

1 卵性双生児ダウン症児の縦断的研究

池田由紀江* 細川かおり** 橋本 創一*** 上林 宏文***

卵性診断にて1卵性双生児と診断されたダウン症児を生後3か月より6年間follow-upした。本論文では身体発育, 健康状態, 発達指標, 知能発達および象徴遊びの発達経過を検討した。出生時体重が1925gであったT₁は, 1400gであったT₂に比べすべての点においてすぐれていた。すなわち, 身長・体重の発育では出生より6歳の現在に至るまでT₁がT₂よりもすぐれており, 首のすわり・這う・始歩期・始語期およびDIQにおいてもT₁がすぐれていた。この結果から出生時体重に示されている胎生期の生理神経学的発達が生後の発達に影響を及ぼしていることが明らかにされたが, 知能・言語・遊びの発達においてはより複雑な発達過程を経ることが示された。

キーワード: 1卵性双生児 ダウン症候群

はじめに

ダウン症双生児を対象とした研究を概観してみると, 初期の研究のほとんどはダウン症(当時は蒙古症(Mongolism)と言われていた)の原因との関係でなされたものである。ダウン症は, 1866年イギリスの医師John Langdon Downがはじめてその症状を報告したが, その原因は1959年になるまで不明であった。従って, 双生児のうち片方がダウン症であるケースや2人ともダウン症であったケースはその原因を追求しようとする研究者にとって興味あるケースであった。例えばFriedman, A(1956)⁴⁾は, 一方がダウン症, 他方が健常児の3組の双生児を報告し, ダウン症の原因として受精前の配偶子(精子, 卵子)の異常によるか, あるいは受精後に生じた異常によるものではないかという仮説を述べている。しかしこのような研究は, 1959年にダウン症は配偶子の染色体過剰により生ずることが明らかにされるとともに消失した。それ以後の研究(Telfer, M.A., Baker, D. and Bergman, M. 1972¹³⁾, Shiono,

H., Kadowaki, J., Tsumeta H., Nagai, B. and Nanbu, H. 1977¹²⁾, Arni, A., Amir, J., Wilunsky, E., Katznelson, M. and Reisner, S.H. 1983³⁾)では, 双生児あるいは三つ子のダウン症の卵性診断の分析に焦点があてられている。

他方, 健常児の双生児研究¹⁾²⁾⁵⁾⁷⁾¹⁰⁾¹⁵⁾では, 知能や学業成績, 性格(気質)形成あるいは精神病の発生, 身体発育等を環境と遺伝との関係から解明しようとする研究が多くみられる。これらの双生児を用いた研究方法においては, 一卵性双生児は遺伝的には同一の個体であり, 従ってもしもある特性においてふたりの間に差があれば, それは環境の相違によるものであるとの考え方に基づくものである。従来の研究のほとんどはこのような考え方から, ある特性が遺伝規定的か環境規定的かを分析したものであった。しかしながら, このようにある特性に関して遺伝か環境かという検討する方法のみでは自から限界があると考えられる。むしろ子どもの発達ではこれらの要因が複雑に関与していると思われる。従って, 双生児を対象とした研究では, 単に遺伝か環境かという捉え方ではなく, 子どもの発達過程をダイナミックにとらえる視点が必要であると考えられる。

本論文は, 一卵性であると診断されたダウン症双生児を生後3か月から6年間縦断的に追跡し,

* 筑波大学 心身障害学系
** 筑波大学 心身障害学研究科
*** 筑波大学 教育研究科
**** 筑波大学 心身障害研究科

身体発育、精神発達、遊び等の発達がどのような過程を示しているか検討することを目的とする。特に、症例の示す特性が素質的に規定されているか、それとも環境規定的であるかを検討しようとしている従来の健常児を対象とした双生児研究方法にとどまらず、縦断的に検討することにより症例の種々の発達や行動が生後の環境によりどのように形成されるかを検討する。

方 法

(1) 症 例

症例は、第1子の兄(1980年1月生れ)に続いて第2子(T₁とする)、第3子(T₂とする)として1982年1月に出生したダウン症双生児の女児である。5年後に妹(第4子)が出生し、現在の家族構成は母方祖父母、父母と4人のきょうだいとなっている。

生育歴では、妊娠中特に異常は認められず、38週にて出生し、出生時の体重・身長はTable. 1に示すようにそれぞれT₁が1925g、42cm、T₂が1400g、38cmであった。出生後直ちに未熟児センターに移され31日間入院した。心臓疾患の合併症はなかった。染色体核型は21-トリソミー型であった。

生後3か月から家庭訪問にて早期教育プログラムを開始した。父親、母親とも公務員であり彼らの昼間の養育は主に同居中の祖母が行っていたが、3歳以降は保育園に入園した。保育園入園以後は、数か月に1回の割合で経過観察をした。1988年4月より兄と同じ小学校に通学し健常児とともに学んでいる。

(2) 卵性診断

卵性診断は、筑波大学基礎医学系近藤郁子博士により実施され、遺伝性多型を有するリンパ球蛋白質を利用した卵性分析により、96%以上の確率で1卵性双生児であることが確認された。

(3) 手 続 き

以下の項目を生後3か月から6歳4月まで定期的実施した。

- a 身体発育計測、健康調査
- b 発達指標、発達(知能)検査—田研式田中ビナー検査、MCCベビーテスト、津守式精神発達質問紙
- c 象徴遊び行為の観察—VTRによる
- d 家庭での子どもの発達状況や養育態度の聴取

Table. 1. Physical measurements at birth

	T ₁	T ₂
height	42cm	38cm
weight	1925g	1400g
h.c.	30cm	28cm
c.c.	28.5cm	28.5cm

h.c. 頭囲 c.c. 胸囲

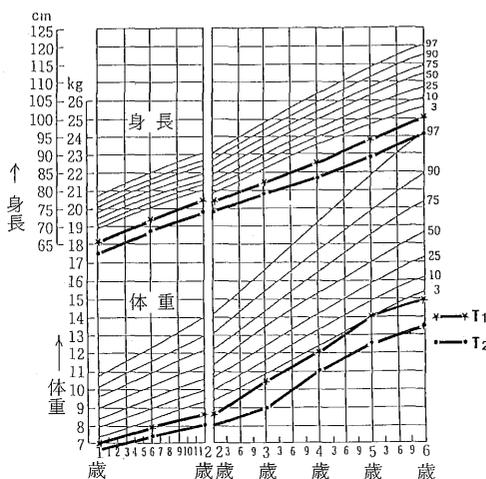


Fig. 1. Growth of height & weight

結 果

(1) 身体発育及び健康

Fig. 2に、T₁、T₂の身長・体重の変化を示した。標準値は1980年厚生省乳幼児の発育パーセントイル曲線(女子)で示した。身長では、出生から現在に至るまでT₁、T₂ともに3パーセントイル値よりもさらに下回る発育を示している。体重では、出生時より3歳までは同じく標準女児の3パーセントイル値をかなり劣る曲線を示している。6歳時点ではT₁は15kgであり標準の3パーセントイル値、T₂も13.5kgであり標準の3パーセントイル値よりもかなり下回っている。T₁とT₂を比較すると、出生時の身長・体重の差がその後の発育においても差が残っており、T₁が常にT₂よりも優れている。

T₁、T₂いずれも心臓疾患等の合併症はなく重とくな既往歴はなかった。0歳時には感染症にかかり易いこともあったが、ダウン症としては健康面では問題のない方であった。しかし、眼科的検査では、T₁、T₂ともに乱視、強度近視の診断をうけ

眼鏡の処方されている。

睡眠リズムについて18か月と6歳時に調査したが、T₁とT₂は類似のパターンを示し、睡眠中の問題は特になかった。

(2) 発達指標及び精神発達

① 発達指標

首のすわり、腹這い、四つ這い、歩行、始語、トイレトレーニングの獲得月齢をTable. 2に示した。首のすわりはほぼ同月齢であったが、腹を床につけた腹這いはT₂がT₁よりもより早く発達し、活発に動き回った。しかし、四つ這いと歩行はT₁がT₂よりも早く獲得し、言語発達における始語の月齢もT₁が1歳5月、T₂は1歳7月であり、T₁が早い発達を示した。萌歯の時期は、T₁20か月、T₂20か月であり、両者に差はなかった。

利き手は、T₁左利き、T₂右利きである。

② 精神発達

生後3か月から6歳までのDIQの発達をFig. 3に示した。30か月まではMCCベビーテスト、それ以降は田研式田中ビネー検査によるDIQである。T₁、T₂ともに3歳まではDIQで70~80の間を推移し、6歳4月の時点ではT₁、T₂のIQはそれぞれ61と61で同じであった。

DIQについてT₁とT₂を比較すると、3歳までは一貫してT₁がT₂よりも高いDIQを示したが、しだいに近づいてきて、6歳の現在ではほぼ一致している。

③ 領域別にみた発達

発達を領域別で検討するために津守式乳幼児発達質問紙法を実施した。その結果をFig. 3に示す。月齢が小さい時期には、T₁がT₂よりもやや良好な発達を示したが、6歳の時点ではほとんど同じ発達プロフィールを示している。領域別では、運動、

Table. 2. Developmental milestone

	T ₁	T ₂
head control	6M	6M
abdominal creep	13M	11M
creep on all fours	1Y 4M	1Y6M
walk	1Y11M	2Y2M
talk	1Y 5M	1Y7M
toilet training	2Y 3M	2Y8M

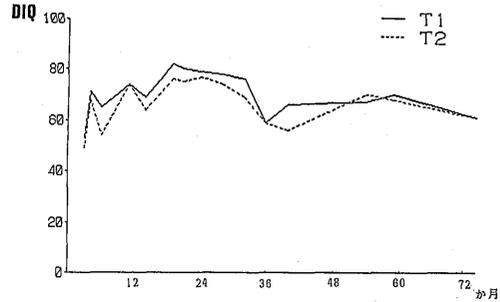


Fig. 2. Longitudinal change of DIQ

生活習慣、言語、社会、探索の順により発達を示している。

言語発達の経過をまとめた結果がTable 3である。生後3~4か月では、T₁はおとなしくあまり泣くことはなく、むしろT₂の方が泣く回数は多く声かけに対し発声することがよくみられた。しかし、その後の喃語の時期、動作模倣の初発の時期、有意味語の時期は一貫してT₁の方がT₂よりも発達が早かった。T₂は対人関係はT₁よりも良好で生後5~6か月には、人に対するほほえみ・泣き・発声も多くeye-contactも良好であった。このような人との関係の良さは6歳の現在でも続いており、人なつっこく甘え方が上手である。24か月以降の

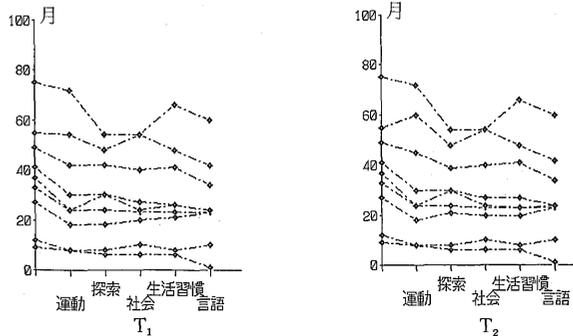


Fig. 3. 津守式発達検査による領域別発達

Table. 3. 言語発達の経過

月 齢	T ₁	T ₂
3～4 か月	<ul style="list-style-type: none"> あまり泣かずおとなしい 泣くときは声は大きい 	<ul style="list-style-type: none"> よく泣く 声かけに対し声をよく出す
5～6 か月	<ul style="list-style-type: none"> おとなしいが一度泣くとburst cry 	<ul style="list-style-type: none"> 発声, ほほえみ, 泣きが多い eye-contactがよりよい
7～9 か月	<ul style="list-style-type: none"> 声はより大きい声が出る ふたりでお互いに顔や体をさわり合う 喃語が多く出る 	<ul style="list-style-type: none"> 人に対する反応がよい 喃語が多く出る
10～12か月	<ul style="list-style-type: none"> おつむテンテンなどの動作模倣はT₂より早くやる 喃語などの発生はT₁が多い 	<ul style="list-style-type: none"> 好奇心旺盛
13～17月	<ul style="list-style-type: none"> 16月にマンマ, トコトコ, アーチャンなどの有意味語がでる ハイの返事もできる ふたりが向い合ってボールころがしで遊ぶ 	<ul style="list-style-type: none"> 有意味語はややおくれる 17月にウマウマが出るが, 返事はできない。
18～23月	<ul style="list-style-type: none"> 理解はT₁がよい 23月にはマンマ, アッタ, タカイ, ちょうだい, どうぞ, など10語くらい言える 発音はT₁の方がはっきりしている 	<ul style="list-style-type: none"> 23か月には, マンマ, アッタ, タカイ, ちょうだいなどが言える
24～35月	<ul style="list-style-type: none"> ことばがふえる (30語) T₁が遊びをリードする 	<ul style="list-style-type: none"> ことばの数はT₁より少い 人なつつこい
36～47月	<ul style="list-style-type: none"> 二語文, 三語文がでる 語い数は3歳で50語 「パパの」「お兄ちゃんの」などの所有の助詞 	<ul style="list-style-type: none"> ことばがふえたが, やはりT₁より少い, 3歳で40～50語 甘えん坊で自己中心的
48～59月	<ul style="list-style-type: none"> 語いがどんどん増える ことばによる会話ができる 1～10までいえる はっきりしゃべる 	<ul style="list-style-type: none"> 語いがどんどんふえる 大きい声ではっきりしゃべる T₁と同じくことばによる会話をする
60～75月	<ul style="list-style-type: none"> 文字がよめる 保育園の友だちの名前をおぼえている 「どこにワンワンいるの」「これ何」「お手々どこであらうの」などの疑問文をいう 	<ul style="list-style-type: none"> 文字がよめる 会話能力はT₁と同じであるが, 理解, 発音はやや劣る

言語の発達はT₁, T₂ともにダウン症としては著しく良好な発達を示し, 36か月で二語文, 三語文が言え, 助詞も現われ, 6歳の現在では保育園での出来事を友達の名前を入れて話すことができる。

④ 象徴遊び行為の発達

自然場面での遊び行動を毎回VTRに撮ったが, 今回はT₁, T₂が3歳の時点と6歳の時点での遊び行動の発達を特に象徴あそびの発達の視点から分析した。

Table. 4は, T₁, T₂の象徴遊びの分析結果を示したものである。象徴遊びの出現率は3歳時, 6歳時ともにT₁の方が高く, T₁は3歳時よりも6歳時の出現率が39%から52%へと増加している。行為の種類は, 特に大きい変化はなかった。遊具の使用を三段階に分類してその出現の割合を比較してみると, 3歳の時点ではT₁, T₂ともにみられなかった身ぶり使用がそれぞれ6%, 0.9%に出現した。象徴遊びの対象者を, 自分自身に向けられる

Table 4. 象徴あそびの発達

(A) T₁, T₂の3歳3月時の象徴あそび

項目	T ₁	T ₂
a. 出現率	39%	32%
b. 種類	のむ, 髪をとかす, かき回す はみがき, 注ぐ	切る, かき回す (皿に) 盛る そそぐ, 掃除をする
c. 遊具の使用		
模倣的使用	53%	43%
見たて使用	47%	59%
身ぶり使用	0%	0%
d. 対象者		
自己	72%	94%
受動的他者	29%	6%
能動的他者	0%	0%
e. 行為の連鎖	注いで → のむ かきまぜて → 食べる	なし
f. 見たて	鏡 → くし タオル → オムツ	鏡 → ほうちょう, ブラシ スポンジ → ぞうきん
g. 身ぶり	なし	なし

(B) T₁, T₂の6歳3月時の象徴あそび

a. 出現率	52%	28.3%
b. 種類	切る, ふく, 注ぐ, のませる (食べさせる), かき回す	盛る, 注ぐ, かき回す
c. 遊具使用		
模倣的使用	77%	82.4%
見たて使用	16%	11.8%
身ぶり使用	6%	0.9%
d. 対象者		
自己	52%	53%
受動的他者	54%	18%
能動的他者	3%	29%
e. 行為の連鎖	注ぐ (カップに) → 飲ませる (皿に) 盛る → かき回す → 食べさせる → ふく (口を) かき回して → 食べさせる	盛る → 食べさせる 注ぐ → 食べさせる 注ぐ → かき回す
f. 見たて	洋服 → ふく物 皿 → まな板	つみ木 → リンゴ
g. 身ぶり	食べもの	皮をむく

自己行為, 母親・実験者・人形などを子どもの行為の単なる受け手として扱う受動的他者, そして母親・実験者・人形などを実際にその行為に参加させる能動的他者の三段階にて分類した。T₁, T₂ともに3歳時には最も多く見られた自己を対象と

した遊びが6歳時では著しく減少し, 受動的他者および能動的他者の増加がみられた (Fig. 4)。行為の連鎖は, 3歳時にはT₁のみ見られT₂は皆無であったが, 6歳時にはT₁, T₂ともに観察された。また3歳時では, 注いでから飲むなどの2行為の

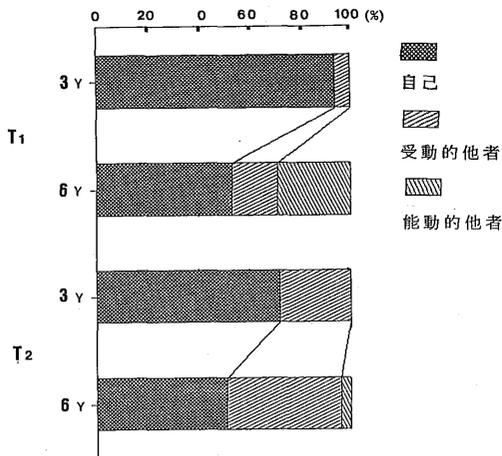


Fig. 4. 対象者の出現の割合

連鎖しかみられなかったが、6歳時には盛る→かき回す→食べさせる→ふくなどの4行為の連鎖がみられた。

考 察

(1) 身体発育

身長と体重の身体発育について次の二点から考察する。第一は、ダウン症の特性からみたこれらの発育等についての考察であり、第二は、1卵性双生児であるT₁、T₂のこれらの差についての考察である。

T₁、T₂の身長・体重の発育は標準値と比較すると著しく劣っている。しかし、ダウン症を母集団としてその発育と比較するとダウン症女児としては平均といえよう。すなわちダウン症児の身体発育は、多くの研究が示すように健常児と比較すると著しく劣っており、特に身長の発育は劣っている。この原因と考えられるのはダウン症児の身体を構成している細胞の染色体異常であり、21番染色体の過剰による遺伝情報のアンバランスによるものであると考えられている。従って、保志ら⁹⁾の研究でも示されているように、ダウン症の身長の発育は健常児にみられる人種差(日本人とフランス人)ほど顕著には現われていないほどである。T₁、T₂の身長および体重の発育が6歳の時点でも標準の3パーセントイル値を下回る曲線を示した。一般に、身長の発育は遺伝要因が強いものに対して、体重は環境要因により左右されると言われている。従って、T₁、T₂の体重の増加傾向は環境的要因が強いと思われるが、身長とのバランスを考えると

将来肥満になることを注意しなければならないだろう。

次に、T₁とT₂の身体発育の差についてみると、出生時の体重、身長の違いが6年間そのまま現在まで影響を及ぼしているといえる。また後で述べる発達(知的発達、言語発達)においても出生時身長、体重の良い発育を示したT₁の方がT₂よりも良好な発達を示しているが、このような結果は訖摩(1966)¹⁴⁾やHenrichsenら(1986)⁶⁾の健常児1卵双生児の結果と一致するものである。

また、樋口(1977)⁷⁾によれば、一卵性双生児は身長・体重などの体格や体力において類似度が高く、身長では0.942、体重では0.928という高い相関係数(12歳時)を報告している。これは健常児を対象とした結果であり、ダウン症を対象としたものではないが、T₁、T₂においても他の発達よりも身体発育の類似度が最も大きいと思われる。

(2) 発達および知能について

縦断的に発達指標を追跡した経過からみると、だいたいにおいてT₁がT₂よりも早く到達しているが、腹を床につけて這うことはT₂の方が早かった。この時期のT₂は非常に好奇心旺盛で活発に動いたが、四つ這いのはいはいは1歳6月までできなかった。また始歩期はT₁1歳11月、T₂2歳2月でありT₁が早かった。始歩期について健常児1卵性双生児の研究(訖摩, 1966)¹⁴⁾では、出生時体重が大きかった子どもの方が軽い子どもよりも有意に早いと報告しているように、ダウン症児においても胎生期の発達がその後の生理神経学的発達に影響を与えているといえる。

1卵性双生児の知能の一致度に関する研究は多く、日本では浅香(1978)¹⁾、沢(1957)¹¹⁾があるが、いずれも一致度は高く、沢¹¹⁾では相関係数0.87を報告している。しかし、1卵性双生児の知能を詳しく分析すると、上述した始歩期と同じように出生児の体重の大きい方がより高い知能を示すといわれている。(訖摩, 1966¹⁴⁾、James 1982⁹⁾、Henrichsen, 1986⁶⁾)

T₁とT₂の知能検査では、生後3か月より一貫して出生時体重の大きいT₁が優れていたが、6歳の時点ではほぼ同じIQとなった。しかし、日常生活においてはT₁の方が理解は良好で、運動機能も含めて全体としての発達はすぐれている。しかし、学校生活では、T₂が授業中落ち着いており指示に対して従うことができるのに対し、T₁は授業中あ

きてくると体を動かしたりし、自分のやりたいことを通そうという様子がみられている。また、 T_2 は友達が手伝ってくれるとやってもらえることが多いのに対し、 T_1 は自分でやりたがり友達の手伝いはいやがる。

このように知能の発達も性格行動形成と関連して考えねばならないのでこの点に関しては今後の検討課題となる。

(3) 象徴あそび行為の発達について

象徴遊び行為の発達は、 T_1 、 T_2 の両者はほぼ同じような発達をしてきている。3歳の時点では、自己を対象に遊ぶことが多かったが、6歳の時点では、人形や母親を遊びに参加させたり、身ぶりなど象徴度の高い行為をして遊ぶようになってきている。また3歳から6歳時と遊び行為の連鎖の増加が観察され、遊び行為がより計画的に組織化されてきたといえる。

T_1 と T_2 を比較すると、 T_1 の方が T_2 よりもより組織化された遊びをしており、ここでも T_1 がより良い発達を示した。

文 献

- 1) 浅香昭雄 (1978) : ふたごの学業成績, 遺伝, 32(1) 27-34.
- 2) 浅香昭雄 (1984) : ふたご学級 遺伝, 38(2), 23-26
- 3) Avni, A., Amir, J., Wilunsky, E, Katznelson, M, and Reisner, S.H. (1983); Down's syndrome in twin of unlike sex. Journal of Medical Genetics, 20, 94-96.
- 4) Friedman, A. (1956): Mongolism in twin. Amer. Jour. Disease of Children, 43-50.
- 5) Hay, D.A. and O'Brien, P.J. (1983): The La Trobe Twin Study; A genetic approach to the structure and development of cognition in twin children. Child Development, 54, 317-330.
- 6) Henrichsen, L., Skinoj, K. and Anderson, G.E. (1986): Delayed growth and reduced intelligence in 9-17 year old intra-uterine growth retarded children compared with their monozygous co-twins. Acta Paediatr Scand, 75, 31-35.
- 7) 樋口満 (1977) : 双生児の身体発育発達に関する縦断的研究. 東京大学教育学部紀要, 16, 347-362.
- 8) Hoshi, H. et Ashizawa, K. (1968) Etude anthropologique de la croissance des enfants de trisomie-21. Bull. Mem. Soc. d'Anthrop. de Paris, t. 3, serie, 167-182.
- 9) James, W.H. (1982): The IQ advantage of the heavier twin. British Journal of Psychology, 73, 513-517.
- 10) Matheny, A.P. (1983): A longitudinal twin study of stability of components from Bayley's Infant Behavior Record. Child Development, 54, 356-360.
- 11) 沢英久 (1957): 1 卵性双生児による知能構造の研究. 日本心理学研究, 4 (4), 199-202.
- 12) Shiono, H., Kadowaki, J., Tsuneta, H., Nagai, B. and Nanbu, H. (1977): Down syndrome with trisomy in one triple. Am J Dis Child, 131, 522-524.
- 13) Telfer, M.A., Baker, D. and Bergman, M. (1972): Twins, probably monozygotic, displaying Down's syndrome, physical and functional mirror-imaging, and discordance for congenital heart disease. Amer J ment Defic, 76(4), 391-396.
- 14) 詫摩武俊 (1966) : 出生前後の身体的諸条件が知能の発達に及ぼす影響. 日本心理学研究, 37(5), 257-267.
- 15) Wilson, R.S. (1983): The Louisville Twin Study; Developmental synchronies in behavior. Child Development, 54, 298-316.

Summary

A follow-up study of monozygous Down syndrome twin

Yukie Ikeda Kaori Hosokawa Souichi Hashimoto Hirofumi Kanbayashi

Down syndrome pair of monozygous twin girls who were diagnosed by means of genetic analysis of cellular proteins by two-D gel electrophoresis were observed from 3 months to 6 years of age. According to their chromosomal analysis it was clarified that twin (T_1 and T_2) were 21-trisomy (47, XX). They were born when father was 28 years old and mother was 25 years old. Birth weight of T_1 and T_2 was 1925g and 1400g each.

Physical growth of T_1 and T_2 was inferior to those of healthy normal children, especially at height growth. Compared with T_2 the growth of height and weight of T_1 was better from birth to 6 years old.

Developmental milestones and development of mental, language and symbolic play of T_1 were mainly superior to those of T_2 , especially when they were young. But, it seemed that those differences between, T_1 and T_2 were tend to decrease as they got older.

Key Word : monozygous twin Down syndrome