

発達障害の病理的背景

－限局性学習症の診断評価の観点から－

Pathological Background of the Developmental disorders

－Focusing the diagnostic evaluation of Specific Learning Disorder－

荻布 優子・川崎 聡大

Yuko Ogino, Akihiro Kawasaki

要旨 (Abstract)

本稿では、限局性学習症のうち発達性 Dyslexia を中心に病理的背景について診断評価の観点から概観し、実際の診断評価の方法について検討を加える。発達性 Dyslexia は乖離診断の手續きに則り、知的発達の水準や暦年齢に比して読み書き到達度が乖離して低下するか否かによって判断される。本邦における発達性 Dyslexia の出現率は、報告によって2%～7%と多岐にわたる。発達性 Dyslexia を含め読み困難を示す児童は10%程度とも言われており、その背景には音韻情報処理・視覚情報処理・自動化能力の障害が想定されている。Dyslexia に関連する遺伝子は複数報告されているが、その遺伝子変異型の詳細や症候発現のメカニズムは明らかとなっていない。診断評価におけるアセスメントツールは、読み書きの到達度、背景に想定される認知機能、その他言語機能など様々な開発はなされているが、画一的な共通バッテリーとしての確立には至っていない。限局性学習症の診断評価および効率的な支援の開始のためには、さらに多角的な視点から病理的背景が解明されることが必要である。

キーワード：発達障害 限局性学習症 発達性ディスレクシア 乖離診断 アセスメント

1. 発達障害の定義の変遷

(ア) 「発達障害」の概念の変遷

古典的な「発達障害」とは知的障害とほぼ同義であり、現在のいわゆる「発達障害」の概念は、1960年代に微細脳機能障害 (Minimal Brain Dysfunction, MBD) の概念が小児神経学に導入されたことに始まる。MBDとは、知的水準は正常域にあるが軽微な脳損傷や脳機能の不具合によって学習障害 (Learning Disability, LD) や行動異常が生じている状態象をさす。1990年代には言語性情報の出入力に関する能力の障害を言語性 LD、対人関係や非言語性コミュニケーション、概念などの非言語性情報の出入力の障害を非言語性 LDと便宜的に分類し、支援の対象となされていた。次第にこれらの知的な遅れを伴わない一群は「軽度発達障害」とも称されるようになった。

MBD に包括される行動特徴を持つ児は、精神障害の診断と統計マニュアル (Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders, DSM) において医学的診断が整理され、その基準は何度も見直されてきた。近年改定された DSM-5 (2013) においては神経発達症群としてまとめられ、自閉スペクトラム症、注意欠如・多動症、限局性学習症としてカテゴライズされている。

(イ) 「特異的な学習障害」の定義の変遷

学習障害は MBD の中核症状の一つから独立した病態として扱われるようになり、DSM- III-R (1987) において学習能力障害 (Academic Skill Disorders) として定義された。DSM- IV-TR (2000) では学習障害 (Learning Disability) と名称を変え、算数障害、読字障害、書字表出障害、特定不能の学習障害に細分された。DSM-5 (2013) では DSM-4 の下位部分類は廃止され、限局性学習症 (Specific Learning Disorder, SLD) に統一された。診断基準は読字・読解・綴り字・書字表出・数概念や計算・数学的推論の少なくとも一つの困難さが存在し、少なくとも6か月以上持続していることである。また読字に特化した困難さとして「ディスレクシア」の文言が初めて明記された。

(ウ) 発達性 Dyslexia とは

発達性 Dyslexia とは、「神経生物学的原因に起因する特異的な学習障害である。その特徴は、正確かつ (または) 流暢な単語認識の困難さであり、綴りや文字記号音声化の拙劣さである。こうした困難さは、典型的には、言語の音韻的要素の障害によるものであり、しばしば他の認知能力からは予測できないものであり、また、通常の授業も効果的ではない。(国際 Dyslexia 協会, 2003)」とされている。

発達性 Dyslexia の報告が最初になされたのは1896年の英国に遡る。これは MBD の概念が提唱されるよりも早く、古くから特異的な読み書きの障害は医学的な疾患の一群として扱われてきていることを示している。元来Dyslexia という用語は後天的な脳損傷に起因する読み障害 (失読症) を指すが、発達性 Dyslexia は後天的な障害がなくして生じる読み障害である。発達期においては読字に問題があれば書字にも問題を抱える可能性が高いため、本邦では発達性読み書き障害とも称されている。

読み機能の発達の基盤には、音韻情報処理・視覚情報処理や視覚的注意スパン・自動化能力 (呼称速度) の要因が想定される。発達性 Dyslexia においてはこれらの要因が単一に影響するだけではない。文字形態は簡素であるが文字と音との対応関係が複雑になる英語圏においては、音韻情報処理と自動化能力の双方が影響する二重障害仮説、視覚的注意スパンの障害が指摘されている。また本邦は形態自体が複雑な漢字の使用頻度が高いことから、音韻情報処理と視覚情報処理の双方の障害が影響するという仮説が有力である。

本邦での出現頻度は、Uno et al. (2009) の報告では、読みでひらがな0.2%、カタカナ1.2%、漢字6.7%、書きはひらがな1.2%、カタカナ2.1%、漢字6.0%である。発達性 Dyslexia は言語によって出現頻度が異なるが、これは生物学的な素因の違いではなく、上述したとおりそれぞれの言語形態の特徴の違いに起因すると考えられている。

(エ) 特別支援教育における LD

文部科学省は平成11年7月の「学習障害児に対する指導について (報告)」において「学習障害とは、基本的には全般的な知的発達に遅れはないが、聞く、話す、読む、書く、計算する又は推論する能力のうち特定のものの習得と使用に著しい困難を示す様々な状態を指すものである。学習障害は、その原因として、中枢神経に何らかの機能障害があると推定されるが、視覚障害、聴覚障害、知的障害、情緒障害などの障害や、環境的な要因が直接の原因となるものではない。」と定義した。同時期の基準である DSM- IV-TR における学習障害に該当する児童に加え、学校教育場面で学習に躓く契機となりうる要因を広く含みこんでいる。また DSM-5 の限局性学習症の定義と比較すると、オーバーラップする範囲は拡大しているといえる。

LD の実態把握の基準は、国語や算数の基礎的能力の低下に起因して小学2・3年生においては標準的な学力検

査の1年以上の遅れ、小学4年以上および中学生については2学年以上の遅れを有すること、と具体的に示されている。

2. 限局性学習症の病理的背景

(ア) 脳科学の視点から

① 解剖学的構造について

発達性 Dyslexia の脳病変に関わる報告は少なくない。発達性 Dyslexia は Hier (1978) の CT所見の報告において頭頂後頭葉の左右差が少なく、また Galaburda ら (1985) の剖検例においても側頭平面に左右差が認められず対照的であると報告されている。発達性 Dyslexia はシルビウス裂周辺領域に ectopias が多発する。通常左半球が大きい側頭平面は言語音に関与し、シルビウス裂周辺領域は音韻情報処理に関与しているとされている。また近年では、左下頭頂小葉、左中側頭回、左下前頭回などの皮質容量に異常を認めることも報告されている。

② 大脳機能局在について

発達性 Dyslexia の大脳機能の低下部位を測定する研究は盛んに行われており、PET (positron emission tomography) や fMRI (Functional Magnetic resonance imaging) といった被検者が何らかの課題を遂行している際の脳活動をとらえた機能画像を用いた報告が多い。発達性 Dyslexia は読みに関わる課題遂行時については概ね共通して、音韻情報処理に関わる左頭頂側頭部 (縁上回・下頭頂小葉)、単語の形態認識に関わる左下後頭側頭回 (紡錘状回など) の活動の低下が示されている。また安静時における脳局所血流量を測定する SPECT (single photon emission computed tomography) においても類似の結果が得られている。

しかしアルファベット圏では上述の通り結果が類似しているものが多いが、中国語話者を対象とした報告での活動低下部位は意味処理に関わる中前頭回であり (Siokら, 2004)、異なる見解を呈している。このことは使用されている文字言語の種類によって、障害メカニズムも異なる可能性を示している。

脳の可塑性に言及した報告も存在し、Shaywitz ら (2004) は訓練 (音と文字との対応関係の正確さと流暢にたいた早期集中的な介入) により行動的な改善だけでなく脳機能の水準でも変化につながるとしている。

(イ) 遺伝要因の視点から

Dyslexia は家族性に出現することは早くから指摘されており、Dyslexia の家族には80%の学習困難が生じているのと報告もある。また双生児を対象とした研究においても、およそ70%程度の確率で双方にDyslexiaの症状を認めている。

Dyslexia に関連する遺伝子として、海外では DYX1C1、ROBO1、DCDC2、KIAA0319 が同定されている。それぞれの変異部位については共通の知見は得られていないが、音韻認識やデコーディングなど読みに関わる領域での異常が遺伝しやすいことが知られている。坂上ら (2013) は本邦において、最も代表的な原因遺伝子である DYX1C1 遺伝子変異スクリーニングを実施したが、正常群・患者群・患者家族間で変異遺伝子保有率に有意差は検出されなかった。我々の知りうる範囲では、本邦において発達性 Dyslexia の関連遺伝子に関する大規模調査や家系研究は行われてはいない。

Dyslexia の関連遺伝子は、言語形態や民族性によって関連する遺伝子やその変異領域が異なる可能性が示されている。しかし単一遺伝子の変異なのか、複数の遺伝子変異が相互的に作用した結果として Dyslexia 症候が発現し

ているのか、については不明である。これらの知見を発達性 Dyslexia のバイオマーカーとして使用し早期発見に応用するには、今後広域での検討が必要である。また日本語に特有の遺伝要因の有無についても今後の展開が期待される。

3. 限局性学習症の診断的評価

限局性学習症の診断基準の一つに「欠陥のある学業的技能は、その人の暦年齢に期待されるよりも、著明にかつ定量的に低く、学業または職業遂行能力、または日常生活活動に意味のある障害を引き起こしており、個別施行の標準化された到達尺度および総合的な臨床評価で確認されている。」と明記されている。すなわち診断には、乖離診断の手法が用いられる。

限局性学習症が疑われた場合、第一に読み・書き・計算といった学業的技能の到達度の評価が行われる。学業的技能が標準化された到達尺度によって低下していれば、次に対象児の知的能力障害や感覚器の障害、不適切な教育指導の要因による学習の低下の可能性を排除する。つまり対象児の知的発達水準や暦年齢から期待される学業的技能の到達度と、実際の学業的技能の到達度の間の乖離の有無を根拠にして診断を進めていく。また実際に支援を行うにあたっては、さらに学業的機能の低下の背景要因を別途精査する必要がある。

4. 診断的評価の実際

限局性学習症の診断及び支援に向けてのアセスメント行う場面を想定し、特に発達性 Dyslexia を疑われる場合に用いられる代表的な評価ツールを以下に記す。読み書きの低下した背景要因を精査すること、および読み書きの低下に起因して語彙力・知識の増大・読解力にどの程度の影響が及んでいるかを評価することで、今後の支援方針や課題設定の指針を示すことが可能となる。

(ア) 読み・書き到達度の評価

読み・書きの到達度を評価する際には、文字種（ひらがな・カタカナ・漢字）と表記の長さ（一文字・単語・文・文章）のそれぞれについて、正確性及び流暢性の2つの視点から評価することが必要である。

近年、多く用いられている読み書きの直接的な症候検出のため評価ツールに小学生の読み書きスクリーニング検査（Screening Test of Reading and Writing for Japanese Primary School Children, STRAW）と特異的発達障害診断・治療のための実践ガイドライン（音読流暢性課題）がある。STRAW は小学生を対象に日本で初めて読み書きに特化した検査として2006年に出版され、2017年に改訂版が出版されたスクリーニング検査である。STRAW では複数の文字種の正確性および流暢性といった日本語読み書きの複数の側面の評価が可能である。知的な遅れのない児童を対象に基準値が作成されており殆どの課題で天井効果を示すため、STRAW で低下を示した児童に対しては早急な介入が望まれている。音読流暢性課題は、2010年に出版されたひらがな音読の流暢性に特化した感度・特異度に優れるスクリーニング検査であり、読み書きに関する検査の中では唯一の保険診療の対象となる検査である。川崎ら（2013）によると、小学1年生においては成績に学校間差が認められるため基準値の取り扱いには注意を要する。

症候検出のためのスクリーニング検査以外にも、苦手さの特徴を明らかにするための尺度は乱立している。小中学生の読み書きの理解（URAWSS）は、小中学生の読み書きの速さを評価することを目的に開発されており、本邦において書字の流暢性を定量的に評価可能な唯一の方法である。多層指導モデル MIM 読みのアセスメント指導パッ

テージは教育現場における段階的な介入を前提とした評価方法であり、特に特殊音節を含む語の素早い読みや単語認識をも評価することができる。日本版 KABC- II 習得度尺度の下位検査であることばの読み・ことばの書き・文の理解は基礎学力の一部として位置づけられている。また成人を対象に作成された代表的な失語症のための評価方法である SLTA 標準失語症検査は、聴く・話す・読む・書く・計算する、の領域について6段階で評価することができる。幼児・児童読書力テストでは、読みの学習能力の有無や読書力の水準とその偏りを判定することができる。しかしながら、学習指導要領に準拠した学年ごとの読み書きの相対的な到達度を評価するための手法は開発されてはいない。

(イ) 全般的知的機能の評価

本邦で多く用いられている知能検査は、田中ビネー知能検査Vである。現在世界的には偏差 IQ を用いることが一般的になっているが、この検査では幼児期における発達課題を重要視しているため2歳~14歳に対しては精神年齢と生活年齢をもとに比率 IQ を算出する。医療では知的能力障害を診断する際の知的機能の水準の指標や、福祉では知的障害児・者に対して発行される障害者手帳（療育手帳）の判定において伝統的に用いられている。

現在、世界で最も広く利用されている児童用の全般的知的機能の評価ツールは、WISC-IV 知能検査（Wechsler Intelligence Scale for Children – Fourth Edition, WISC-IV）である。幼児~小学校低学年では WIPSI-III 知能検査（Wechsler Preschool and Primary Scale of Intelligence-Third Edition, WIPSI-III）、16歳以上では WAIS-III 成人知能検査（Wechsler Adult Intelligence Scale – Third Edition, WAIS-III）が用いられる。これらウェクスラー式知能検査は偏差 IQ を採用しており、同一年齢集団における相対的な発達の程度を把握することができる。また、全般的知能に加えて群指数（言語理解・知覚推理・ワーキングメモリー・処理速度）を測定することが可能であり、対象児者を多面的に理解、解釈していくことができる。

また短時間で簡便に実施可能な非言語性知能の評価ツールに、レーヴン色彩マトリックス検査（Raven's Colored Progressive Matrices, RCPM）がある。高次脳機能障害や失語症患者を対象に世界中で広く利用されており、言語を介さずに推理能力（知的能力）を測定でき、また結果は文化背景にも影響されない。健常小学生においても WISC-III 知能検査との相間が高く（宇野ら, 2007）妥当性・信頼性の高い評価方法である。

(ウ) 認知機能の評価

① 音韻情報処理

評価には単語や非語の逆唱課題、非語の復唱課題が用いられてきたが、評価方法は確立されておらず定性的な評価が繰り返されている。児童期において基準値が示されているものとして、学習障害児の早期発見検査法の開発および治療法と治療効果の研究（宇野ら, 2003）や読み書き困難児のための音読・音韻処理能力簡易スクリーニング検査（ELC）がある。

② 視覚情報処理

視覚情報処理過程は、後藤ら（2010）の操作的定義に基づけば視機能、視知覚、視覚認知、視覚性記憶と複数の過程から成り立つ。そのため視覚情報処理過程の評価は単一の評価ツールでは評価が難しく、それぞれの過程に合わせて課題を選択する必要がある。ベントンの視覚記憶検査、フロスティック視知覚発達検査、K-ABC II の認知尺度、見る力を育てるビジョン・アセスメント WAVES、Matching Familiae Figure test (MFFT)、Judgment of Line

Orientation (JLO)、立方体模写などが用いられている。その中でも比較的多くの報告で用いられているのはRey-Osterrieth Complex Figure Test (ROCFT) である。ROCFT は Rey (1941) によって脳損傷患者の視空間知覚や視覚構造化、視覚記憶を評価することを目的として作成された。34の線分と内部に3つの点を持つ円からなる複雑な幾何図形を題材に模写及び再生を求める課題であり、短時間で極めて簡便に実施することができるため対象者にかかる負荷が最低限で済む神経心理学的検査である。

③ 自動化能力

自動化能力とは、視覚情報から音韻情報を抽出する効率のことであり音韻情報処理からは切り離して考えられている。評価には Rapid-Automatized-Naming (RAN) が用いられる。特に数字と線画が交互に配置されたものを呼称する RAN 交互課題は小学校中学年以降では天井効果を示してしまうが、就学前時点での成績は小学1年生での読み成績を4割程度予測すると報告されている(金子ら, 2007)。

(エ) 言語機能の評価

発達性 Dyslexia は読字の苦手さに起因して読む機会が減少し、その結果として語彙や知識の拡大、さらには読解力にも影響が及ぶ恐れがある。二次的な言語能力の低下の有無とその低下の程度を評価することにより、介入時に対象児の生活全般の中での優先度や課題設定を検討する際の有益な指針が得られる。

語の理解力は特に一般的な語彙を中心とした語の理解力の発達をみる PVT-R 絵画語い発達検査や、文字を介して学習される抽象語に特化した標準抽象語理解力検査 (standardized comprehensive test for abstract words, SCTAW) を用いて評価される。また語の理解力として KABC-2 習得度尺度の低位検査のうち理解語彙やなぞなど、語の表出課題として WISC-IV 知能検査の単語を一つの指標とする場合もある。一般的な学習言語の評価である包括的領域別読み能力検査 CARD は、音韻情報処理から実際の読み書き、語彙量や語の活用、文章の読解までを一度にまとめて評価することができるバッテリーとして構成されている。

5. 評価の問題点と今後の課題

限局性学習症の病理的背景について、診断評価の観点から概観した。特に発達性 Dyslexia の存在が世に知られてから短くはない月日が経過しているものの、その病理的背景の全貌は明らかとなっていない。

学校教育は日々一定のペースで進んでいき、一度学習が遅延してしまえばそれを挽回することは非常に困難である。しかし、その学習が遅延する一つの要因である限局性学習症の診断は、症候が顕在化して初めて判断が可能になる。さらに特別支援教育の観点からみると、やや大仰な表現ではあるが「LD は2年以上もの学習の遅延が生じるまでは、本人の努力の問題」として周囲に捉えられてしまう可能性を秘めている。つまり、学業的技能の低下による語彙力をはじめとする学力の二次的な影響を最小限に抑えること根拠に早期発見早期介入が求められる限局性学習症は、実際には学習に問題が生じない限りそれとは判断されないという矛盾を孕んでいるのである。

また実際の評価方法についても、本邦で使用されている主要なツールを概観した。様々な評価ツールは開発されているものの乱立している現状にあり、定量的に評価でき限局性学習症に関わる支援者の「共通言語」となるスタンダードな評価バッテリーは確立されているとは言い難い。学業的技能そのものを評価するツール自体にも、評価ツールによってその学業的技能のとらえ方や基準値に差があることが、その最たる例である。また「発達期における学業的技能」という年々その到達目標が変化し、また学校選択をはじめとする児童生徒がおかれている環境に

よってもその求められる水準が変わってしまう能力を、単一の指標で評価することの限界もあるだろう。しかしその結果として、診断に始まる支援の必要な児・者が適切な時期に正しく把握され、介入が開始されているか否かという点に疑問が残ってしまうことが、限局性学習障害の支援に関する最大の課題であると考えられる。

この課題を解決するためには、限局性学習症の生理的背景がさらに解明されることが必要である。バイオマーカーの発見や、あるいは幼児期に就学以降の学業的スキルを予測する認知機能の有力な指標の開発など、今後の多面的な視点での研究の発展が望まれる。

文献 (References)

- Galaburda AM et al (1985): Developmental dyslexia: four consecutive patients with cortical anomalies. *Ann Neurol* 18, p222-233.
- 後藤, 宇野, 春原, 他 (2010): 発達性読み書き障害児における視機能、視知覚および視覚認知機能について. *音声言語医学*51, p38-53.
- Hier D et al (1978): Developmental dyslexia: evidence for a subgroup with reversal of cerebral asymmetry. *Arch Neurol* 35, p90-92.
- 金子, 宇野, 春原, 他 (2007): 就学前6歳児における小学校1年ひらがな音読困難児の予測可能性について - Rapid Automatized Naming (RAN) 検査を用いて -. *音声言語医学*48, p210-214.
- 川崎, 奥村, 荻布, 他 (2013): 学習障害検出におけるひらがな読み流暢性課題の意義 正確性に依存した読み書き困難検出の検証. *コミュニケーション障害学*29(3), p224
- 坂上, 野村, 村松, 他 (2011): 発達性読み書き障害における DYX1C1 遺伝子保有率の検討. *千葉大学教育学部研究紀要*59, p279-286.
- Siok WT et al (2004): Biological abnormality of impaired reading is constrained by culture. *Nature* 431, p715-776.
- Uno A, Wydell TN, Haruhara N, et al (2009): Relationship between reading/writing skills and cognitive abilities among Japanese primary-school children: Normal readers versus poor readers (dyslexics). *Reading and writing*22, p755-789.
- 宇野, 新家, 春原, 他 (2005): 健常児におけるレーヴン色彩マトリックス検査 - 学習障害児や小児失語症のスクリーニングのために -. *音声言語医学*46, p185-189.