



Title	Investigation of Autistic Features Among Individuals With Mild to Moderate Cornelia de Lange Syndrome
Author(s)	中西, 真理子
Citation	大阪大学, 2015, 博士論文
Version Type	
URL	https://hdl.handle.net/11094/53934
rights	
Note	やむを得ない事由があると学位審査研究科が承認したため、全文に代えてその内容の要約を公開しています。全文のご利用をご希望の場合は、大阪大学の博士論文についてをご参照ください。

The University of Osaka Institutional Knowledge Archive : OUKA

<https://ir.library.osaka-u.ac.jp/>

The University of Osaka

論文内容の要旨
Synopsis of Thesis

氏名 Name	中西 真理子
論文題名 Title	Investigation of Autistic Features Among Individuals With Mild to Moderate Cornelia de Lange Syndrome (軽症および中等症のCornelia de Lange症候群患者にみられる自閉的特徴の評価)
論文内容の要旨	
〔目的(Purpose)〕	
<p>Cornelia de Lange症候群(CdLS)は特徴的顔貌、上肢欠損、成長遅延、および知的障害を伴う先天性疾患であり、多動、自傷、他害などの重度の問題行動が多く見られる。近年原因遺伝子が複数解明されたことにより、比較的症状の軽い診断例が増加している。これらの症例はどのような行動の問題を呈するのかはあまり調べられていないが、家庭や教育現場において自閉的傾向を指摘されることが増加している。しかし正しく診断されていないのが現状であり、その有病率も明らかでないため、十分な療育が提供されていない。よってこの患者群における自閉症の有病率とそれに関連した臨床的特徴について明らかにし、療育および対応の改善に役立てる。</p>	
〔方法ならびに成績(Methods/Results)〕	
<p>フィラデルフィア小児病院遺伝病科が持つCdLSリサーチデータベースから、中等症および軽症と臨床的に診断された49症例に対し、質問票を用いた自閉症スクリーニングと生活機能評価を行った。スクリーニング陽性であった症例にはリサーチに用いるために標準化されたインタビューAutism Diagnostic Interview (ADI-R)を実施し、自閉症の診断とその重症度評価を行った。その結果自閉症の診断基準を満たすものは43%に見られた。自閉的傾向の重症度は年齢、性別、遺伝子型に左右されなかつたが、生活適応機能(Adaptive Behavior Composite)の高さと相関し、生活適応機能の高い者ほど自閉的徵候が軽度であった。</p>	
〔総括(Conclusion)〕	
<p>上記の結果は軽症・及び中等症に分類されるCdLS患者において自閉症の診断基準を満たす患者がこれまで認識されていた以上に高率であることを示している。これはDown症候群等の同程度の知的障害を伴う症候群と比較しても非常に高く、また自閉的傾向の発現に男女差がないことからも自閉的傾向は疾患の特徴のひとつであるといえる。社会性とコミュニケーション能力の発達は子供の発達の基盤であり、自閉症患者においては早期診断と早期療育が重要であるが、CdLSでは自閉症の診断が遅れ、療育の機会に恵まれないことが多い。よって今後はCdLS患者において積極的に自閉症についての評価を行い、早期療育につなげることが重要である。</p> <p>またこのスタディはこれまであまり調べられていない軽症及び中等症のCdLS患者の生活適応機能のレベルや遺伝子型を調べた結果も提示しており、CdLSについての知見を広げる貴重なデータを提供するものである。</p>	

論文審査の結果の要旨及び担当者

(申請者氏名) 中西 真理子		
論文審査担当者	(職)	氏 名
	主 査 大阪大学教授	大西 重一
	副 査 大阪大学教授	望月 季樹
副 査 大阪大学教授	佐藤 真	
論文審査の結果の要旨		
<p>Cornelia de Lange症候群 (CdLS) は身体的特徴に知的障害を伴う先天性症候群であり、重度の問題行動が多い。近年原因遺伝子が報告され表現型の多様さが認識された。軽症及び中等症に分類される患者では、家庭や教育現場において自閉的傾向を指摘されることが多いが有病率は明らかでなかった。本研究では軽症および中等症と診断された49症例に対し自閉症スクリーニングと養育者インタビューを実施し、診断と重症度評価を行った結果、自閉症の診断基準を満たす患者が43%にみられた。重症度は年齢、性別、遺伝子型に左右されなかった。この結果は軽症・及び中等症に分類されるCdLS患者において自閉症の診断基準を満たす患者がこれまで認識されていた以上に多いことを示しており、知的障害を伴う他の症候群と比較しても非常に高率であることを示す。発現に男女差がなかったことは自閉的傾向がCdLSの疾患の特徴であることを支持する。これらの結果は遺伝性疾患の特性に新たな知見を加え患者のケア向上に貢献するもので、学位の授与に値すると考えられる。</p>		