全国調査を行っても DMD 双生児のケースは 2 組（いずれも一卵性）しか存在しなかったため、次善の策として兄弟とも DMD を発症したケースを対象に IQ の類似性について検討する。

以上のように、DMD の知的特性を、1) 知能水準、2) 知能構造、3) 記憶機能の 3 点に焦点を当てて分析する。これらの分析を通じて DMD の知的特性を現象と構造の両面から把握することによって、従来から指摘されている IQ 低下を確認するとともに、IQ 低下の原因について考察できるものと思われる。さらに、これらの知見を踏まえて、彼らに固有の特性に応じた療育方法の基礎について考察する。