

Dae Kwang Song, Masayuki Sawada, Shingo Yokota, Kenji Kuroda, Hiroyuki Uenishi, Tetsufumi Kanazawa, Hiroyuki Ogata, Hiroshi Ihara, Toshiro Nagai, and Kazutaka Shimoda

## Comparative Analysis of Autistic Traits and Behavioral Disorders in Prader-Willi Syndrome and Asperger Disorder

(Prader-Willi 症候群とアスペルガー障害における性格・行動上の問題の比較検討)

**【背景】** Prader-Willi 症候群 (PWS) は、15 番染色体 q11-q13 領域に責任遺伝子座群がある隣接遺伝子症候群で、肥満、低身長、停留精巣、精神発達遅滞、筋力低下などの身体所見に加えて、精神所見として性格・行動上の問題 (自閉傾向、こだわり、衝動性、不適応行動等) があるといわれている。今回我々は PWS の知能および自閉傾向を示す代表疾患であるアスペルガー障害 (Asperger disorder : AD) と比較検討した。

**【目的】** 自閉傾向のある代表的な疾患に AD がある。しかしこれまで PWS と AD の自閉傾向を直接比較した研究は少ない。そこで我々は PWS と AD における性格・行動上の問題の比較検討を行うために本研究を計画した。

**【対象と方法】** 本研究は PWS については獨協医科大学越谷病院の患者とその保護者から、AD については阪南病院の患者とその保護者から情報を聴取し、ともに研究参加の同意を書面にて取得した。また、獨協医科大学越谷病院と阪南病院の倫理委員会から承認を得ている。対象は 15 歳以下の PWS 患者 30 人 (平均年齢  $10.6 \pm 2.8$  歳、6-8 歳 10 人、9-12 歳 10 人、13-15 歳 10 人) と AD 患者 31 人 ( $10.5 \pm 3.1$  歳、6-8 歳 11 人、9-12 歳 10 人、13-15 歳 10 人) である。PWS は染色体 G-band 法、FISH 法、メチレーション試験で診断し、AD は DSM-IV-TR により診断した。それぞれに対象者に知能検査 (WISC- III)、対象者の保護者に対して Pervasive Developmental Disorders Autism Society Japan Rating Scale (PARS) を行った。PARS は広汎性発達障害 (Pervasive Developmental Disorders : PDD) の行動理解を進め、彼らの支援を行うために開発された評価尺度である。評価する下位項目は 1) 対人、2) コミュニケーション、3) こだわり、4) 常同行動 (児童期のみ)、5) 困難性、6) 過敏性 の PDD に特徴的な 6 領域 57 項目で構成されている。統計解析は統計解析ソフト SPSS statistics21 による比較検討 (ノンパラメトリック検定) を行った。また対象となった患者、その保護者に対しては研究内容の説明を行い、書面にて同意を得た上で研究を行った。

【結果】PWSは30人(男性18人、女性12人)で、そのうち欠失 deletion(DEL)は21人、片親性ダイソミーuniparental disomy(UPD)は9人であった。ADは31人(男性24人、女性7人)であった。男女比に有意差は認められないものの( $\chi^2=1.42$ , n.s.) ADはPWSに比べて男性の比率が高かった。平均年齢、各学年群での人数に有意差は認められなかった。尚、PWSのうち刷り込みセンター異常による症例は認められなかった。

自閉傾向に関して、PARS合計を比較してみると、小学校低学年、小学校高学年ともにPWSはADに比べて有意に低く(低学年  $p<0.01$ , 高学年  $p<0.01$ )、中学生ではPWSとAD間で有意差は見られなかった( $p=0.42$ , n.s.)。

PARS下位項目を比較すると、小学生低学年ではPWSはADに比べて対人、コミュニケーション、困難性、過敏性で有意差をもって得点が低く、こだわり、常同行動では両群間で有意差はみられなかった。小学校高学年ではPWSはADに比べてこだわり、常同行動、困難性、過敏性において有意差をもって得点が低く、対人、コミュニケーションでは両群間で有意差は見られなかった。中学生ではPWSとADでは対人、コミュニケーション、こだわり、困難性、過敏性のすべての項目で有意差を認めなかった。さらには思春期のコミュニケーション、こだわりについてはPWSの得点がADの得点を逆転している。つまりPWSのPARSの下位項目の多くは小学校低学年、小学校高学年、中学生と年齢が上がるにつれて得点が上昇した。一方でADのPARSの下位項目の多くは年齢が上がるにつれて得点が低下し、中学生ではPWSの下位項目がADの下位項目と逆転する項目も見られた。以上のことから以下のことがわかった。

1. PWSはADに比べて自閉症スペクトラム障害(Autistic Spectrum Disorder: ASD)の特徴である限定された興味や活動、社会相互作用の障害、コミュニケーションの障害は先天的に見られるのではなく、年齢に伴って目立ってくる。

2. 言語表出能力をあまり要求されない幼児期対人・コミュニケーション項目では該当するものは少なく、言語表出能力を要求される児童期、思春期対人・コミュニケーション項目では該当するものが多くなる。これは言語表出能力の低さを示唆している。

【考察】PWSはASDの特徴である対人関係の質的障害、コミュニケーションの質的障害、こだわりにおいて、言語表出能力の低さや小学校低学年や中学生で出現するこだわりによってASD様に見えるものと考えられた。加えて、ASDによくみられる困難性、過敏性についてもPWSでは中学生になると目立

つようになるため、さらに ASD 様に見えるものと考えられた。またこれまでに指摘されていた PWS の自閉傾向を年代ごとに AD 患者と比較すると異なった変化が見られたことも合わせると PWS に見られる自閉傾向は AD のそれとは本質的には異なる可能性があるものと考えられた。PWS と AD の特性を年代ごとに比較できたことは有用であったと考えられた。

今回の結果から精神医学的支援の方法を探るならば、第一に PWS の不適応の特徴を考慮に入れなければならない。それは、自閉傾向の年齢に伴う変化と密接に関わる可能性があり、年齢相応には発達に障害のある言語表出能力をいかにして補うかが課題となろう。そのためには、言語表出に的を絞った言語療法を行い、年齢相応の適応力を涵養することが有効となろう。

**【結論】** 今回の研究の結果では AD では年齢が上がるにつれて、ASD の特徴である対人関係の質的障害、コミュニケーションの質的障害、こだわりは軽快する傾向にある。一方で PWS は年齢に伴って、それらの特徴が目立つようになる。つまり PWS と AD とは、その自閉傾向の年代ごとの推移において、本質的に異なった特徴を有することが示唆された。