

特別支援学校に在籍する遺伝性疾患の子どもたち — 在籍児童生徒数および文献数調査から —

Children with genetic disease in special educational schools: Research on the number of enrollment of students and science articles in Japanese

加藤 美 朗* 嶋 崎 まゆみ**
KATO Yoshiro SHIMAZAKI Mayumi

近年, 知的障害との関連性の高い遺伝性疾患への関心が高まり, それぞれの症候群に特徴的な行動 (行動表現型) の特定と, 行動特性に基づく介入研究が主に海外において行われている. 本研究の目的は, わが国の特別支援学校に在籍する遺伝性疾患のある児童生徒の在籍者数と, 行動特性や介入に関する日本語の文献数を明らかにし, 今後の支援や研究への示唆を得ることにある. 結果は, ダウン症候群が各校に約10名, レット症候群やブラダー・ウィリー症候群をはじめとするいくつかの症候群の児童生徒がおよそ2校に1名以上の割合で在籍している反面, 行動特性や介入に関する文献は, いくつかの症候群に限られ件数もわずかであった. 今後は, 発生率の低い症候群について行動特性や介入例の海外の文献を紹介していくことで, 障害特性に基づく支援に有用な情報を提供していく必要がある.

キーワード: 遺伝性疾患, 特別支援学校, 障害特性, 行動表現型

問題と目的

欧米の国々では, 1990年前後から遺伝性疾患 (genetic disease) への関心が著しく高まり, 遺伝学の分野のみならず, 精神病理学的症状や不適応行動, 神経生物学, 神経画像, 発達特性 (言語, 認知, 適応機能を含む) に関する研究が行われている. 遺伝性疾患には知的障害との関連性の高いものが1,000以上あり, 行動問題の発現が特徴とされるものがあることから, 症候群ごとで生じやすい行動パターンの特定と, その要因あるいは発達に関する研究が, 行動表現型という用語を用いて行われている (McElwee, & Bernard, 2002).

行動表現型とは, それぞれの遺伝性疾患の行動発達において生物学的な要因を際立たせるような疾患ごとに特有な行動で (Flint, 1998; Nyhan, 1972), 特定の症候群の人々が, その症候群を有しない人々と比較して高い確率で現わす行動レパートリーや発達に伴う続発症状である (Dykens, 1995). 例えば, レット症候群の手もみ, ブラダー・ウィリー症候群の過食, アンジェルマン症候群の笑い発作, 脆弱性 X 症候群の視線回避が挙げられる (McElwee & Bernald, 2002). このような行動表現型の特定は, それぞれの症候群の理解と早期介入, 特性に応じた治療や遺伝カウンセリングの効果を高めるうえで重要であり (Moldavsky & Lerman-Sagie, 2001), それぞれの症候群の発達経過の予測とそれに応じた介入を可能とする (Hodapp & Dykens, 2001; Moldavsky & Lerman-Sagie, 2001).

その一方で, 遺伝性疾患の発生率は, いくつかの症候群を除いて10,000人に1人以下であり, わが国の難病・希少疾患対策における希少性の規定が発生率10,000人に4人以下であることから (児玉・富田, 2011), ほとん

どが希少疾患に数えられる. いずれも知的障害を伴うことから, 特別支援学校または小中学校の特別支援学級で教育を受ける機会が多いと思われるが, 希少疾患であるがゆえに, 障害特性が十分には理解されずに教員が対応に苦慮する例も少なくない (加藤・嶋崎・松見, 2012). また, 症候群によっては乳幼児期に診断の機会を得られないことや, 診断を得ても養育に必要な情報が得られにくいことにより, 保護者も養育に苦慮することが多い (加藤ら, 2012). 同じ症候群の子どもを持つ保護者が「親の会」を作って情報を共有し, 啓発活動などを行っているが, 保護者の悩みの中には, 学校の教師に子どもの障害特性を理解してもらえないことや, 家庭と学校との連携の難しさが訴えられている (加藤・堤, 2011).

文部科学省は, 2013年に合理的配慮のあり方に関するワーキンググループの報告書を公開し, その冒頭部分で障害特性に基づく配慮や支援が重要であることを強調している. 欧米の国々においても, 1980年代までは, 遺伝性疾患の多くは重度の知的障害と一括りにされ, 障害特性に基づく教育や支援は十分には行われていなかった. しかし, 1990年代では1980年代と比べていくつかの遺伝性疾患を対象とした英文の学術論文数はそれぞれ3~14倍と飛躍的に増えている (Hodapp & Dykens, 2001). 2000年代以降もその傾向はさらに続き, Dykens & Hodapp (2007) によれば, 2004~2005年に発表された文献数は10年前よりも著しく増加しており, ダウン症候群で28,737件, ウィリアムズ症候群473件, 脆弱性 X 症候群412件, ブラダー・ウィリー症候群351件, レット症候群265件, アンジェルマン症候群221件であった. なお, 件数の著しく多いダウン症候群は表中に示していない.

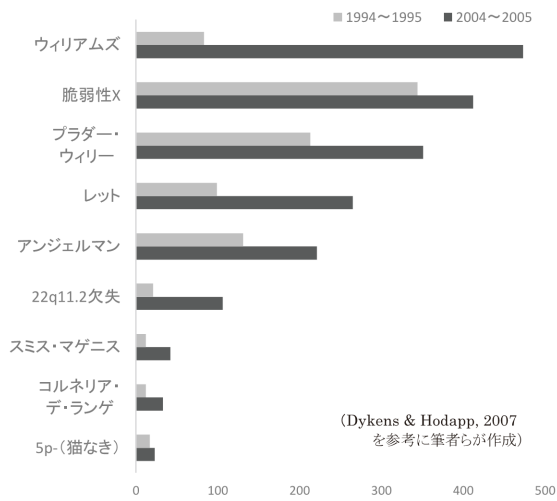


Figure 1 1994-1995年と2004-2005年発行された学術論文数

以上のことから本研究では、わが国の遺伝性疾患のある子どもの状況を明らかにすることを目的に特別支援学校に在籍する在籍者数の調査を行うとともに、日本語で発表された遺伝性疾患に関する先行研究の文献数および研究内容の傾向を明らかにしたうえで、今後の研究や支援のあり方について検討を行う。

調査1 特別支援学校における遺伝性疾患の在籍状況

(1) 方法

在籍する児童生徒の疾患名ごとの人数を記入する調査用紙を作成し、2013年度に、2府県の特別支援学校18校に文書または口頭で調査の説明と依頼を行い、郵送により回答を得た。18校の内訳は、知的障害対象校が9校、

肢体不自由対象校が3校、知的障害と肢体不自由の併置校が5校、知的障害と病弱の併置校が1校であった。

調査用紙には、最初に調査を行った知肢併置特別支援学校1校の在籍児童生徒の障害および疾患名と、知的障害との関連性の高い遺伝性疾患のマネジメントに関する文献(Cassidy & Allanson, 2010)を参考に、知的障害や肢体不自由の原因疾患となるものを中心に44疾患を列挙し、また、「その他」の自由記述欄を設けた。44疾患中、遺伝性疾患に該当するものは16疾患、その内特に知的障害と関連の深い疾患は12疾患であった。

本研究は第一筆者の所属する大学の研究倫理委員会の承認を受けていた。

(2) 結果

本稿では、疾患を知的障害と関連の深い遺伝性疾患に絞り、調査用紙中の12疾患から在籍者数が0であった1疾患(脆弱性X症候群)を除き、自由記述欄に複数記述された10疾患を加えた21疾患について、在籍者数の多かった順にTable 1に示した。Table 1には、各症候群の病因と発症率、および知的障害レベルを文献に基づいて記した。

Table 1に示したように、ダウン症候群が196名で最も多く、続いてレット症候群18名、プラダー・ウィリー症候群13名、ソトス症候群11名、アンジェルマン症候群10名、コーネリア・デ・ランゲ症候群9名、22q11.2欠失症候群と結節性硬化症がそれぞれ8名といった順であった。表中には記していないが脆弱性X症候群は0名であった。これら以外にも、1番染色体異常症候群、9q34欠失症候群、15番トリソミー、コフィン・シリス症候群、ジュベール症候群、22番トリソミー、4p-症候群、チャー

Table 1 特別支援学校に在籍する疾患別人数と各症候群の病因及び発症率

疾患・症候群名	校種別人数			計	知的障害レベル	各疾患の主たる病因/遺伝子座	発症率	文献
	肢体 (3校)	併置† (6校)	知的 (9校)					
ダウン症候群	4	42	152	198	軽度~中度	21トリソミー	1/700	Hunter, 2010
レット症候群(古典的)	11	4	1	16	重度~最重度	Xq28	1/10,000	Smeets & Schrandner-Stumpel, 2010
プラダー・ウィリー症候群	2	2	9	13	境界~中度	15q11-13	1/10,000~15,000	Cassidy & McCandless, 2010
ソトス症候群	2	3	6	11	標準~重度	5q35	1/15,000	Cole, 2010
アンジェルマン症候群	4	3	3	10	重度~最重度	15q11-13	1/12,000~20,000	Williams & Dagli, 2010
コーネリア・デ・ランゲ症候群	3	3	3	9	中度~重度	5p13, Xp11.2他	1/10,000~20,000	Fitzpatrick & Kline, 2010
22q11.2欠失症候群(デ・ジョージ症候群)	3	3	2	8	標準~重度	22q11.2	1/4,000	McDonald-McGinn et al, 2010*
結節性硬化症	2	2	4	8	境界~最重度	9q34, 16p13.3他	1/14,500~27,000	Northrup, Gambello, & Au, 2010
ウィリアムズ症候群	1	6	7	14	境界~重度	7p11.23	1/10,000	Morris, 2010
5p-(猫なき症候群)	1	1	2	4	中度~重度	5p15	1/20,000~45,000	Moss et al., 2009**
ターナー症候群		1	3	4	標準~軽度	45,X他	1/2,000	Davenport, 2010
歌舞伎(メーキャップ)症候群	1	1	2	4	軽度~中度	8p22-23.1	1/32,000	Dugan & Hudgins, 2010
ルビンシュタイン・デビ症候群	1	1	2	4	境界~重度	16p13.3	< 1/100,000	Hennekam, 2010
レックリングハウゼン病(NF1)		2	1	3	標準~軽度	17q11.2	1/3,000	Viskochil, 2010
18番トリソミー(エドワーズ症候群)	1	1	1	3	重度~最重度	18トリソミー	1/3,600~8,500	Carey, 2010
13番トリソミー(パトゥー症候群)	2			2	重度~最重度	13トリソミー	1/20,000~29,000	Carey, 2010
スミス・マゲニス症候群		2		2	境界~最重度	17p11.2	1/15,000	Smith & Gropman, 2010
コフィン・ローリー症候群		1	1	2	境界~重度	Xp22.2-22.1	1/40,000~50,000	Hunter, 2010
クラインフェルター症候群	1	1		2	標準(学習障害)	47,XXY他	1/426~1,000	Visootsak et al., 2010***
ヌーナン症候群			2	2	標準~軽度	12q他	1/1,000~2,500	Allanson, 2010
ロウ症候群	1	1		2	標準~最重度	Xq25-26	1/20,000	Moss et al., 2009**

*McDonald-McGinn, Kohut, & Zackai, 2010 **Moss, Oliver, Arron, Burbidge, & Berg, 2009 ***Visootsak, Graham, Samango-Sprouse, Swerdloff, & Simpson, 2010 †併置校の内訳は知肢併置が5校、知病併置が1校である。

ジ症候群, パリスタ・キリアン症候群, ピエール・ロビン症候群, ヒルシュプリング病, ベックウィズヴィーダマン症候群, ベリツェウスメリンバッハ症候群, ヤコブセン症候群, ラッセルシルバー症候群, レオパード症候群, レッシュ・ナイハン症候群といった遺伝性疾患が1名ずつ挙げられていた。また, 単に染色体異常と記入された者が9名あった。

(3) 考察

特別支援学校を対象とした調査の結果, 発生率の高いダウン症候群は特別支援学校1校につき約10名が在籍し, レット症候群, プラダー・ウィリー症候群, ソトス症候群, アンジェルマン症候群, コーネリア・デ・ランゲ症候群が2校に1名以上の割合で在籍していた。その一方で, それらと発生率が同等かあるいは高く, 発症者のほとんどで知的障害があるとされるにも関わらず, スミス・マゲニス症候群や脆弱性X症候群は在籍者数が著しく少ないか皆無であった。わが国と欧米では遺伝子診断のあり方に差異があることについては慎重に検討する必要があるが, 発症率から推定すると, これらの症候群が学齢期において未だ診断されていないことが考えられる(加藤ら, 2012)。加えてこれら2つの症候群は, プラダー・ウィリー症候群や5p-(猫なき症候群)と並んで行動問題の著しい症候群である(Moss et al., 2009)。また, 単に染色体異常とだけ記入されて疾患名の特定されていない者が9名あった。未診断または疾患名が特定されないことにより, 各疾患の障害特性に応じた教育や, 行動表現型の一部である行動問題に対する適切な支援を受けられずにいるのであれば, 看過できないことであろう。

調査2 主な遺伝性疾患に関する文献数

(1) 方法

2015年6月前半に, CiNii(国立情報学研究所学術情報ナビゲータ)を用いて, 症候群名を和名および英語名(例えば, プラダー・ウィリー症候群とPrader-Willi syndrome)で検索を行った。検索対象は1900~2015年とした。検索対象疾患は, Dykens & Hodapp(2007)の調査対象である10症候群に, 本研究の調査1の結果在籍者数の多かったソトス症候群を加えた11疾患とした。抽出された文献から重複するもの及び口頭発表等の抄録を除いた文献数を, 各症候群について求めた。

さらに, 検索された文献を, 医学関連のものと医学以外のものに分類し, 本稿では主として医学以外(教育, 福祉等に関連した研究)の研究内容について概観することとした。

(2) 結果

検索の結果, 文献数が著しく多かったダウン症候群を除いた10症候群の文献数を, 医学関連のものと医学以外のものに分けて Figure 2に示す。

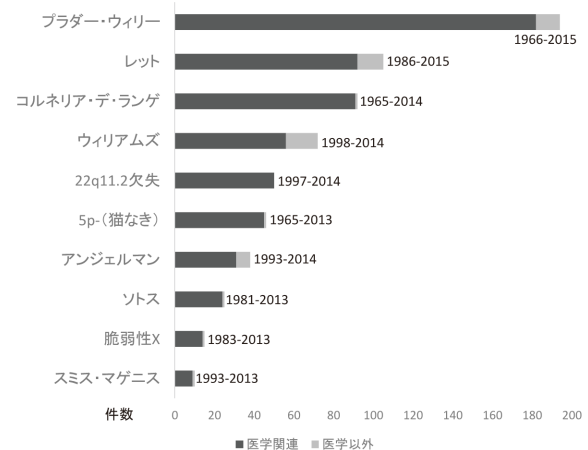


Figure 2 遺伝性疾患を対象とした文献数 (和文)

ダウン症候群については, 1953~2015年の間で1758件の文献が抽出され, その内558件が医学関連のものではなく, 教育や心理, あるいは福祉といった分野のものであった。それ以外は Figure 2に示したように, プラダー・ウィリー症候群については医学関連以外の文献が12件あり, そのうち家族の抱える困難やストレスに関するものが5件(e.g., 法橋・小林・高木, 2008), 行動療法に基づく肥満の入院治療やペアレントトレーニングが3件(e.g., 加藤・小関・佐々木, 2013), 行動問題や過食行動の概観が2件(e.g., 加藤ら, 2012), 福祉関連のものが2件(e.g., 奥村・門田, 2007)あった。レット症候群については13件あり, そのうち, 総論(山下, 2001), 音楽療法(木村・西本, 2005), 認知特性(中沢, 1991), AAC(Argumentative and Alternative Communication; 拡大代替コミュニケーション)に関するもの(山田・中川, 2001)が各1件, 保護者の理解や支援(e.g., 有野・小島・池田, 2001), 動作法の実践例(e.g., 横山・井村・中村, 1999)が各2件, 教育実践に関するものが6件(e.g., 野崎・川住, 2013)であった。コルネリア・デ・ランゲについては自立活動の実践例(鈴木・山中・根本, 1999)が1件みられた。ウィリアムズ症候群については16件あり, 視知覚や視空間認知, 描画や書字といった認知特性に関するもの(e.g., 中村・水野・熊谷, 2010)が13件, 音楽療法や指導に関するもの(e.g., 井本・船橋, 2009)が3件みられた。22q11.2症候群については医学関連以外の文献はみられなかった。5p-(猫なき症候群)については機能的アセスメントに基づく言葉の指導(藤金・鈴木, 1989)が1件あった。アンジェルマン症候群については医学関連以外の文献が7件あり, そのうち6件が音楽的感受性や音楽療法に関するもの(e.g., 青木・大谷, 2014), 1件が教育実践例(政井, 2008)であった。この他, ソトス症候群では家庭療育に関するもの(森本・橋本・高原, 2004)が1件, 脆弱性X症候群では福祉施設における在籍調査(村上, 1993)が1件, スミス・マゲニス症候群では質問紙作成のための調査対象にこの症候群の子どもが1名含まれているもの文献(上田・嶋田,

2008)が1件みられた。なお、医学関連の論文には、理学療法、あるいは作業療法、言語聴覚療法に関するいずれかの文献が、それぞれの症候群で1～3件みられた。

(3) 考察

これまでに日本語で書かれた文献数については、今回対象としたすべての症候群において、Dykens & Hodapp (2007)が調査した2004～2005年の2年間に英文で書かれた文献数と比べてもはるかに少ない結果であった。ダウン症候群を除けば100件を超えるのはプラダー・ウィリー症候群のみである。また、医学関連のものを除いた文献数についてもダウン症以外では限られており、例えば行動介入の文献はプラダー・ウィリー症候群でのみ3件みられるが、それらは教育現場での介入例ではない。日本語の文献数が10件と最も少ないスミス・マゲニス症候群については、2013年時点で海外の文献数の調査を行った加藤・嶋崎・堤 (2013)によれば、約248件あり、そのうち行動特性や認知特性に関する文献が約33件みられている。

一方で、ダウン症候群については、日本語文献の31.7%が医学以外の分野であり、発症率が高く最初の症例報告からの歴史の長いダウン症候群では教育や福祉の分野でも多くの研究がなされていることがわかる。その他の症候群について日本語で書かれた文献、特に教育や福祉の分野の研究が少ないということは、各症候群の行動表現型や認知特性についての情報が少ないことを意味しており、保護者や教師、支援者が必要とする情報が十分提供されているとは言い難いと考えられる。今後、各症候群の障害特性を理解し、配慮したうえでの教育実践研究が望まれる。

総合考察

調査1及び調査2の結果から、わが国の特別支援学校に遺伝性疾患のある児童生徒が多数在籍しているが、そのような児童生徒に対する教育や支援に関する情報が十分に提供されていないことが示唆された。また、未診断により障害特性が理解されていない症候群がある可能性が指摘された。

遺伝性疾患のある子どもは、外見的・身体的特徴のみならず、認知面・行動面においても共通の特徴(障害特性)を有していることから、教師や支援者は、障害特性の理解に基づいた関わり方を工夫することが責務である。自閉症児や通常学級に在籍する発達障害児については、障害特性に応じた教育・支援の方法について書かれた一般書籍も多く、教育委員会・親の会・学会等による研修や啓発も広く行われているが、発症率の低い遺伝性疾患については、そのような機会はほとんどないと言えよう。

米国では、1996年に国立小児保健発達研究所の後援で開催された「遺伝学、行動、発達障害」学会において初めて「教室における遺伝学」が下位学会として開催され、それ以降臨床心理学や特別支援教育の分野での遺伝性疾患の研究が著しく増加している (Hodapp & Dykens, 2001)。

そのような研究に基づいて、海外の文献では、遺伝性疾患の教育的支援として、各症候群の認知特性に基づくコミュニケーション支援や学習支援、あるいは行動介入の必要性が強調されている。例えば、レット症候群やアンジェルマン症候群にはAAC (Smeets & Schrande-Stumpel, 2010; Williams & Dagli, 2010)、コルネリア・デ・ランゲ症候群やスミス・マゲニス症候群にはサイン言語 (Frizpatrick & Kline, 2010; Smith & Gropman, 2010)が推奨されている。また、多くの症候群に共通して、日常生活スキルの習得や行動問題の軽減については応用行動分析による介入が推奨されている。例えば、レット症候群の感覚障害に起因する不適応行動 (Smeets & Schrande-Stumpel, 2010)、プラダー・ウィリー症候群やソトス症候群の癲癇や不適応行動 (Cassidy & McCandless, 2010; Cole, 2010)、アンジェルマン症候群の自助スキル (Williams & Dagli, 2010)、コルネリア・デ・ランゲ症候群やスミス・マゲニス症候群の自傷行動や攻撃行動 (Frizpatrick & Kline, 2010; Smith & Gropman, 2010)などである。

また、これらの遺伝性疾患はさまざまな身体症状を有しており、そのことが心理面・行動面の特徴と密接に関連していることがある。例えば22q11.2症候群は慢性的な痛みによる睡眠障害が怒りや抑うつといった症状と悪循環をきたしていることが少なくない (McDonald-McGinn et al., 2010)。スミス・マゲニス症候群でも著しい睡眠障害がみられ (Smith & Gropman, 2010)、日中活動を困難にしている。プラダー・ウィリー症候群でも日中傾眠や一生涯続くと思われる過食が本人のQOLを低下させる (Cassidy & McCandless, 2010)。身体症状に対する治療が適切に行われることによって、このような困難を軽減することができる。また、行動問題の背景に身体症状があることを保護者や教師が知らないと、理不尽な叱責などの不適切な対応が起りやすくなり、ますます行動問題を悪化させることがあるので (Winter, Jansen, & Evenhuis, 2011)、身体症状の理解と治療が重要である。

本研究の課題及び今後の展開については、以下の2点が考えられる。

第1に、調査1の対象とした特別支援学校は2県18校だけであり、各症候群の在籍実態を明らかにするには十分な数とはいえない。特に、小中学生については特別支援学級に在籍している子どももいるので、今後調査対象を広げて、より多くの学校を対象とした調査を行う必要があると考えられる。

第2に、調査1は各特別支援学校に在籍する各症候群の人数のみの調査であった。在籍が確認された児童生徒については、確定診断が行われ、学校にもそのことが伝わっていることがわかる。そのうえで各症候群に特有の障害特性が十分理解されて日常の指導に活かされているか、例えば個別の教育支援計画や個別の指導計画に反映されているか、についてはまったく調査を行っていない。認知特性を知ることは学習内容や個に応じた教材を考え

る参考になるであろうし、行動表現型を知ることは、指導に苦慮するような行動問題を軽減する手立てにつながると考えられる。そのような支援が行われているか否かについても、調査を行う必要がある。

最後に、知的障害との関連性の高い遺伝性疾患には診断に比較的結びつきやすいものから困難なものまで幅広くあり、未診断のまま学校生活をおくる者もいると考えられる。また、各症候群の行動表現型や認知特性、あるいはそれらへの介入研究はわが国ではまだまだわずかである。今後は、すでにわが国で行われている実践例に海外の行動表現型や行動介入に関する知見を加えて、より有効な教育的支援を構築していかなければならない。

引用文献

- Allanson, J. E. (2010). Noonan syndrome. In S. B. Cassidy & J. E. Allanson (eds.), *Management of genetic syndromes*. New Jersey, Wiley & Blackwell, Pp. 569-586
- 青木久美・大谷直祈 (2014). アンジェルマン症候群児の感受性(1)現象学的視点、音楽的感受性の視点から. *音楽療法研究*, 4, 5-10
- 有野真紀子・小島道生・池田由紀江 (2001). Rett 症候群の家庭生活の実態と保護者の悩みに関する研究. *発達障害研究*. 23(1), 63-70
- Carey, J. C. (2010). Trisomy 18 and Trisomy 13 syndrome. In S. B. Cassidy & J. E. Allanson (eds.), *Management of genetic syndromes*. New Jersey, Wiley & Blackwell, Pp.807-823
- Cassidy & J. E. Allanson (eds.) (2010). *Management of genetic syndromes*. New Jersey, Wiley & Blackwell
- Cassidy, S. B., & McCandless, S. E. (2010). Prader-Willi syndrome. In S. B. Cassidy & J. E. Allanson (eds.), *Management of genetic syndromes*. New Jersey, Wiley & Blackwell, Pp. 625-626
- Cole, T. R. P. (2010). Sotos syndrome. In S. B. Cassidy & J. E. Allanson (eds.), *Management of genetic syndromes*. New Jersey, Wiley & Blackwell, Pp.769-786
- Davenport, M. L. (2010). Turner syndrome. In S. B. Cassidy & J. E. Allanson (eds.), *Management of genetic syndromes*. New Jersey, Wiley & Blackwell, Pp.847-869
- Dugan, S., & Hudgins, L. (2010). Kabuki syndrome. In S. B. Cassidy & J. E. Allanson (eds.), *Management of genetic syndromes*. New Jersey, Wiley & Blackwell, Pp.469-477
- Dykens, E. (1995). Measuring behavioral phenotypes: provocation from the 'New Genetics'. *American Journal of Medical Genetics*, 99, 522-32
- Dykens, E, M, D., & Hodapp, R, M. (2007). Three steps toward improving the measurement of behavior in behavioral phenotype research. *Child and Adolescent Psychiatric Clinics of North America*, 16, 617-630
- Einefeld, S. (2005). Behaviour problems in children with genetic disorders causing intellectual disability. *Educational Psychology*, 25, 341-346
- Fitzpatrick, D. R., & Kline, A. D. (2010). Cornelia de Lange syndrome. In S. B. Cassidy & J. E. Allanson (eds.), *Management of genetic syndromes*. New Jersey, Wiley & Blackwell, Pp.195-209
- Flint, J. (1998). Behavioral phenotypes: Conceptual and methodological issues. *American Journal of Medical Genetics*, 81, 235-240
- 藤金倫徳・鈴木健治 (1989). 猫なき症候群幼児への随伴モデル法の適用. *横浜国立大学教育紀要*, 29, 379-384
- Hennekam, R. C. M. (2010). Rubinstein-Taybi syndrome. In S. B. Cassidy & J. E. Allanson (eds.), *Management of genetic syndromes*. New Jersey, Wiley & Blackwell, Pp.705-715
- Hodapp, R. M., & Dykens, E. M. (2001). Strengthening behavioral research on genetic mental retardation syndromes. *American journal on Mental Retardation*. 106(1), 4-15
- Hunter, A. G. W. (2010). Down syndrome. In S. B. Cassidy & J. E. Allanson (eds.), *Management of genetic syndromes*. New Jersey, Wiley & Blackwell, Pp.309-335
- 井本麻衣子・船橋篤彦(2009). ウィリアムズ症候群の子どもへのピアノ指導に関する研究:「ほくにもできる」という自信の獲得に向けて. *障害者教育・福祉学研究*, 5, 21-28
- 加藤美朗・小関俊祐・佐々木和義 (2013). プラダー・ウイリー症候群の保護者を対象としたペアレントトレーニングの効果. *総合福祉科学研究*, 4, 49-63
- 加藤美朗・嶋崎まゆみ・松見淳子 (2012). 遺伝性障害の行動問題の特性について: プラダー・ウイリー症候群の行動表現型の特定の試みをとおして. *行動科学*. 51(1), 45-56
- 加藤美朗・嶋崎まゆみ・堤俊彦 (2013) スミス・マゲニス症候群の行動問題と支援について: 文献レビューをとおして. *日本特殊教育学会第51回大会論文集*, P-1-B-5
- 加藤美朗・堤俊彦 (2011). プラダウイリー症候群の発達支援ニーズ把握のためのフォーカスグループディスカッションによる質的研究. *日本心理学会第75回大会発表論文集*, 365
- 木村博子・西本由美 (2005). レット症候群児童に対する音楽療法. *文学部論叢*, 84, 47-63
- 児玉知子・富田奈穂子 (2011). 難病・希少疾患対策の国際的な動向, *保健医療科学*, 60(2), 105-111
- Kundert, K. K. (2008). Prader-Willi Syndrome. *School Psychology*, 23(2), 246-257
- 政井英昭 (2008). アンジェルマン症候群の児童生徒への教育支援に関する事例: 北陸・東近畿・東海の在

- 籍調査結果と本校中学部の事例を通して. 福井大学教育実践研究, 32, 179-190
- McElwee, C., & Bernard, S. (2002). Genetic syndromes and mental retardation. *Current Opinion on Psychiatry*, 15, 469-475
- McDonald-McGinn, D. M., Kohut, T., & Zackai, E. H. (2010). Deletion 22q11.2 (Velo-Cardio-Facial syndrome / DeGeorge syndrome). In S. B. Cassidy & J. E. Allanson (eds.), *Management of genetic syndromes*. New Jersey, Wiley & Blackwell, Pp.263-284
- Moldavsky, M., Lev, D., & Lerman-Sagie, T. (2001). Behavioral phenotype of genetic syndromes: a reference guide for psychiatrists. *Journal of American Academy of Child Adolescent psychiatry*, 40, 749-761
- 森本茂資・橋本俊顕・高原光恵 (2004). ソトス症候群児の1歳児への足場作り方略による共同注意行動の指導. 特殊教育学研究, 42(4), 293-301
- Morris, C. A. (2010). Williams syndrome. In S. B. Cassidy & J. E. Allanson (eds.), *Management of genetic syndromes*. New Jersey, Wiley & Blackwell, Pp.909-924
- Moss, J., Oliver, C., Arron, K., Burbidge, C., & Berg, K. (2009). The prevalence and phenomenology of repetitive behavior in genetic syndromes. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 39, 572-588
- 村上政江 (1993). 施設入所中の精神遅滞男性における脆弱性 X 症候群の頻度とその臨床心理学的特徴. 岡山医学会雑誌, 105, 847-858
- 中沢恵江 (1991). 視覚系の信号系活動の促進にあずかる条件 1: レット症候群と診断されている 1 人の子どもとの実践研究を通して. 国立特殊教育総合研究所研究紀要, 18, 85-93
- 中村みほ・水野誠司・熊谷俊幸 (2010). Williams 症候群における視空間認知障害に対応した書字介入法の検討. 脳と発達, 42(5), 353-358
- 法橋尚宏・小林京子・高木亜希子 (2008). プラダー・ウィリー症候群の学校生活, 母親の QOL と家族機能. 学校保健研究, 50(1), 18-26
- Northrup, H., Gambello, M. J., & Au, K. S. (2010). Tuberous Sclerosis Complex. In S. B. Cassidy & J. E. Allanson (eds.), *Management of genetic syndromes*. New Jersey, Wiley & Blackwell, Pp.825-845
- 野崎義和・川住隆一 (2013). Rett 症候群者とのブロック玩具を介した共同活動の展望過程: 物的環境の調整による運動方向分化の促進を通して. 東北大学大学院教育学研究科教育ネットワークセンター年報, 13, 39-50
- Nyhan, W. L. (1972). Behavioral phenotypes in organic genetic disease. *Pediatric Research*, 6, 1-9
- 奥村賢一・門田光司 (2007). Prader-Willi 症候群の人への地域生活支援について: ストレングスの視点に立ったアプローチ. 福岡県立大学人間社会学部紀要, 16(1), 91-107
- Smets, E. E., & Schrandt-Stumpel, C. T. R. M. (2010). Rett syndrome. In S. B. Cassidy & J. E. Allanson (eds.), *Management of genetic syndromes*. New Jersey, Wiley & Blackwell, Pp.677-691
- Smith, A. C. M., & Gropman, A. (2010). Smith-Magenis syndrome. In S. B. Cassidy & J. E. Allanson (eds.), *Management of genetic syndromes*. New Jersey, Wiley & Blackwell, Pp.739-768
- 鈴木由美子・山中克夫・根本文雄 (1999). コルネリア・デ・ランゲ症候群児に対するやりとり遊びを中心とした指導経過. 筑波大学養護・訓練研究, 12, 71-74
- 上田雅之・嶋田智明 (2008). Aberrant Behavior Checklist の紹介. 理学療法科学, 23(4), 551-554
- Viskochil, D. (2010). Neurofibromatosis Type 1. In S. B. Cassidy & J. E. Allanson (eds.), *Management of genetic syndromes*. New Jersey, Wiley & Blackwell, Pp.549-568
- Visootsak, Graham, Samango-Sprouse, Swerdloff, & Simpson. Klinefelter syndrome. In S. B. Cassidy & J. E. Allanson (eds.), *Management of genetic syndromes*. New Jersey, Wiley & Blackwell, Pp.479-494
- Williams, C. A., & Dagli, A. (2010). Angelman syndrome. In S. B. Cassidy & J. E. Allanson (eds.), *Management of genetic syndromes*. New Jersey, Wiley & Blackwell, Pp.69-80
- Winter, C. F., Jansen, A. A. C., & Evenhuis. (2011) Physical condition and challenging behaviour in people with intellectual disability: a systematic review. *Journal of Intellectual Disability Research*, 55(7), 675-698
- 山田雄一・中川辰雄 (2001). レット症候群児への補助・代替コミュニケーション (AAC システム) の適用について: 発言行動の援助を通じて. 横浜国立大学教育人間科学部教育実践研究指導センター紀要, 17, 79-94
- 山下勲 (2001). Rett 症候群児に関する最近の研究動向: 障害児教育及び心理学系 5 学会における 1990 年以降を中心にして. 安田女子大学大学院文学研究科紀要教育学専攻, 7, 19-36
- 横山久・井村修・中村哲雄 (1999). Rett 症候群児への動作法の適用: 課題動作における活動状況の変容過程. 琉球大学教育学部障害児教育実践センター紀要, 1, 103-115