
もみ手と息止めが消失し Rett 症候群ではなくなった幼児

こどもクリニック

石川 丹 末田慶太郎 柳生一自 有澤信子 小澤京子
藤崎知美 小野寺友里

発達支援センター

阿部加奈子 藤森晶子 川端知子 舟木史恵 田野準子

旭川医科大学小児科

大日向純子

要旨

乳児期から手を使うことを嫌がることが目立ち、両手を揉み合わせる、両手指をからめる、手をひらひらさせる、など手の常同行動とかんで息を止める行動を認めため、Rett 症候群と診断した。

楡の会発達支援センターに通って“楡”式療育を受けるようになった後、1年後には揉み手などの常同行動も息止め行動も消失してしまったので、結局のところ本児を Rett 症候群とは言えなくなった。

遺伝子検査では Rett 症候群の場合にしばしば認められる MECP2 遺伝子翻訳領域の異常は無かった。

I. はじめに

Rett 症候群は両手を揉み合わせる常同行動を特徴とする幼児期発症の発達障害であり、女兒のみに見られる¹⁾。アメリカ精神医学会の診断基準 (DSM-IV) では広汎性発達障害に分類され、重度の精神遅滞、自閉症を呈する。

II. 症例

i) 既往歴

在胎 40 週 1 日、体重 2492 g、身長 50cm、頭囲 33cm で出生した女兒。頸定 4 ヶ月、座位 7 ヶ月、1 歳 5 ヶ月、四つ這いを経ずに独歩可能となったが、自ら立ち上がることはしなかった。

1歳6ヵ月健診にて、模倣も発語もなく、両手を揉み合わせる動作が見られたため Rett 症候群を疑われた。遠城寺式発達検査 DQ は移動運動 72、手の運動 53、基本的生活習慣 53、対人関係 83、発語 47、言語理解 83 で平均 DQ は 65 であった。手の運動、基本的生活習慣、発語が低く、移動運動、対人関係、言語理解が高かったことから、言葉の遅れはあるが、精神遅滞は重度ではなく、また自閉症性も顕著ではないことが示唆された。

ii) 現病歴と現症

1歳9ヵ月初診。母親は8ヵ月頃、ガラガラを持たせても落としてしまって持たないことに気づいた。その後も物を持つことをしなかった。1歳になって指差しをせず、両手をこすり合わせて揉むような動作をしていた。また、10～15秒呼吸を止めて顔を真っ赤にしてうなづいて遊んでいるように見える行為があった。

観察された手の常同行動は揉み手だけではなく、第2～3指を交差させる、手をひらひらさせる、手をいろいろな形にしてじっと見る、などであった。息止めは今も毎日あるとのこと。物やおもちゃを持とうとしないが、おはじきは摘め、御飯粒は摘もうとするが小さ過ぎて摘めない、とのことであった。

言葉は呼名に対して「アイ」と答えるのみだったが、お年は？と尋ねると人差し指を出すことができ、言語理解と非言語的発達はまざまざであった。腕指ししながら「ンーン」と要求することも出来て、対人社会性も良好であった。手遊びを好み、キラキラ星の手遊びが得意とのことであった。

神経学的現症では健反射は正常だが、筋トーンスは低下していた。体幹失調は無く、頭は短頭、眼窩間距離は短く、顔貌は Rett 症候群のそれであった。

以上から、本症例は典型的 Rett 症候群に比べると、発達の遅れは軽く、揉み手動作の出現も早いと思われたが、息止めもあり揉み手動作は典型的であったため Rett 症候群と診断した。

iii) 経過

1歳10ヵ月から楡の会発達支援センターに通い、“楡”式療育を受けた。

2歳4ヵ月、息止めは消失、揉み手も少なくなって、夜寝る前にする程度になった。手の機能的操作も増えた。例えば、おはじきを数個二つのコップに入れて、一つを母親に渡して、二人で乾杯して飲むふりをする。手遊びは一層好むようになり、母に歌うように仕草で要求し、母が歌う歌に合わせて上手にすることも可能となった。なぐり書き、見立て遊びもするようになり、非言語的象徴行動の発達も進んでいた。

遠城寺式 DQ は移動運動 70、手の運動 38、基本的生活習慣 61、対人関係 70、発語 41、言語理解 80 で平均 DQ は 60 であった。手の運動、基本的生活習慣、発語は低く、移動運動、対人関係、言語理解が高い傾向は1歳6ヵ月と同じであった。

Rett 症候群の症状が軽快した後、2歳6ヵ月に MECP2 遺伝子検査をしたところ、その翻訳領域に異常は無かった。

3歳6ヵ月、顔貌は Rett 症候群様ではなくなった。

4歳2ヵ月、新版K式発達検査DQは姿勢運動領域74、認知適応領域43、言語社会領域66、全領域56（発達年齢2歳4ヵ月）であった。

4歳7ヵ月、幼稚園から帰って来て「○○ちゃん、熱出て休みだった」と過去の出来事報告が可能となった。平仮名を10字読み、道具の使用は上手になり、食事は箸やスプーンを使って一人で可能となった。トランポリンを好み、でんぐり返しもできるようになった。

結局のところ、本児の発達は精神遅滞軽度であった。

III. 考察

Rett 症候群の診断基準は以下の通りである。

- 1) 生後6～18ヵ月は正常発育。
- 2) 出生時は頭囲正常だが、その後小頭症。
- 3) 言語の遅れが著しい。
- 4) 目的ある手の動きが出来ず、揉み手、手洗い動作、指遊びなどの常同行動が顕著。5) 体幹失調。
- 6) 歩ける場合は硬直した歩き方。
- 7) 以上の他に、息止め、歯ぎしり、睡眠障害、けいれん、脳波異常もある¹⁾。

筆頭著者の10数例の経験では、1歳過ぎから無表情となり、ほとんど常に揉み手運動をしているため対人社会性が乏しく自閉的に見え、息止め、体幹失調、痙性歩行、てんかんなども出現し、精神遅滞も重度となる。揉み手行動に没頭している患児の顔貌は本症候群特有である^{2,3)}。

初診時の本例の揉み手行動はRett 症候群の揉み手の特徴をよく呈しており、また息止めもあったため、時期尚早とは思われたもののRett 症候群と診断した。

Rett 症候群の責任遺伝子はmethyl-CpG-binding-protein 2 (MeCP2) を作るMECP2 遺伝子にあることが明らかになっているが、典型的な症状と経過を示す患児でもMECP2 遺伝子異常がある例は88%である⁴⁾。従って、遺伝子異常の無いRett 症候群例も存在する。

本例では、診断した後の発達がそれなりに順調で精神遅滞は重度ではなくなったため、Rett 症候群ではないことを疑った。その結果、遺伝子検査ではRett 症候群特有の異常を見出せなかった。

さて、子どもが常同行動、癖を示すことはしばしばあり、チックや爪噛みなどは神経性習癖と称されることもあり、小児精神医学的には心身症あるいは心因反応に分類される。

自閉症の場合の常同行動は同一保持行動として位置づけられるが、著者は自閉症の場合であっても、葛藤処理の身体化、つまり心因が関与している、と考えている。

Rett 症候群の子であっても常同行動には心因が関与している。著者は葛藤処理が上手に出来るように臨床心理学的カウンセリングを親子に対して実施した結果、対人意識が高じて常同行動が減少したRett 症候群例を経験している。

本例は結局のところRett 症候群ではなかったわけだが、Rett 症候群であっても無くても

著者らによる療育、即ち“楡”式療育、が児の心身の発達を促して、常同行動を消失せしめた、と考えられよう。

引用文献

- 1) ハンター C: レット症候群ハンドブック、日本レット症候群協会、千葉、2002.
- 2) Ishikawa A: A new syndrome(?) of progressive psychomotor deterioration with peculiar stereotyped movement and autistic tendency: A report of three cases. Brain Develop No. 3:258, 1978.
- 3) Ishikawa A, Ishizaki A, Fukuyama Y: Stereotyped movements of handicapped children. Annual report 1983-1984, Research and Clinical Center for Child Development, Faculty of Education, Hokkaido University, 57-62, 1984.
- 4) 近藤郁子: 小児の知的発達障害における最近の知見—精神発達障害と遺伝. 日児誌 108: 1454-1457、2004.