

〈研究ノート〉

遺伝性疾患のある児童生徒の障害特性

——6 症候群を担当する教員を対象とした調査より——

加藤美朗*, 大橋 優**, 嶋崎 まゆみ***

Disability characteristics of 6 genetic syndromes:
The survey of supervising teachers of the student with each syndrome

Yoshiro Kato, Yu Ohashi and Mayumi Shimazaki

要旨: 本研究の目的は、特別支援学校 218 校の教員 486 名を対象に質問紙調査を行い、知的障害との関連性の高い遺伝性疾患 6 症候群のある児童生徒が抱えている困難 5 種類、および、よいところについて教員に自由記述で尋ね、わが国のこれらの症候群のある児童生徒の障害特性に関する基礎資料を得ることにある。有効回答件数は 269 件（回答率 55.3%）であった。分析についてはテキストマイニングの手法を用いた。結果は、プラダー・ウィリー症候群における肥満やアンジェルマン症候群の発語困難、ウィアムズ症候群の不安傾向、22q11.2 欠失症候群の発音不明瞭、ルビンシュタイン・テイビ症候群の微細運動の困難、スミス・マギニス症候群の癇癢の爆発などが特徴的な障害特性として明らかとなった。今後は情報提供や有効な支援方法の確立が求められる。

Abstract: The purpose of this study was to clarify the disability characteristics of six genetic diseases closely associated with intellectual disability by conducting a questionnaire survey of 486 teachers from 218 schools for children with special educational needs. The questionnaire used in this study was one with open-ended answers where respondents were asked about five different difficulties and good aspects associated with each syndrome. The number of valid responses was 269 (response rate 55.3%). The text mining application software, KH Coder (Higuchi, 2020) was used for data analysis of the responses. As a result, it was revealed that, for example, the following were characteristics of their respective conditions: obesity for Prader-Willi syndrome, difficulty in speaking for Angelman syndrome, a tendency for anxiety for Williams syndrome, speech articulation difficulty for 22q11.2 deletion syndrome, fine motor difficulty for Rubinstein Taybi syndrome, and temper tantrum outbursts for Smith-Magenis syndrome. In the future, this information and effective support strategies should be provided to teachers and people engaged in social welfare services.

Key words: 遺伝性疾患 genetic syndrome 障害特性 disability characteristics テキストマイニング text mining

I 問題と目的

近年の遺伝医学の進歩に伴って遺伝性疾患の発見が進み 6,000 以上の遺伝性疾患が認められるが、そのうちの 1,600 以上で知的障害を併せもつ可能性がある（水野, 2016）。このため特別支援教育や障害者福祉の分野において知的障害の診断に加えて何らかの遺伝性疾患の診断

をもつケースが増えつつあると考えられる。遺伝性疾患とは、発生に何らかの遺伝子の変化が関わっている疾患の総称で、単一遺伝子病および染色体起因疾患、多因子疾患、エピジェネティクス疾患などに分類される（渡邊, 2017）。

知的障害の病因となる遺伝性疾患には、それぞれに特徴的な身体的特徴や症状、認知面や行動面での特性など

受付日 2024. 5. 19 / 掲載決定日 2024. 7. 29

*関西福祉科学大学 教育学部 教授

**社会福祉法人大阪婦人ホーム 子ロバキッズひろば 心理指導担当職員

***兵庫教育大学 学校教育研究科 准教授

が認められ、主に欧米の知的障害の心理社会的支援に関する分野などでは、「行動表現型 (behavioral phenotype)」という用語を用いた障害特性に関する研究が 1990 年代から積み重ねられている。

1. 行動表現型

「表現型 (phenotype)」とは、染色体や遺伝子、あるいは DNA の遺伝学的構成などを表わす「遺伝型 (genotype)」に対応する用語として、身体的、生理的、生化学的、あるいは行動を含む生体の観察可能な特徴を表わす用語として用いられる (Simon, Haas-Givler, & Finucane, 2014)。さらに「行動表現型」は、「表現型」の中でも主に行動面や認知面の特徴を表す用語として用いられ (Dykens & Hodapp, 2007)、その定義は、Flint and Yule (1994) によれば「ある生物学的障害に一貫してみられる運動、認知、言語および社会的異常の特徴的パターン」である。さらに Dykens (1995) によれば「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、発達に伴って高い確率で現わす特定の行動」である。これらの定義から、行動表現型とは、行動だけでなく言語や認知面を含む概念として用いられており、発達経過もまた研究対象に含まれる。

行動表現型については、たとえば米国知的発達障害協会 (American Association on Intellectual and Developmental Disability; 以下 AAIDD) の「知的障害の診断・分類および支援システム第 11 版 (Intellectual disabilities: definition, Classification, and Systems of Supports 11th Edition; 以下 AAIDD-11)」(AAIDD, 2010) では、その第 6 章「病因」において、それぞれの遺伝性疾患の障害特性理解や特性に応じた支援の重要性が述べられており、ダウン症候群、脆弱 X 症候群、プラダー・ウィリー症候群 (Prader-Willi syndrome; 以下 PWS)、アンジェルマン症候群、ウィリアムズ症候群、22q11.2 欠失症候群 (22q11.2 deletion syndrome; 以下 22q11.2DS)、ルビンシュタイン・テイビ症候群 (Rubinstein-Taybi syndrome; 以下 RTS)、スミス・マギニス症候群 (Smith-Magenis syndrome; 以下 SMS) の 8 疾患の行動表現型が紹介されている。米国精神医学会の DSM-5 (Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders 5th Edition, American Psychiatric Association; APA, 2013) でも、知的障害の診断や支援における行動表現型の重要性が示されている。

行動表現型研究は、症候群間や症候群内での比較研究などをおして、それぞれの疾患で特徴的な行動面や認知面の特徴を明らかにすることで、その結果を診断や支援に活かすことを目的に行われている。このような障害特性に関する知識が広がることは、遺伝性疾患があるが

知的障害の診断しかしない人を遺伝学的検査や診断に結びつける可能性を高め、診断が確定することで早期からの障害特性理解や、症状の予後についての予測を可能とする。さらには、障害特性に応じた支援や教育の可能性が高まり、診断時点ではまだ現れていない症状や、学習面や行動面の困難などについての予測や行動問題などの予防に役立つ (e.g. AAIDD, 2010; Boyd, Baker, Moxey, Anzivino, Young, Krieger, Matar, Moroz, & Rutter, 2014; Dykens & Hodapp, 2007; Lopez-Rangel, Mickelson, & Lewis, 2008)。

2. 本研究の対象とした 6 疾患について

Griffiths, Condillac, & Legree (2014) は、AAIDD (2010) が紹介している上記の 8 症候群を中心に、それぞれの症候群の抱える困難について、身体的特徴や運動発達、認知・学習面、言語・コミュニケーション面、情緒・心理面、行動面などの 5 種類に整理して文献検討を行うとともに支援方法の検討を行っている。一方でわが国では、そのような研究や遺伝性疾患の行動特性に関する文献や情報はダウン症候群などの一部の症候群に限られている (加藤・嶋崎, 2015)。それゆえ研究が先行している欧米の情報を理解や支援に生かすとともに、わが国における状況把握が求められる (北川・Elderton・中込・永吉・山田, 2016)。そこで加藤・嶋崎・蓑崎 (2021) は、視覚障害および聴覚障害校を除く全国の特別支援学校に在籍する知的障害との関連性の高い遺伝性疾患のある児童生徒の在籍状況調査を実施している。次にその継続研究として加藤・大橋・嶋崎 (2023a) は、特別支援学校に在籍する PWS、アンジェルマン症候群、ウィリアムズ症候群、22q11.2 欠失症候群、RTS、SMS の 6 疾患の行動表現型に対する担当教員の知識の有無、およびそれぞれの疾患のある担当児童生徒が、上記の Griffiths ら (2014) が整理した 5 種類の困難について、どれくらい困難を抱えていると担当教員が理解しているかについて調査を行った。本研究はその継続研究に位置づけられるが、対象疾患を 6 疾患に絞り込んだ理由として加藤ら (2023a) は、加藤・嶋崎 (2015) の文献研究および加藤ら (2021) の在籍状況調査の結果から、ダウン症候群は在籍者数および資料や文献数が多いこと、脆弱 X 症候群は在籍者数が非常に少ないことを挙げている。以下にこれら 6 疾患の概要を示す。

(1) **PWS** 父由来 15 番染色体の長腕における 11-13 領域 (15q11-13) の部分欠失あるいは 15 染色体の母親性ダイソミー (15 番染色体の 2 本いずれもが母由来)、ゲノム刷り込み異常が病因である。出生人口に対する出生率は 10,000 人から 15,000 人に 1 人の割合で、ほとんど

で重度から境界域の知的障害を併せもつ。特徴的な顔貌に加えて低身長、低筋緊張および満腹中枢の異常に起因する生涯にわたる過食と肥満リスク、生殖機能低下、スキップキングなどの自傷行動や頑固さ、日課などへの強いこだわり、盗み食べや思春期以降の万引きといった行動面の特徴がみられる (Cassidy & McCandless, 2010; 加藤・蓑崎・松見, 2015)。AAIDD (2010) は、PWS の行動表現型として過食行動や、視覚処理が強みであること、強迫的な衝動性の高さ、精神医学的症状が成人期にみられることなどを挙げている。

(2) アンジェルマン症候群 母由来 15 番染色体長腕における 11-13 領域 (15q11-13) の部分欠失あるいは 15 染色体の父親性ダイソミーが病因の多くを占め、同領域に位置する UBE3A 遺伝子の変異が原因とされる。出生率は 12,000 人から 20,000 人に 1 人とされ、ほとんどで最重度から重度の知的障害を併せもつ。特徴的な顔貌、失調性歩行、発語困難、てんかんなどの発作、発作的な笑い、手をひらひらさせる、攻撃的な行動がみられることなどが特徴とされる (Horsler & Oliver, 2006; Williams & Dagli, 2010)。AAIDD (2010) は、発作的な笑いがみられるが幸せそうにも見えること、多動や睡眠問題を行動表現型として挙げている。

(3) ウィリアムズ症候群 7 番染色体短腕上の 11.23 領域 (7p11.23) の部分欠失が病因で、出生率は 7,500 から 10,000 人に 1 人である。知的発達レベルについては重度から平均域までの広い範囲にわたるが、ほとんどは軽度であるとされる。特徴的な顔貌や結合組織の異常、独特の認知発達、過度の人なつこさ、対人関係における脱抑制の傾向、注意の問題や不安の高さなどが特徴とされる (Davis, Cappuccitti, & Frijters, 2014; Morris, 2010)。AAIDD (2010) は、言語能力や聴覚的記憶、顔貌認知能力、対人関係スキルが良好であること、視空間認知や微細運動に困難がみられ、友好的な反面社会性に欠けることがある、全年齢において不安障害の傾向がみられることを行動表現型として挙げている。

(4) 22q11.2DS 22 番染色体上の 22q11.2 領域の部分欠失が病因で出生率は約 4,000 人に 1 人とされる。その多くで先天性心疾患や口蓋の異常、免疫不全、副甲状腺機能低下、腎奇形、嚥下障害がみられ、算数障害などの学習障害や一部で精神医学的症状がみられる (Boyd et al., 2014; McDonald-McGinn, Kohut, & Zackai, 2010; 宮脇, 2016)。AAIDD (2010) は、言語能力の発達が非言語的能力と比べて良好であること、児童期に不注意や衝動性が目立つとともに青年期後期以降に統合失調症などの精神医学的症状がよくみられることを行動表現型として挙げている。

(5) RTS CBEBBP あるいは CBP 遺伝子が病因遺伝子で、16 番染色体短腕上の 16p13.3 領域の欠失などが認められている。出生率は 100,000 人から 125,000 人に 1 人とされており、ほとんどで重度から軽度の知的障害が認められる。特徴的な顔貌や小頭症、低身長、幅広い拇指趾が特徴的で、社交性が高い反面、注意集中の問題や高い衝動性を示す、神経質で情緒不安定になりやすい面などがみられる (Boyd et al., 2014; Hennekam, 2010)。AAIDD (2010) は、児童期の不注意や衝動性の高さ、うつ症状やチック、強迫性障害がみられることがあることや、友好的で音楽好きな面を行動表現型として挙げている。

(6) SMS 17 番染色体短腕上の 11.2 領域 (17p11.2) の部分欠失あるいは RAI1 遺伝子の突然変異が病因で、出生率は 10,000 人から 15,000 人に 1 人の割合であり、ほとんどで重度から軽度の知的障害を併せもつ (Smith & Gropman, 2010)。特徴的な顔貌や睡眠障害が多くみられ、行動問題の出現リスクが高く、加藤・嶋崎・松見 (2016) によれば、注目引き行動や反抗、攻撃行動、自傷行動、気分の急変、衝動的行動、器物破損の出現率が高い。AAIDD (2010) では、ことばの獲得が遅く、継次処理能力に困難がみられる、ほとんどで睡眠障害や常同行動、自傷行動がみられ、特に児童期に衝動性が高いことが行動表現型として挙げられている。

(7) 行動表現型や児童生徒の抱える困難に対する教員の知識や理解 AAIDD (2010) が挙げているこれらの 6 疾患の行動表現型に関する教員の知識の有無について調査を行った加藤ら (2023a) によれば、PWS では過食行動やこだわり、衝動性の高さについては比較的よく知られていたが、視覚処理能力の高さについては 3 分の 1 以上が、精神医学的症状については約半数で知られていなかった。アンジェルマン症候群ではどの項目も担当教員の 80% 以上が知っていた。ウィリアムズ症候群では視空間認知や社会性の困難については知っている教員のほうが多いが、聴覚言語能力の高さについて約 3 分の 1 が、不安障害について約 4 割が知らなかった。22q11.2DS では言語能力や不注意について教員の 5 割以上が知らず、成人期以降の精神科的症状については 80% が知らなかった。RTS では不注意と友好的で音楽への関心について半数弱が知らず、精神医学的症状については約 85% が知らなかった。SMS については、睡眠障害と衝動性については比較的知られていたが、言葉の遅れや継次処理能力の困難、常同行動等については 4 分の 1 から 3 分の 1 が知らなかった。以上のことから、アンジェルマン症候群を除くどの疾患でも、AAIDD (2010) が示している行動表現型に関する教員の知識の有無には差が

みられる。

さらに、Griffiths ら (2014) が分類する 5 種類の困難について、22q11.2DS の「行動面」を除くすべての種類の困難について、どの症候群においても、あると理解している教員のほうが多かった。特に「認知・学習面」における RTS、「言語・コミュニケーション」のアンジェルマン症候群、「情緒・心理面」および「行動面」の SMS では、「とてもある」という回答が多い。その一方で「行動面」の 22q11.2DS とウィリアムズ症候群では約 3 分の 1 が「ない」と回答している (加藤ら, 2023a)。

3. 研究目的

以上のことから、これらの遺伝性疾患の行動表現型に関する教員の知識には差があり、それぞれの疾患が抱えるリスクの高い困難の種別にも違いがみられる。さらに遺伝性疾患の日本語の資料は限られていることに加えて、その多くは出生率が 10,000 人に 1 人以下の希少疾患である (掛江直子, 2016)。担当教員にとって初めての出会いの場合も少なくなく、資料が十分にない中で、孤立状態で指導や支援を行わざるを得ない状況も考えられる。このため、研究が先行している欧米の文献を紹介するなどして資料を提供していくことが求められる (北川ら, 2016)。加えて加藤ら (2023a) の先行研究では、AAIDD (2010) の示す行動表現型に対するわが国の特別支援学校教員の知識の有無や、教員が抱えている担当児童生徒の困難の種別については明らかになったが、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が示す、より具体的な症状や困難については明らかになってはいない。これらのことから本研究では、わが国の特別支援学校に在籍する児童生徒の抱える困難に、ストレングスとして生かすことができるような「よいところ」を加えた、教育現場におけるより具体的な情報を収集し、希少疾患の教育や支援に携わる教員にとって、他の学校での状況を共有できるような資料が得られることを目的に、これらの困難やよいところについての自由記述の分析および検討を行うこととした。

なお加藤ら (2023b) は、本研究の分析結果の概要を日本特殊教育学会第 61 回大会 (横浜) でポスター発表している。本研究は、その内容を発展させて論文化するものである。

II 方法

本研究は、加藤ら (2021) が 2017 年度に行った知的障害との関連性の高い遺伝性疾患のある児童生徒のわが国の特別支援学校における在籍状況調査の二次調査として、上記 6 症候群をそれぞれ担当している教員 486 名を

対象に、2018 年度に実施した郵送によるアンケート調査の中の自由記述回答の分析である。

質問内容については、「身体・運動面」「認知・学習面」「言語・コミュニケーション」「情緒・心理面」「行動面」の 5 種類の困難に「よいところ」を加えた 6 項目について、担当する症候群の児童生徒がどのような困難などを抱えているかについて自由記述で回答を求めた。

分析作業については、牛澤 (2018) および樋口・中村・周 (2022) を参考にテキストマイニングのフリーソフトウェアである KH Coder3.Beta.03i (樋口, 2020; 以下 KH Coder と記す) を用いて第 1 筆者と第 2 筆者とで行った。

まず、分析の前処理段階として同義語のとりまとめとハイフンなどの記号の削除、漢字や平仮名などの表記の統一を行った。次に、KH Coder を使用して抽出語の暫定的なリストの作成と標準辞書機能を用いた複合語 (たとえば「睡眠の問題」) のシステム内辞書登録を行った。そのうえで第 1 筆者と第 2 筆者とで最終的な抽出語リストを作成し、KH Coder の記述統計機能を用いて頻出語の最終的な頻度を割り出した。

データ分析については、上記の質問項目ごとに、疾患名を外部変数とした抽出語の対応分析を行い、出現頻度の高い抽出語と疾患名との共起性について Jaccard 係数を用いて表した。Jaccard 係数は、概ね 0.1 を超えていればある程度の共起が、0.2 を超えていれば強い共起があると見なすことができるため (樋口ら, 2022)、0.1 以上の特徴語を中心に検討を行うこととした。次に Jaccard 係数の高い特徴語に基づいて仮定した障害特性を表わす分析概念を、樋口ら (2022) に倣って、たとえば「身体・運動面」の困難では、「肥満」や「体力面の困難」などといったコンセプトとして命名した。次に KH Coder のコーディング機能を用いて、疾患ごとにそれぞれのコンセプトが何件の回答に含まれているか、およびその割合を計算し、各コンセプトと疾患名とのクロス集計を、困難などの種別ごとに実施した。クロス集計の結果については、カイ二乗検定の結果、有意差のあったコンセプトごとに出現率の最も高い疾患を中心に検討することとした。

なお、コンセプトをコーディングするためにはコーディングルールを作成しなければならない。たとえば「身体・運動面」について、回答者ごとの回答に「微細運動」あるいは「不器用」という特徴語が記述されていれば「手先が不器用」と命名したコンセプトを含む回答であるとみなすというルールを適用する KH Coder の手続きである。加えて、特徴語の抽出や組み合わせに際し、KWIC (Key Words in Context) コンコーダンスという手

続きを用いて、その語の前後の文脈を確認して、特徴語の用い方に相反したものが含まれていないか、分析作業の過程で疑わしい特徴語について確認した。

なお本研究は関西福祉科学大学研究倫理審査委員会の承認(18-31)を受けて実施し、開示すべき利益相反関連事項はない。

Ⅲ 結果

有効回答数は全体で269件(有効回答率55.1%)であった。疾患ごとの回答者の属性をTable 1に示す。疾患別ではPWSが83件(59.7%)、アンジェルマン症候群が74件(60.2%)、ウィリアムズ症候群が61件(52.1%)、22q11.2DSが20件(45.5%)、RTSが19件(47.5%)、SMSが12件(47.8%)であった。

次に、テキストマイニングの分析結果の中から、5種類の困難および「よいところ」において、Jaccard係数が上位10位までの抽出語とその係数値を疾患別で、および疾患名とコンセプトとのクロス集計結果を以下のTable 2からTable 13に示す。

1. 5種類の困難の特徴語の抽出および疾患とコンセプトとのクロス集計結果

(1) 身体・運動面 まず疾患別の特徴語について、Table 2にあるようにPWSでは「肥満」のJaccard係数が0.2以上で、「運動」「体力不足」「側弯」などに関する特徴語が0.1以上であった。アンジェルマン症候群では「歩行不安定」や「介助」などのJaccard係数が0.2以上で、「転倒」や「バランス」などが0.1以上であった。ウィリアムズ症候群では「微細運動」などの、22q11.2DSでは「心臓」や「口蓋裂」などのJaccard係数が0.1以上であった。RTSでは「太い」や「指先」「不器用」などのJaccard係数が0.2以上、「首」や「手首」などが0.1以上であった。SMSではJaccard係数が0.1以上の特徴語はみられなかった。

次に、Table 2の結果をもとに「身体・運動面」に関する7件のコンセプトをTable 3に挙げたように命名して疾患名とのクロス集計を行った。その結果、「肥満」と「体力面の困難」についてはPWSの、「側弯」ではRTSの、「歩行が不安定」と「介助が必要」ではアンジ

Table 1 回答者の所属(件数と割合)

	ブラダー・ ウィリー症候群 (n=83)	アンジェルマン 症候群 (n=74)	ウィリアムズ 症候群 (n=61)	22q11.2欠失 症候群 (n=20)	ルビンシュタイン ・テイビ症候群 (n=19)	スミス・マギニス 症候群 (n=12)	合計 (N=269)
校種							
知的障害	61件(77.2%)	45件(60.1%)	45件(76.3%)	12件(63.2%)	12件(63.2%)	8件(66.7%)	183件(70.7%)
高等特別	4(5.1)	0	3(5.1)	2(10.5)	1(5.3)	0	10(3.9)
肢体不自由	4(5.1)	14(18.9)	2(3.4)	3(15.8)	1(5.3)	1(8.3)	25(9.7)
知肢併置	9(11.4)	15(20.3)	6(10.2)	1(5.3)	5(26.3)	3(25.0)	39(14.1)
その他併置	1(1.3)	0	3(5.1)	1(5.3)	0	0	5(1.9)
無回答	4	0	2	1	0	0	7
学部							
小学部	20(24.1)	35(47.3)	14(23.3)	5(26.3)	5(26.3)	5(41.7)	84(31.6)
中学部	28(33.7)	21(28.4)	10(16.7)	5(26.3)	8(42.1)	3(25.0)	75(27.9)
高等部	35(42.2)	18(24.3)	36(60.0)	9(47.4)	6(31.6)	4(33.3)	108(40.6)
無回答	0	0	1	1	0	0	2

Table 2 身体・運動面の困難における疾患別特徴語およびJaccard係数

	PWS	アンジェルマン	ウィリアムズ	22q11.2DS	RTS	SMS
肥満	.253	歩行不安定 .302	微細運動 .127	心臓 .191	太い .250	足 .097
運動	.196	介助 .250	手 .113	口蓋裂 .150	指先 .240	ひざ立ち .083
体力不足	.179	歩行 .220	運動 .111	疾患 .100	不器用 .200	一段 .083
側弯	.146	転倒 .190	心臓疾患 .098	身体バランス .100	小さい .200	下りる .083
疲れる	.126	必要 .172	困難 .087	中隔欠損 .100	首 .158	回す .083
運動機会	.096	バランス .133	不安 .081	激しい運動 .091	手指 .152	机 .083
補装具	.084	階段 .122	模倣 .079	関節 .087	安定 .136	球状 .083
嫌がる	.082	手指 .121	弱い .070	制限 .087	歩行 .136	糊 .083
体力	.068	見守る .108	バランス .066	走る .081	段差 .120	交換 .083
太る	.060	立位 .105	走る .066	悪い .071	外す .100	行く .083

Table 3 「身体・運動面」のコンセプトごとのクロス集計結果 (度数および出現率)

	肥満	体力面の困難	側弯	歩行や立位などが不安定	介助が必要	心臓疾患	手先不器用	<i>n</i>
PWS	26 (31.33%)	16 (19.28%)	14 (16.87%)	8 (9.64%)	0 (0.00%)	0 (0.00%)	4 (4.82%)	83
アンジェルマン	0 (0.00%)	0 (0.00%)	5 (6.76%)	34 (45.95%)	19 (25.68%)	0 (0.00%)	6 (8.11%)	74
ウィリアムズ	0 (0.00%)	2 (3.28%)	2 (3.28%)	7 (11.48%)	0 (0.00%)	7 (11.48%)	13 (21.31%)	61
22q11.2DS	0 (0.00%)	0 (0.00%)	2 (10.00%)	1 (5.00%)	0 (0.00%)	6 (30.00%)	1 (5.00%)	20
RTS	1 (5.26%)	0 (0.00%)	4 (21.05%)	3 (15.79%)	2 (10.53%)	0 (0.00%)	6 (31.58%)	19
SMS	0 (0.00%)	1 (8.33%)	0 (0.00%)	1 (8.33%)	0 (0.00%)	0 (0.00%)	1 (8.33%)	12
合計	27 (10.04%)	19 (7.06%)	27 (10.04%)	54 (20.07%)	21 (7.81%)	13 (4.83%)	31 (11.52%)	269
カイ2乗値	60.768**	28.811**	12.148*	43.397**	47.928**	42.943**	18.687**	

p* = .05 *p* = .01

Table 4 認知・学習面の困難における疾患別特徴語および Jaccard 係数

PWS	アンジェルマン	ウィリアムズ	22q11.2DS	RTS	SMS
学習 .157	学習 .149	書字困難 .181	意味理解 .115	集中力 .111	持続 .154
苦手 .147	知的障害 .111	文字 .180	計算 .097	読み書き .111	関心 .118
定着 .102	集中 .104	字 .167	少ない .095	音楽 .105	意欲 .095
漢字 .086	人 .091	学習 .157	平仮名 .091	書字困難 .103	集中力 .095
書く .073	言葉 .090	苦手 .131	空間認知 .080	注意散漫 .100	ちょうだい .083
取り組む .072	手 .090	漢字 .113	言葉 .075	合わせる .091	シール .083
意味理解 .070	色 .090	書く .095	生活 .071	読む .077	バラバラ .083
数字 .065	課題 .089	計算 .087	指示 .069	形 .074	マネ .083
こだわり .060	興味 .083	形状認知 .082	時間 .069	指示 .071	暗記 .083
覚える .056	日常 .076	読める .081	定着 .063	物 .071	獲得 .083

Table 5 「認知・学習面」のコンセプトごとのクロス集計結果 (度数および出現率)

	書字が困難	計算の困難	視覚処理	注意集中	<i>n</i>
PWS	13 (15.66%)	4 (4.82%)	1 (1.20%)	2 (2.41%)	83
アンジェルマン	1 (1.35%)	1 (1.35%)	0 (0.00%)	11 (14.86%)	74
ウィリアムズ	16 (26.23%)	6 (9.84%)	9 (14.75%)	2 (3.28%)	61
22q11.2DS	2 (10.00%)	3 (15.00%)	2 (10.00%)	1 (5.00%)	20
RTS	5 (26.32%)	0 (0.00%)	0 (0.00%)	3 (15.79%)	19
SMS	2 (16.67%)	0 (0.00%)	0 (0.00%)	3 (25.00%)	12
合計	39 (14.50%)	14 (5.20%)	12 (4.46%)	22 (8.18%)	269
カイ2乗値	19.693**	10.496	23.571**	16.290**	

p* = .05 *p* = .01

エルマン症候群の、「心臓疾患」では 22q11.2DS の、「手先不器用」では RTS の出現率が最も高い結果であった。

(2) 認知・学習面 Table 4にあるように、PWS では「学習」や「苦手」など、アンジェルマン症候群では「学習」や「知的障害」などの Jaccard 係数が 0.1 以上であった。ウィリアムズ症候群では「書字困難」や「文字」などが 0.1 以上であった。22q11.2DS では「意味理解」が、RTS では「集中力」や「読み書き」などが、SMS では「持続」や「関心」の Jaccard 係数が 0.1 以上であった。「認知・学習面」では Jaccard 係数が 0.2 を超える特徴語はみられなかったが、以上のような知的障害

を併せもつ疾患に共通すると考えられる学習面の困難と関連する特徴語が抽出された。

次に Table 5 のクロス集計の結果について、「書字困難」および「視覚処理」ではウィリアムズ症候群の、「注意集中」では SMS の出現率が最も高い結果であった。「計算の困難」では有意差はみられなかった。

(3) 言語・コミュニケーション Table 6にあるように PWS および 22q11.2DS、RTS で「発音不明瞭」の、SMS で「滑舌」の Jaccard 係数が 0.1 以上であった。アンジェルマン症候群では「発語なし」「発声」「伝える」の Jaccard 係数が 0.2 以上、「理解」「動作」「表情」「サイン」などが 0.1 以上であった。「理解」について

Table 6 言語・コミュニケーションの困難における疾患別特徴語および Jaccard 係数

PWS	アンジェルマン	ウィリアムズ	22q11.2DS	RTS	SMS	
発音不明瞭	.122	発語なし .551	自分 .191	発音不明瞭 .146	ジェスチャー .182	悪い .167
会話	.111	発声 .244	言葉 .188	聞き取れる .143	発音不明瞭 .150	滑舌 .154
友達	.095	伝える .207	話す .162	信頼 .100	伝わる .138	出す .133
社交的	.094	理解 .196	相手 .152	伝わる .097	人 .114	伝わる .130
苦手	.093	動作 .162	会話 .143	相手 .087	言葉 .108	慣れる .118
話す	.091	表情 .158	話 .143	意思 .077	はい .105	手 .111
気持ち	.087	サイン .133	聞く .134	興味 .074	場所 .105	本人 .087
発語困難	.084	要求 .130	伝える .131	理解 .069	平仮名 .105	発音不明瞭 .083
口調	.071	気持ち .096	気持ち .098	言語 .059	簡単 .100	ため .083
言語理解	.071	選択 .095	覚える .097	話 .054	周り .100	カニューレ .083

Table 7 「言語・コミュニケーション」のコンセプトごとのクロス集計結果（度数および出現率）

	発語の困難	発声はある	聞き取りにくい	非言語 コミュニケーション	n
PWS	7 (8.43%)	0 (0.00%)	12 (14.46%)	0 (0.00%)	83
アンジェルマン	43 (58.11%)	9 (12.16%)	0 (0.00%)	13 (17.57%)	74
ウィリアムズ	0 (0.00%)	1 (1.64%)	0 (0.00%)	0 (0.00%)	61
22q11.2DS	2 (10.00%)	0 (0.00%)	6 (30.00%)	1 (5.00%)	20
RTS	2 (10.53%)	0 (0.00%)	6 (31.58%)	4 (21.05%)	19
SMS	0 (0.00%)	0 (0.00%)	5 (41.67%)	0 (0.00%)	12
合計	54 (20.07%)	10 (3.72%)	29 (10.78%)	18 (6.69%)	269
カイ2乗値	94.407**	20.653**	45.606**	31.575**	

* $p=.05$ ** $p=.01$

Table 8 情緒・心理面の困難における疾患別特徴語および Jaccard 係数

PWS	アンジェルマン	ウィリアムズ	22q11.2DS	RTS	SMS	
癩癩	.230	興奮 .213	不安 .182	自信 .100	出す .148	自傷 .267
思い通り	.214	泣く .163	泣く .119	生徒 .091	安定 .125	爆発 .250
落ち着く	.097	通らない .118	音 .111	少し .083	声 .097	感情 .214
こだわり	.093	初めて .083	見通し .101	出す .067	不安定 .097	他害 .214
切り替え	.092	安定 .071	声 .101	声 .061	比較的 .095	悪い .167
注意	.091	落ち着く .069	怒る .100	不安定 .061	失敗 .091	機嫌 .167
感情コントロール	.081	大声 .063	初めて .099	サイレン .050	手 .087	気分急変 .167
固まる	.081	環境 .063	気に .091	ジタバタ .050	心理面 .083	足 .143
疲れる	.071	急 .063	不安感 .081	デリケート .050	相手 .083	癩癩 .125
頑固	.067	自分の思い .063	伝える .069	プライド .050	嫌 .080	確認 .125

KWIC コンコーダンスで前後の文脈を確認したところ、発語はないが口頭で伝えられる言葉の理解はある程度できているといった内容の記述が、「理解」の記述があった20件中14件でみられた。ウィリアムズ症候群では「自分」や「言葉」などの Jaccard 係数が0.1以上であったが、KWIC コンコーダンスで確認したところ、自分の話を一方的に、あるいはひたすら話すといった特徴に関する記述がみられた。この他、RTS では「ジェスチャー」の Jaccard 係数が0.1以上の結果であった。

次に Table 7 のクロス集計の結果について、「発語の困難」と「発声はある」ではアンジェルマン症候群の、「聞き取りにくい」では SMS の、「非言語コミュニケー

ション」の使用については RTS の出現率が最も高い結果であった。

(4) 情緒・心理面 Table 8にあるとおり PWS では「癩癩」と「思い通り」の Jaccard 係数が0.2以上であったが、KWIC コンコーダンスを用いて前後の文脈を確認した結果、「癩癩」の記述件数は20件あり、そのうちの18件が「思い通り」にならない場合に生じていた。アンジェルマン症候群では「興奮」の Jaccard 係数が0.2以上で、「泣く」などが0.1以上であった。ウィリアムズ症候群では「不安」や「泣く」「音」「見通し」が0.1以上であった。22q11.2DS では「自信」が0.1以上であった。RTS では「出す」の値が最も高く0.1以上であ

Table 9 「情緒・心理面」のコンセプトごとのクロス集計結果 (度数および出現率)

	癩癩や感情の爆発	自傷や他害	思い通りにならない	感情制御の困難	情緒が不安定	不安傾向	興奮や大声を出す	こだわりや切り替え困難	n
PWS	20 (24.10%)	0 (0.00%)	21 (25.30%)	7 (8.43%)	8 (9.64%)	8 (9.64%)	2 (2.41%)	20 (24.10%)	83
アンジェルマン	0 (0.00%)	1 (1.35%)	6 (8.11%)	2 (2.70%)	12 (16.22%)	6 (8.11%)	19 (25.68%)	3 (4.05%)	74
ウィリアムズ	0 (0.00%)	3 (4.92%)	5 (8.20%)	0 (0.00%)	11 (18.03%)	17 (27.87%)	1 (1.64%)	5 (8.20%)	61
22q11.2DS	0 (0.00%)	0 (0.00%)	2 (10.00%)	0 (0.00%)	4 (20.00%)	3 (15.00%)	1 (5.00%)	1 (5.00%)	20
RTS	0 (0.00%)	0 (0.00%)	1 (5.26%)	0 (0.00%)	5 (26.32%)	2 (10.53%)	1 (5.26%)	3 (15.79%)	19
SMS	6 (50.00%)	5 (41.67%)	1 (8.33%)	3 (25.00%)	3 (25.00%)	0 (0.00%)	1 (8.33%)	2 (16.67%)	12
合計	26 (9.67%)	9 (3.35%)	36 (13.38%)	12 (4.46%)	43 (15.99%)	36 (13.38%)	25 (9.29%)	34 (12.64%)	269
カイ2乗値	60.773**	60.093**	14.904*	20.157**	5.159	15.856**	33.280**	17.301**	

* $p=.05$ ** $p=.01$

Table 10 行動面の困難における疾患別特徴語および Jaccard 係数

	PWS	アンジェルマン	ウィリアムズ	22q11.2DS	RTS	SMS
衝動性	.108	手 .148	不安 .091	成育 .100	注意 .125	素直 .167
こだわり	.097	叩く .130	周囲 .087	合わせる .087	距離感 .105	注意散漫 .167
自分	.089	口に入れる .105	自分 .086	こだわり .083	早い .100	対人距離 .154
自傷行為	.084	気になる .085	気 .083	音 .083	衝動 .095	指示 .133
他人の物	.084	友達 .082	確認 .078	問題 .083	歩行 .095	一緒 .125
盗み食べ	.084	引っぱる .081	注意 .069	様子 .071	トイレ .083	他害 .118
盗る	.084	かむ .078	友達 .068	周囲 .063	集中 .077	移動 .091
集中困難	.072	指 .077	事前 .065	気 .057	興味 .071	気持ち .087
優先	.071	移動 .075	行く .058	時間 .056	移動 .069	自分 .083
周り	.069	周囲 .073	ける .056	ADHD .050	時間 .057	ちよっかい .083

たが、KWIC コンコーダンスを用いて確認した結果、大声との関連が高かった。SMS では「自傷」や「爆発」「感情」「他害」が 0.2 以上、「機嫌」や「気分急変」「癩癩」などが 0.1 以上であった。

Table 9 のクロス集計の結果について、「癩癩や感情の爆発」と「自傷や他害」では SMS の、「思い通りにならない」では PWS の、「感情の制御困難」では SMS の、「不安傾向」ではウィリアムズ症候群の、「興奮や大声を出す」ではアンジェルマンの、「こだわりや切り替え困難」では PWS の出現率が最も高い結果であった。「情緒が不安定」については有意差はみられなかった。

(5) 行動面 Table 10 にあるように、PWS では「衝動性」が、アンジェルマン症候群では「手」や「叩く」、「口に入れる」の Jaccard 係数がいずれも 0.1 以上であった。ウィリアムズ症候群では Jaccard 係数が 0.1 以上の特徴語はみられず、22q11.2DS で 0.1 であった「成育」は KWIC コンコーダンスでの確認した結果、「成育歴」という文脈で用いられ件数は 2 件であった。RTS では「注意」や「距離感」などが 0.1 以上であった。SMS では「素直」や「注意散漫」「対人距離」などの値が 0.1 以上であった。「素直」について KWIC コンコーダンスで前後の文脈を確認したところ、指示などに素直に従えないなどの文脈で用いられていた。

次に Table 11 のクロス集計の結果について、「衝動性」と「自傷行動」「盗る」では PWS の、「距離感の問題」では SMS の、「攻撃行動」と「口に入れる」ではアンジェルマン症候群の出現率が最も高い結果であった。

(6) 「よいところ」 Table 12 にあるように PWS では「人」や「関わる」「好き」の Jaccard 係数が 0.2 以上、「取り組む」「社交的」「優しい」などが 0.1 以上であった。アンジェルマン症候群では「笑顔」や「周り」が 0.2 以上で「人好き」や「人なつこい」が 0.1 以上であった。ウィリアムズ症候群では「優しい」や「明るい」「人なつこい」が 0.1 以上であった。22q11.2DS では「まじめ」や「取り組む」などが、RTS では「周り」や「挨拶」「積極的」「友好的」などが、SMS では「手伝う」や「安定」「切り替え」「友達」などの Jaccard 係数が 0.1 以上であった。

Table 13 のクロス集計の結果について、「人が好き」では PWS の、「人なつこい」では SMS の、「社交的」では RTS の、「笑い」と「和ませる」ではアンジェルマン症候群の、「優しい性格」ではウィリアムズ症候群の、「まじめで熱心」では 22q11.2DS の、「人の役に」では SMS の、「音楽好き」ではウィリアムズ症候群の出現率が最も高い結果であった。

Table 11 「行動面」のコンセプトごとのクロス集計結果（度数および出現率）

	衝動性	自傷行動	盗る	距離感の問題	攻撃行動	口に入れる	n
PWS	10 (12.05%)	7 (8.43%)	14 (16.87%)	0 (0.00%)	7 (8.43%)	1 (1.20%)	83
アンジェルマン	0 (0.00%)	0 (0.00%)	0 (0.00%)	1 (1.35%)	20 (27.03%)	8 (10.81%)	74
ウィリアムズ	0 (0.00%)	0 (0.00%)	0 (0.00%)	0 (0.00%)	6 (9.84%)	0 (0.00%)	61
22q11.2DS	0 (0.00%)	0 (0.00%)	0 (0.00%)	0 (0.00%)	0 (0.00%)	0 (0.00%)	20
RTS	2 (10.53%)	0 (0.00%)	0 (0.00%)	2 (10.53%)	1 (5.26%)	1 (5.26%)	19
SMS	0 (0.00%)	0 (0.00%)	0 (0.00%)	2 (16.67%)	3 (25.00%)	0 (0.00%)	12
合計	12 (4.46%)	7 (2.60%)	14 (5.20%)	5 (1.86%)	37 (13.75%)	10 (3.72%)	269
カイ2乗値	20.648**	16.106**	33.096**	25.460**	19.383**	15.584**	

* $p=0.05$ ** $p=0.01$

Table 12 「よいところ」の困難における疾患別特徴語および Jaccard 係数

	PWS	アンジェルマン	ウィリアムズ	22q11.2DS	RTS	SMS
人	.261	笑顔 .343	優しい .183	まじめ .130	周り .143	手伝う .167
関わる	.260	周り .226	明るい .160	取り組む .105	挨拶 .130	安定 .133
好き	.252	人 .189	人なつこい .148	ピアノ .100	積極的 .128	切り替え .133
取り組む	.167	興味 .167	ダンス .129	練習 .100	友好的 .125	友達 .132
社交的	.151	人好き .135	音楽 .116	自分 .098	吸収 .105	人なつこい .100
優しい	.144	人なつこい .128	自分 .115	一生懸命 .097	学習 .103	人なつこく .091
明るい	.129	関わり好き .107	話しかける .105	活動 .095	意欲的 .100	話しかける .087
素直	.117	和む .092	人見知り .097	思いやる .095	愛想 .100	一生懸命 .083
良い	.097	愛され .089	友達 .095	熱心 .071	参加 .095	頑張る .083
役に立つ	.095	気持ち .088	社交的 .090	愛され .067	笑う .091	お世話 .083

Table 13 「よいところ」のコンセプトごとのクロス集計結果（度数および出現率）

	人が好き	人なつこい	社交的	笑い	和ませる	優しい性格	まじめで熱心	人の役に	音楽好き	n
PWS	26 (31.33%)	2 (2.41%)	15 (18.07%)	9 (10.84%)	2 (2.41%)	15 (18.07%)	16 (19.28%)	8 (9.64%)	4 (4.82%)	83
アンジェルマン	9 (12.16%)	25 (33.78%)	1 (1.35%)	35 (47.30%)	14 (18.92%)	2 (2.70%)	1 (1.35%)	0 (0.00%)	0 (0.00%)	74
ウィリアムズ	4 (6.56%)	20 (32.79%)	11 (18.03%)	6 (9.84%)	3 (4.92%)	16 (26.23%)	2 (3.28%)	1 (1.64%)	11 (18.03%)	61
22q11.2DS	4 (20.00%)	1 (5.00%)	0 (0.00%)	2 (10.00%)	2 (10.00%)	3 (15.00%)	5 (25.00%)	0 (0.00%)	3 (15.00%)	20
RTS	3 (15.79%)	5 (26.32%)	6 (31.58%)	7 (36.84%)	3 (15.79%)	1 (5.26%)	0 (0.00%)	0 (0.00%)	2 (10.53%)	19
SMS	3 (25.00%)	7 (58.33%)	1 (8.33%)	3 (25.00%)	0 (0.00%)	2 (16.67%)	2 (16.67%)	3 (25.00%)	1 (8.33%)	12
合計	49 (18.22%)	60 (22.30%)	34 (12.64%)	62 (23.05%)	24 (8.92%)	39 (14.50%)	26 (9.67%)	12 (4.46%)	21 (7.81%)	269
カイ2乗値	17.449**	41.072**	21.633**	41.492**	16.943**	17.290**	25.583**	23.514**	17.796**	

* $p=0.05$ ** $p=0.01$

IV 考察

本研究は、特別支援学校で遺伝性疾患のある児童生徒が現わす「身体・運動面」「認知・学習面」「言語・コミュニケーション」「情緒・心理面」「行動面」の5種類の困難、および「よいところ」に関する、それぞれの疾患のある児童生徒を担当している教員による自由記述の結果から、障害特性に関する基礎資料を作成することを目的に実施した。

その結果、疾患ごとで抽出された特徴語、およびコンセプトとして仮定した障害特性の分析から、疾患間の共通点や相違について明らかにすることができた。たとえば「肥満」は PWS で、「発語の困難」「歩行や立位など

が不安定」はアンジェルマン症候群、「不安傾向」はウィリアムズ症候群、「自傷や他害」は SMS で特徴的であることが示唆された。次に「痙攣や感情の爆発」は SMS の半数で見られるほか、PWS の約 4 分の 1 でもみられる。この他、「書字困難」はウィリアムズ症候群と RTS で、「聞き取りにくい」は 22q11.2DS および RTS、SMS の 3 疾患で比較的好くみられるという結果であった。以上のように、1 疾患で特徴的なもの、2 疾患あるいは 3 疾患で共通して特徴的だと考えられるものもある。加えて、それぞれの特徴の背景要因としてたとえば「書字困難」について、ウィリアムズ症候群では視空間認知の困難との関連性 (AAIDD, 2010) が、RTS では太い拇指との関連性 (Boyd et al., 2014) が示唆されるな

ど、同じような困難に対して疾患ごとで異なる要因が存在する可能性のあることが示された。

次に疾患ごとでみれば、PWS では、まず「身体・運動面」での「肥満」や「運動」「体力不足」の問題や、「側弯」の共起性が比較的高く、後者は低筋緊張との関連性も示唆される (Cassidy & McCandless, 2010)。心理・情緒面では、本人の思い通りにならないような状況で癇癪が生じるリスクの高いことが示された。加えて、加藤ら (2015) の先行研究でみられたような「盗み食べ」や「盗る」などの行動が生じる可能性のあることが示されたが、他の疾患では全くみられなかった。PWS については今後も予測される行動として予防を講じる必要があるであろう。その一方で、人と関わるのが好きなことが「よいところ」として挙げられることから、たとえば、人と関わる活動や役割の提供といった食に関する以外の活動で QOL が高まるような取り組みを増やしていく必要があると考える。

アンジェルマン症候群では、「身体・運動面」において歩行が不安定で「転倒」のリスクがあり「介助」が必要であること、「言語・コミュニケーション」では発声はあるが「発語なし」の可能性が高いが、口頭で伝えられた内容の理解はある程度可能で「動作」や「表情」「サイン」などがコミュニケーションの手がかりになることが示された。情緒面や行動面では興奮しやすく、手を叩く、口に入れるなどの行動がみられることが示された。「よいところ」としては笑顔が特徴的で人好きであり、周りを和ませる面のあることも示された。

ウィリアムズ症候群では、上記の書字困難や不安傾向以外では、優しく明るい面や人なつこい面が「よいところ」として挙げられている。その一方で、AAIDD (2010) が挙げている友好的である一方で社会性に欠ける面や、Davis ら (2014) が挙げている対人関係における脱抑制傾向がみられることなどには注意が必要であろう。

22q11.2DS では、心臓疾患や発音不明瞭との関連性が考えられる口蓋裂といった身体面の特徴や症状がまず挙げられる。加えて、まじめに取り組むといった面が「よいところ」として挙げられる反面、Jaccard 係数はそれほど高くはないが自信が持ちにくい面もみられる。このような面と、教員にはあまり知られてはいない青年期以降の精神医学的症状の発症リスク (加藤ら, 2023a) との関連性がないか、あるいはこのような傾向に関する知識を精神医学的症状の発症予防に活かさないかなど、今後検討していければと考える。

RTS では、太い指先との関連性が高いと考えられる手先の不器用、言語・コミュニケーション面では発音不

明瞭な傾向がみられる一方でジェスチャーの使用が有効である可能性が示された。アンジェルマン症候群に次いで周りを和ませるような面のあることも示された。

SMS では、自傷行動や感情の爆発、他害行動などのリスクが比較的高く、指示に素直に従えないことや注意散漫、対人距離の問題など、情緒面や行動面の困難が目立つ結果であった。加藤ら (2015) によれば注目引き行動もまた SMS に特徴的とされるが、以上のような多様な困難にばかり注目するのではなく、「よいところ」として今回示された、手伝いなどの機会を増やして積極的かつポジティブに注目する機会を行動支援に組み入れていってはどうか。

以上述べてきた本研究で示された疾患ごとの特徴を、今後は特別支援教育の現場などに広げていくとともに、症候群ごとで異なるニーズや効果的な支援のあり方について明らかにしていかなければならない。ウィリアムズ症候群や RTS の書字困難や不器用、アンジェルマン症候群の発語困難や 22q11.2DS、RTS などの発音不明瞭と非言語コミュニケーションの使用の有効性など、学習面における障害特性理解や配慮が必要である。情緒面や行動面の困難では PWS の癇癪や SMS の感情の爆発、自傷・他害行動、アンジェルマン症候群の興奮しやすさなどがそれぞれの疾患に現れることが特徴的であり、予防や適切な対応が求められる。海外の先行研究では応用行動分析に基づく行動支援が有効であることも認められており (e.g. Boyd et al., 2014; 加藤, 2021)、わが国の特別支援教育や障害者福祉の分野でもそのような実践を積み重ねていく必要がある。

なお、今回の調査結果はあくまでも自由記述に基づくものである。実際の児童生徒の指導から得られる貴重な情報である一方で、同じ疾患のある児童生徒間でも症状や特徴には個人差があること、加えて教員による理解にも相違があるであろうことから、各疾患の特徴を代表する情報として十分な結果とはいえない。今後は、標準化された尺度などを用いた調査結果を加えて検討を行っていく必要がある。

謝辞

本研究にご協力いただきました特別支援学校の先生方に心より感謝申し上げます。

付記

本研究は科学研究費助成 (基盤 C) による助成 (課題番号 17K04959) を受けて実施した。

引用文献

American Association on Intellectual and Developmental Disabili-

- ties: AAIDD (2010). *Intellectual disabilities: definition, Classification, and Systems of Supports (11th ed.)*, AAIDD, Washington DC.
- American Psychiatric Association (2013). *Diagnostic and statistical manual of mental disorders (5th ed.)*. American Psychiatric Publishing, Washington DC.
- Boyd, K., Baker, K. L., Moxey, E., Anzivino, D., Young, S., Krieger, J., Matar, F., Moroz, L., & Ruiter, S. (2014). Guidelines for incorporating syndrome knowledge into applied behavior analysis. In D. Griffiths, R. A. Condillac, & M. Legree (Eds.), *Genetic syndromes and applied behaviour analysis*. Jessica Kingsley Pub, London, 257-308.
- Cassidy, S. B., & McCandless, S. E. (2010). Prader-Willi syndrome. In S. B. Cassidy & J. E. Allanson (Eds.), *Management of genetic syndromes 3rd edition*. New Jersey: Wiley & Blackwell. pp.625-650.
- Davis, A., Cappuccitti, J., & Frijters, J. C. (2014). Williams syndrome: implications for applied behaviour analysis. In D. Griffiths, R. A. Condillac, & M. Legree (Eds.), *Genetic syndromes and applied behaviour analysis*. Jessica Kingsley Pub, London, pp.169-196.
- Dykens, E. (1995). Measuring behavioral phenotypes: provocation from the "New Genetics". *American Journal of Medical Genetics*, 99, 522-32.
- Dykens, E.M., & Hodapp, R. M. (2007). Three steps toward improving the measurement of behavior in the behavioral phenotype research. *Child and Adolescent Psychiatric Clinics of North America*, 16, 617-630.
- Flint J., & Yule, W. (1994). Behavioural phenotypes. In M. R. Rutter, E. Taylor, & L. Hersov (Eds.), *Child and adolescent psychiatry 3rd edition*. London: Blackwell Scientific. pp.666-687.
- Griffiths, D., Condillac, R., & Legree, M. (Eds.) (2014). *Genetic syndromes and applied behaviour analysis*. Jessica Kingsley Pub, London.
- 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.705-716.
- 樋口耕一・中村康則・周景龍 (2022). 動かして学ぶ！はじめてのテキストマイニングフリー・ソフトウェアを用いた自由筆記の計量テキスト分析。ナカニシヤ出版。
- Horsler, K., & Oliver, C. (2006). The behavior phenotype of Angelman syndrome. *Journal of Intellectual Disability Research*, 50(1), 33-53.
- 掛江直子 (2016). 総論：新しい小児慢性特定疾病対策について 日本小児科学会 (監) 小児慢性特定疾病診断の手引き。診断と治療社。
- 加藤美朗 (2021). プラダー・ウィリー症候群の行動マネジメントー文献研究ー。関西福祉科学大学紀要, 25, 45-54.
- 加藤美朗・大橋優・嶋崎まゆみ (2023a). 遺伝性疾患のある児童生徒の障害特性に関する担当教の知識と理解。特殊教育学研究, 61, 1-11.
- 加藤美朗・大橋優・嶋崎まゆみ (2023b). 遺伝性疾患のある児童生徒の障害特性ー6症候群を担当する教員を対象とした調査結果ー。日本特殊教育学会 第61回大会抄録集, P 3B-26.
- 加藤美朗・嶋崎まゆみ (2015). 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件数調査から。兵庫教育大学学校教育学研究, 28, 95-100.
- 加藤美朗・蓑崎浩史・松見淳子 (2015). プラダー・ウィリー症候群の行動問題の年代別比較：CBCLを用いた得点および発現率の検討。行動科学, 54, 33-44.
- 加藤美朗・嶋崎まゆみ・松見淳子 (2016). スミス・マゲニス症候群の行動問題に対する理解と発達支援の検討。発達心理学研究, 27, 243-256.
- 加藤美朗・嶋崎まゆみ・蓑崎浩史 (2021). 特別支援学校に在籍する遺伝性疾患のある児童生徒ー知的障害の原因となる可能性の高い疾患を主たる対象としてー。特殊教育学研究, 58, 245-255.
- 北川千章・Elderton, S. J. H.・中込さと子・永吉雅人・山田真衣 (2016). 22q11.2欠失症候群の人々のための長期的なケアマネジメントに関する文献レビュー。日本遺伝看護学会誌, 15, 60-68.
- Lopez-Rangel, E., Mickelson, E. C. R., & Lewis, M. E. S. (2008). The value of a genetic diagnosis for individuals with intellectual disabilities: optimizing healthcare and function across the lifespan. *British journal of Developmental Disabilities*, 54, 69-82.
- McDonald-McGinn, D. M., Kohut, T., & Zackai E. (2010). Deletion 22q11.2 (velo-cardio-facial syndrome/ Digeorge syndrome). In S. B. Cassidy & J. E. Allanson (Eds.), *Management of genetic syndromes*. New Jersey: Wiley & Blackwell, pp.263-284.
- 水野誠司 (2016). 先天異常症候群に見られる行動発達の特徴ー遺伝と行動とその理解ー。神経眼科, 33, 222-228.
- 宮脇千恵 (2016). 22q11.2欠失症候群児・者の算数能力障害について。特殊教育学研究, 54, 23-34.
- 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.
- Simon, E. W., Haas-Givler, B., & Finucane, B. (2014). An introduction to genetic intellectual disability syndromes. In D. Griffiths, R. A. Condillac, & M. Legree (Eds.), *Genetic syndromes and applied behaviour analysis*. Jessica Kingsley Pub, London, pp.17-38.
- Smith, A. C. M., & Gropman, A. (2010). Smith-Magnis syndrome. In S. B. Cassidy & J. E. Allanson (Eds.), *Management of genetic syndromes*. New Jersey: Wiley & Blackwell, pp.739-768.
- 牛澤賢二 (2018). やってみようテキストマイニングー自由回答アンケートの分析に挑戦！ー。朝倉書店。
- 渡邊淳 (2017). 遺伝医学。羊土社。
- Williams, C. A., & Dagli, A. (2010). Angelman syndrome. In S. B. Cassidy & J. E. Allanson (Eds.), *Management of genetic syndromes 3rd edition*. New Jersey: Wiley & Blackwell, 69-80.