

II-5 BH₄欠損症の一例における 遂行機能障害と計算障害のリハビリテーション

○加藤元一郎¹⁾ 斎藤 文恵¹⁾ 三村 将¹⁾ 田中 葉子²⁾

【はじめに】BH₄(テトラヒドロbiopterin)欠損症とは、補酸素の一種であるBH₄の欠損により神経伝達物質の欠乏が生じ、神経症状や認知機能障害を呈する先天性代謝異常であり、ドーパミン欠乏をその本態とする。近年、ドーパミン欠乏と遂行機能障害との関連が示唆されている。遂行機能とは目標の設定、計画の立案、実行、効果的な行為をその構成要素とし、前頭葉機能と強い関連をもつ機能とされる。今回我々はBH₄欠損症の症例において遂行機能障害と計算障害の認知リハビリテーションを施行した。

【症例】20歳女性。健康な両親の第二子として出生。周産期異常なし。生後2ヶ月より痙攣を反復。6ヶ月時定頻なし。10ヶ月時より低フェニアラニン食を開始。2歳6ヶ月時BH₄欠損症と診断され、2歳9ヶ月よりL-Dopa、5-HTP、5歳9ヶ月よりBH₄による治療が開始された。現在もL-Dopa、BH₄を内服中である。神経学的には歩行は可能であるが、筋緊張異常を含めた錐体外路症状を認める。精神症状としては軽度の躁状態にある。頭部MRI、ECD-SPECTには異常を認めない。小中高校と養護学校卒業。現在は在宅で作業所に通っており日常生活は自立しているが、簡単な計算が困難で買い物ができない。読字・書字は良好で、担当医に対して適切な手紙文を書くことも可能。なお2歳違いの兄もBH₄欠損症と診断されているが、治療開始時期が遅れたため歩行が困難であり、施設に入所中である。

【神経心理学的検査】

一般知能：WAIS-R VIQ58 PIQ測定不能。

Raven CPM22/36。

記憶：WMS-R 視覚性対連合1,2,3,4/6, 言語性対連合 有関係3,4,4,4/4 無関係1,2,3,4/4 (遅延再生は、即時再生で可能なものは可)。

注意：3抹消検査95%正答。

遂行機能：ウイスコンシンカードソーティングテストの達成カテゴリー 第一段階1, 第二段階3。語流暢性検査では語頭音によるもの8/3分、カテゴリーによるもの29/3分。ハノイの塔正答数3/9。

【計算及び遂行機能の訓練】訓練開始前の計算能力には以下の特徴が認められた。

①数の表記法、特に100以上の数や十進法が習得されていない。

②基数(1~9)の加減算のレベルで混乱がある。例えば2と3は5といった数の合成や、5は2と3であるといった数の分解が正確に理解されていない。

③簡単な文章題において数量の関係を適切な式に表すことができない。

これに対して以下のような学習プランを立てた。

①長期目標は、日常生活に必要な数の操作を習得すること。特にお弁当や日用品など日常的な買い物は可能となること。電卓の使用も考慮すること。

②第一段階として、1~2位数の加減算を中心に基本的な数の操作を再学習すること。

第一段階の目安を約1年とし、1997年5月より計算の学習を開始した。具体的には小学校1年生用のドリルを使って家庭学習を続け、外来通院

1) 東京歯科大学市川総合病院精神神経科

2) 同 小児科

表1 ハノイの塔

施行日	レベル別正答数			違反数	レベルCの平均	
	A	B	C		移動数	所要時間
①5. 19	0	0	3	18	9. 3	50.7
②6. 2	0	1	3	6	10. 3	55.7
③6. 16	0	1	3	3	8. 7	48.7
④6. 30	1	2	3	0	7. 0	31.3
⑤7. 14	1	2	3	0	8. 0	30.3
⑥8. 25	1	3	3	1	16. 3	73.0
⑦9. 8	0	1	3	0	10. 3	41.0

時にチェックした。同時に遂行機能のトレーニングとして、ハノイの塔を毎回施行した。

【経過】 5月から10月まで訓練を継続、その後体調不良などの理由により通院困難となり、訓練を中止せざるをえなかった。中止時のレベルは以下のとおりであった。

①10以下の数の理解・操作はかなり良好となったが完全ではない。

②2位数の構成の理解が不十分である。例えば13は10と3であることがよくわかっていない。

③課題に応じた操作の切り替えが困難である。例えば計算のパターンに従って"繰り上がりあり"の問題ができると、"繰り上がりなし"の問題もそのパターンで解こうとして混乱する。計算法の保続が残存した。

④文章題の立式が不良である。例えば「いくつ多いか」という問題では減算を使う、ということがわからない。

⑤ハノイの塔の結果は表1のとおりであった。最も容易な（最小移動数7）レベルCの3間は毎回正答している。しかし施行間隔が開くと、減少

していた移動数や所要時間が再び増加するなど必ずしも反復が効果的とはいえない。

【考察】 訓練期間は非常に短かったが、中止の時点で以下の2つの側面からの問題点が考えられた。

①数そのものの問題、すなわち10以上の数を[10と□]という十進構造でとらえることが困難であること。

②遂行機能の問題、すなわち課題に応じて適切な解決方法を用いる能力の低下が顕著であること。

このうち①については時間はかかるが今後の学習によってある程度習得できる可能性があった。しかし②についてはより困難が予想され、本例の計算障害が遂行機能障害の影響を強く受けていることが示唆された。本例の認知リハビリテーションに関しては、遂行機能障害という点を重視し、基本的な計算学習と平行して、初期から具体的場面での問題解決方法をパターン化して頻繁に反復訓練することが必要であったと思われる。