

Williams 症候群をともなう小児の教育的支援に 向けた認知特性の検討

加 戸 陽 子・窪 田 真理子
石 原 忍・眞 田 敏

要旨：本報告では視覚認知機能の特異性とそれに着目した支援が注目される Williams 症候群をともなう小児を対象に、視覚認知評価を含めた各種心理検査を適用し、認知特性に関する詳細な検討を行った。その結果、言語的な概念理解や短期記憶、継次処理が良好であったが、ワーキングメモリー、プランニング、目と手の協応、視空間認知が不十分で、視覚情報が複雑で量が多い場合の認識に困難をともなうと考えられた。なお、視覚刺激の模写は困難とする先行研究の知見よりも良好な模写反応を認めたことから、本症候群の認知的多様性が推測され、教育的支援の検討には認知特性の実態把握が重要であると考えられた。

Key words：Williams 症候群、心理アセスメント、視覚認知

1. はじめに

1961年に Williams, Barratt-Boyes, & Lowe は大動脈弁上狭窄症のある小児に知的な遅れ、広い額や眼間開離、特徴的な頬、口幅が広くとがらせた唇、尖った顎という顔貌特徴、歯の不正咬合など、共通した多くの特徴がみられる症例を報告し、さらに、Beuren, Apitz, & Harmjanz (1962) は上記諸症状を示した3例を報告するとともに、大動脈弁上狭窄症を示し、

知的障害や顔貌特徴がなく極めて社会的であるという特徴をもつ1例と、知的障害が無く上述の顔貌特徴がある1例を報告した。さらに、Beuren, Schulze, Eberle, Harmjanz, & Apitz (1964) は末梢性肺動脈狭窄および矮小歯をはじめとする歯科の問題をとまなうことを指摘した。Jones, & Smith (1975) は19症例をもとに高カルシウム血症が高率にみられること、心雑音は多く認められるが大動脈弁上狭窄症を含めた心臓血管の異常はさまざまであること、星状虹彩や眼瞼裂短縮、厚い唇等を認める妖精様顔貌 (elfin face) や、爪の形成不全が一貫してみられることを報告した。妖精様顔貌症候群や Williams 妖精様顔貌症候群、大動脈弁上狭窄症候群、乳児高カルシウム血症症候群として様々に事例報告がなされてきたが、1970年代には集積された知見から、これらの一連の症状を持ち合わせた症例の概念確立が行われ、Williams 症候群または Williams-Beuren 症候群と呼ばれるようになった。Williams 症候群の有病率は7,500人に1人で性差はないとされる (Strømme, Bjørnstad, & Ramstad 2002)。

Williams 症候群の95%は第7染色体の長腕領域 (7q11.23) の一部微細欠失にもとづく (Ewart, Morris, Atkinson, Jin, Sternes, Spallone, Stock, Leppert, & Keating 1993) 隣接遺伝子症候群であり、その多くは散発的に発生するとされる (Morris, Thomas, & Greenberg 1993)。また、第7染色体の同領域にある遺伝子 LIM キナーゼ1 (LIMK1)、中でも GTF2IRD1 および GTF2I は本症候群に見られる視空間認知の問題に関与していると指摘され (Hirota, Matsuoka, Chen, Salandanan, Lincoln, Rose, Sunahara, Osawa, Bellugi, & Korenberg 2003)、GTF2IRD1 では視覚-運動統合 (visual-motor integration) (Dai, Bellugi, Chen, Pulst-Korenberg, Järvinen-Pasley, Tirosh-Wagner, Eis, Graham, Mills, Searcy, & Korenberg 2009) との関連が推測されている。なお、この責任領域における欠失の範囲が軽症例から典型例までの多様性の要因となることも推測されている (Hirota, et al., 2003; 広田 2010)。しかし、典型的な欠失の場合であっても視空間認知能力は多様な表現型となることを指摘する報告もあり (Muramatsu, Tokita,

Mizuno, & Nakamura 2017)、十分な説明がなされていない状況にある。

Williams 症候群の認知特性として、しばしば軽度から中度の知的障害をともなうが、特に言語表出や顔の認識が良好である一方で、上述の視覚認知能力の困難という個人内差を抱えることが注目されている。視覚情報処理の内、第一次視覚野から主として頭頂葉に向かう経路を背側路 (dorsal stream)、主として側頭葉に向かう経路を腹側路 (ventral stream) といい、背側路は対象の運動の方向と速度、対象の動き、三次元、位置の知覚、視覚による運動の制御 (眼球運動の指示) と関連し、腹側路は顔や色、形の知覚と物体の認知に関与するとされ (Bear, Connors, & Paradiso 2007, 加藤・後藤・藤井・山崎 監訳 2007; 中村・水野・熊谷 2010)、本症候群では背側路の機能での著しい困難が指摘されている (Atkinson, King, Braddick, Nokes, Anker, & Braddick 1997; Nakamura, Watanabe, Matsumoto, Yamanaka, Kumagai, Miyazaki, Matsushima, & Mita 2001)。中村ら (2010) は比較的良好な腹側路の機能の 1 つである色の認識に着目し、4 分割した正方形の記入欄の下地にそれぞれ異なる色を彩色し、漢字の各構成要素の配置を明示化した手法を適用し、漢字の模写に改善を認めたことを報告している。

Williams 症候群の視覚認知機能に関する神経心理学的検査による検討では、Wang, & Bellugi (1993) および Porter, & Coltheart (2006) は模写において視覚的な刺激を構成する個々の細かな構成要素は模写できるが、それらを適切に配置して全体を統合させることの困難を指摘している。永井・岩田・松岡・加藤 (2001) は図形のトレースやイメージからの想起にもとづく描画が良好であるのに比して、模写や形の恒常性の理解での困難が著しく、線分や図形の傾きの認識における問題を指摘している。Bernardino, Mouga, Almeida, van Asselen, Oliveira, & Castelo-Branco (2012) は Williams 症候群、自閉性スペクトラム障害および知的障害を対象に複数の小さな図形もしくは文字刺激から 1 つの大きな図形や文字刺激を構成する Navon 図形を用いた各種視覚認知課題を実施した結果、Williams 症候群で

は細部と全体の情報を統合する際の視覚的統合と視覚構成力に著しい問題を認めたことを報告している。

Sunahara, Inoko, & Osawa (2013) は Williams 症候群を対象に、Wechsler 式知能検査もしくは田中ビネー式知能検査および K-ABC 心理・教育アセスメントバッテリー (K-ABC) を行った結果、動作性 IQ よりも言語性 IQ が良く、特に積木模様での低値を認め、K-ABC では同時処理と視空間記憶の困難を認めたが、継次処理と視覚構成課題の一部の成績にばらつきがあり、本症候群における認知的多様性を報告している。

近年は Williams 症候群の実行機能に関する検討もなされつつある。Costanzo, Varuzza, Menghini, Addona, Giancesini, & Vicari (2013) は Williams 症候群と Down 症候群を対象に実行機能検査を実施した結果、両群ともに聴覚性注意持続、視覚性選択的注意、視覚カテゴリー化およびワーキングメモリーに困難を認め、その一方で視覚性注意持続、聴覚性選択的注意、視覚的反応抑制は維持されており、特に Williams 症候群ではプランニングに問題を認めたことを報告している。Carney, Brown, & Henry (2013) は Williams 症候群と Down 症候群を対象に実行機能検査を実施した結果、Williams 症候群では視空間性ワーキングメモリー、視空間的流暢性、言語性および視空間性の反応抑制課題に困難を認めたことを報告している。Carretti, Lanfranchi, De Mori, Mammarella, & Vianello (2015) は Williams 症候群を対象に継次処理および同時処理を要する視空間性ワーキングメモリー課題を実施した結果、同時処理条件で低値を認め、特に視覚情報提示量の増大やランダムな配列刺激で困難となることを報告し、刺激の提示方法として、継次的でパターンが形成されたものが記憶しやすいことを示した。

以上のように、Williams 症候群では細部と全体との情報の統合および模写といった視覚認知機能や同時処理、プランニングやワーキングメモリーなどの実行機能の問題が注目され、その実態解明に向けた研究が進められている。さらに、これまで本症候群の認知特性の発達的影響に関し、二次

元図形の模写には改善が見られる一方で三次元図形ではその改善が見られにくいことが報告されている（中村 2008）。しかし、三次元図形の知覚に年齢にともなう改善を認めた症例もあることから視知覚発達過程における個人差も示唆されている（Muramatsu, et al., 2017）。このような現状をふまえ、特異的な認知特性を抱える本症候群をともなう子どもへの教育的支援に向け、多様性や発達の変化などさらなる認知特性に関する解明が重要と考えられる。また、こうした特徴的な困難の実態把握とそれにもとづく支援の有効性に関する検証は類似した症状を抱えるその他の発達障害への適用も期待されている（中村 2008）。そこで、本論文では Williams 症候群をともなう一小児への各種心理アセスメントによる認知特性の検討を目的とする。

2. 事例

Williams 症候群と診断された小学 6 年生の男児（以下 A 児）。A 児の保護者には本研究の趣旨を説明の上、協力への同意を得た。

1) 生育歴

3 か月検診で心雑音を指摘され、以降、鼠径ヘルニア、先天性大動脈弁上狭窄症をともなうことも明らかになった。さらに顔貌特徴も認められ、循環器小児科医によって臨床上 Williams 症候群と診断された。1 歳 3 か月時に先天性大動脈弁上狭窄症に対する手術を受け、現在も年 2～3 回の定期検診を受け、一部の活動に運動制限がある。視力は弱視および遠視であり、眼鏡を使用している。また、エナメル質の形成不全および歯列矯正のため、3 歳より歯科治療を継続している。聴覚に関し、幼少期より小さな音に敏感で、他児を衝動的に叩いたり、睡眠時には覚醒しやすく寝つけなくなり、しばしば寝るまで泣き続けるといった様子も見られていた。保育園や家庭では昼寝をすることは一度もなかった。4 歳から通い始めた音楽

教室では譜面は読めないものの、聴いただけでメロディを覚え、エレクトーンで演奏することができていた。

療育に関し、3歳から療育機関で言語訓練を開始し、4歳からは障害児枠で保育園への通園が始まり、先の療育機関では言語訓練に加え作業療法も受けるようになった。小学校への入学とともに、療育機関はB発達支援センターへと変わり、現在まで週1回の国語と算数の学習支援を受けている。10歳からは児童デイサービスにおいて、ソーシャルスキルトレーニングも開始した。

2) 学習および対人関係

小学校では1年生より特別支援学級に在籍し、国語・算数以外は交流学級で過ごしている。低学年の頃は漢字の書字に強い抵抗感を示していた。その後も文字をまっすぐに書くことや枠からはみださずに書くことに困難があり、算数では筆算の位取り、繰り上がりや繰り下がり処理過程のつまずきが認められていた。家庭ではエレクトーンを演奏することを楽しみ、簡単な作曲も行っている。運動面ではサッカーが好きで小学校でも休み時間にサッカーで遊ぶことがあったが、ボールと自分の足との距離をつかむことの難しさが挙げられていた。小学校からは先のことを心配し、不安になる様子も見られるようになった。

保護者によるLD判断のための調査票(LDI)に対する回答の結果、「つまずきなし」域～「つまずきあり」域までが混在する学習障害の可能性を示すプロフィールとなった(図1)。計算・推論の領域での数量概念や計算技能獲得、視覚認知の問題、漢字の読み書きの問題がある一方、「話す」と「社会性」については「つまずきなし」の域内であった。なお、対人関係に関しては、自ら家族以外の他者に話しかけることは少なく、他者に話しかけるときは、礼儀正しく、敬語であることが多いが、一定の関係を築いた人には親しみをもって接していた。

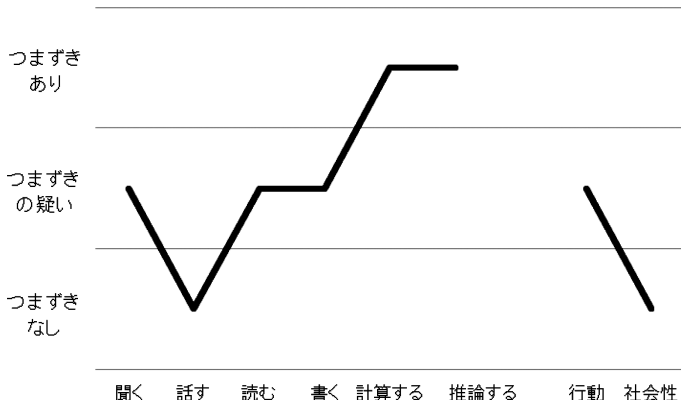


図1 LDIプロフィール (11歳3か月)

3) 実施検査

WISC-IV および K-ABC の一部抜粋課題、視覚認知機能の評価として Rey 複雑図形検査、フロスティック視知覚発達検査、書字課題（平仮名・カタカナ・漢字）、模写課題（記号・漢字・アルファベット・立方体）を行い、合わせて保護者から問題が指摘された筆算を中心とした算数課題も実施した。なお、WISC-IV は他機関にて11歳2か月時に実施されたものであり、K-ABC、Rey 複雑図形検査、フロスティック視知覚発達検査、書字課題、模写課題は11歳3か月、算数障害の症状評価のための課題および算数思考課題（特異的発達障害の臨床診断と治療指針作成に関する研究チーム2010）は11歳7か月時に実施した。また、過去の書字練習の記録をもとに、小学1年生から6年生までの書字に見られる構成能力の発達の变化についても検討を行った。

4) 結果

以下に各種心理検査および課題の結果を概説する。

a) WISC-IV

WISC-IV による全検査IQは71と境界域の水準で、各種合成得点は70か

ら80の域にあり、合成得点間に有意な個人内差は認められなかった（図2-1）。各下位検査のプロフィールを図2-2~2-3に示す。下位検査間では数唱と語音整理、類似と絵の概念との間に15%水準での有意差を認め、プロセス得点間では、順唱と逆唱との間に5%水準での有意差を認めた。さらに、絵の抹消では刺激の提示条件に関わらず著しい困難を認めた。

合成得点

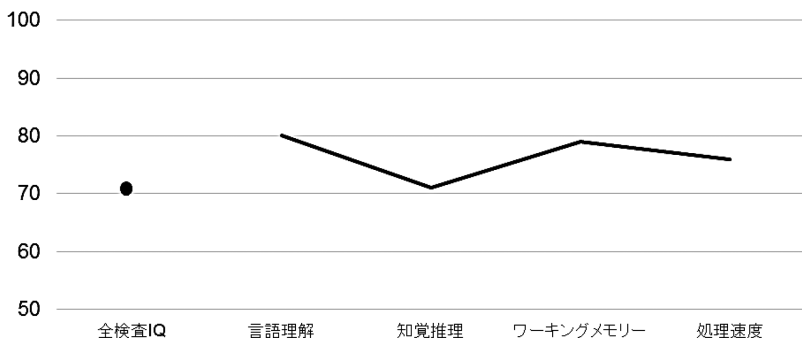
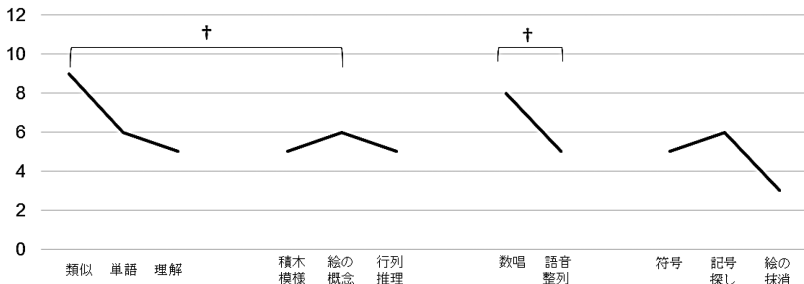


図2-1 WISC-IV 合成得点

評価点



† ; p<0.15

図2-2 下位検査得点

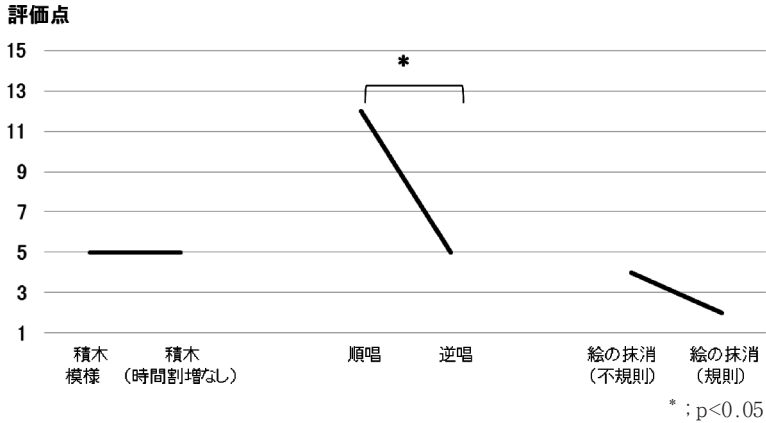


図 2-3 積木模様・数唱・絵の抹消のプロセス得点

b) K-ABC

WISC-IV の下位検査と同様の機能を評価する課題を除いた認知処理過程尺度の一部の下位検査を実施した (表 1)。手の動作に見られるような、提示情報を段階的に処理していく継次処理は良好であった。その一方で、入力される情報を全体的・空間的に統合する同時処理課題において、刺激量が多い場合の視覚探索や、部分的に欠けた視覚情報から全体の形を統合させて認識することの難しさが認められた。

表 1 K-ABC 認知処理過程尺度結果

下位検査 (適用年齢)	継次処理	同時処理	非言語性	相当年齢
魔法の窓* (2y6m-4y11)				5y0m以上
顔さがし* (2y6m-4y11)				4y6m
手の動作 (2y6m-12y11)	12		12	13y0m以上
絵の統合 (2y6m-12y11)		3		3y0m
位置探し (5y0m-12y11)		4	4	6y3m

*適用年齢外

c) Rey 複雑図形検査

Rey 複雑図形検査は模写・即時再生・遅延再生の3条件で実施した(図3)。模写条件では、概ね形状は捉えているものの、線分数の不足や一部の周辺図形の消失、各斜線の配置が不正確で不適切に分離して描く様子も認められた。直後の即時再生条件では図の想起ができず、25分後の遅延再生条件では、刺激図の右側の一部分が再生されるに留まった。複雑な図形刺激に対する細部やまとまりに関する正確な認識が不十分であった。本検査成績を Boston Qualitative Scoring System (BQSS) による小児の標準値 (Nakano, Ogino, Watanabe, Hattori, Ito, Oka, & Ohtsuka 2006) と比較した結果、遅延再生時までには保持されている情報量 (DR) を除く全概要得点で $-3SD$ 以上の偏倚を認めた(表2)。

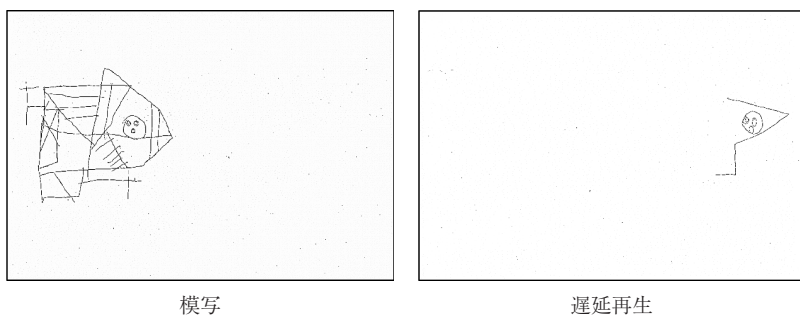


図3 Rey 複雑図形検査

模写条件では概ね形状は捉えているものの、線分数の不足や一部の周辺図形の消失、各斜線の配置が不正確で不適切に分離して描く様子を認めた。遅延再生条件では図の右の一部分が再生されるに留まった。

表 2 Rey 複雑図形の概要得点

CPA	IPA	DPA	IR	DR	ORG
9 (-6.62)	0 (-4.95)	2 (-3.15)	-100 (-4.67)	0 (-0.45)	0 (-4.34)

(); SD

CPA (Copy Presence and Accuracy) : 模写時の情報の量と正確性、IPA (Immediate Presence and Accuracy) : 即時再生時の情報の量と正確性、DPA (Delayed Presence and Accuracy) : 遅延再生時の情報の量と正確性、IR (Immediate Retention) : 即時再生までに保持されている情報量、DR (Delayed Retention) : 遅延再生までに保持されている情報量、ORG (Organization) : 組織構成

d) フロスティック視知覚発達検査 (DTVP)

本検査は適用年齢外であったが実施した。各下位検査への反応として、「視覚と運動の協応」では、結びつける刺激間の距離が広がると線分に軽微な歪みが生じており知覚年齢 5 歳 6 か月相当、「図形と素地」では概ね適切な反応であったが見落としが生じており知覚年齢 6 歳 10 か月相当、「形の恒常性」では刺激の見落としが複数認められ、不適切な刺激の選択も一部にみられ知覚年齢 6 歳 1 か月相当、「空間における位置」では本課題上限に達し知覚年齢 8 歳 0 か月相当、「空間関係」ではほとんどの見本を適切に模倣し、線分数が多数の場合にエラーが生じ知覚年齢 7 歳 4 か月相当であった。

e) 書字課題

本課題では、テスターが出題した平仮名・カタカナ・漢字を用紙に書き留めるよう指示した。平仮名・カタカナでの書き取りの結果を図 4 に示す。図 4 に示したように、記入用紙の輪郭に沿って左上から書字を開始して下方へ向けて書き、次いで左下から右下に向かって書字を進め、内側に「ポスト・ハンカチ」と書いて終了した。再度別紙にて同様の課題を行ったが、2 度にわたる実施において、ともに同じ反応を認めた。書き取りの内容に関し、特殊音節は適切であるが、「ヤ」を「カ」、「ツ」を「シ」、「ゆ」を「わ」に似た形状で書くというように字形バランスに歪みが生じたり、「リ」

した。

まず、ト音記号の模写では五線が無い場合には歪みや拡大を認め、五線が表示されている場合には、いずれも適切な大きさに模写され、マルチカラーの五線の場合にはより適切な位置に模写された(図5)。アルファベットおよび記号の模写では斜線や曲線を含む文字や階層的に作られた文字も概ね適切に模写することができた(図6)。立方体の模写では三次元空間の認識に問題が認められた(図7)。

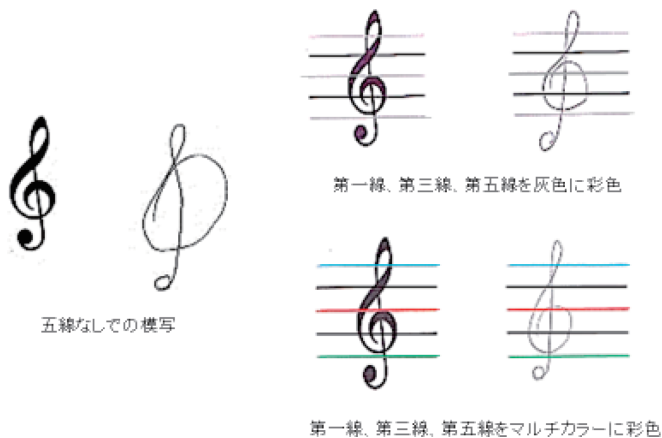


図5 記号の模写

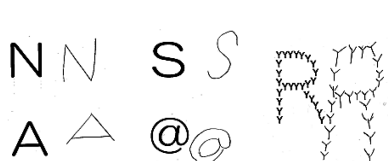


図6 アルファベットおよび記号の模写

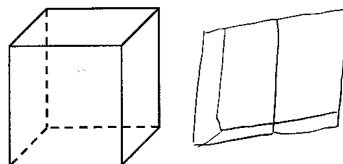


図7 立方体模写

h) 算数障害の症状評価のための課題および算数思考課題

本課題はⅠ. 数字の呼称、Ⅱ. 数的事実の知識（足し算・引き算・九九・九九での割り算）、Ⅲ. 筆算手続きの知識および算数思考課題から構成される。Ⅰ. 数字の呼称では、1～999までの呼称は全問正答で所要時間も学年相応であったが、1,000以上の数の呼称では途中の位を飛ばして読む誤りが増加した。Ⅱ、Ⅲの計算課題では、繰り上がりや繰り下がりのある計算に手指を使用し、Ⅱではほぼ全問正答であったが、所要時間は九九を除き、2.6～16.5SDの偏倚を認めた。Ⅲでは9割以上の正答率であるが、所要時間は割り算を除き、4.1～14.8SDの偏倚を示し、桁揃えは位の大きい方へとずれる様子を認めた（図8-1）。算数思考課題では文章題の中から必要な情報を抽出し、必要な属性に着目して計算する集合分類課題や、長さや長さに関する情報にもとづいて、順序関係を推論する集合包摂課題は適切だったが、ランダムに示された情報をもとに、時系列や数の大小関係を判断し、計算を行う可逆課題では5割の正答率となった（図8-2）。

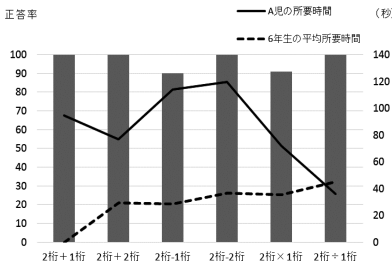


図8-1 Ⅲ 筆算課題における正答率と所要時間

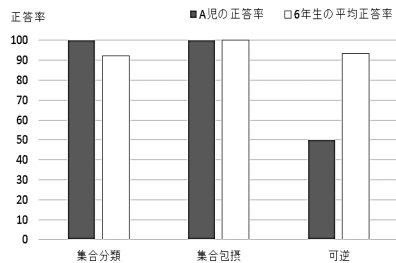


図8-2 算数思考課題における正答率

5) 書字の経年的変化

小学1年～6年生までの本児の書字の記録をもとに同一の文字を抽出し、経年的変化を示した（図9）。字形バランスは特に曲線部分を含む文字の書き取りにやや歪みが生じ、漢字では枠線からはみ出すように書かれる傾向

が見られるが、学年が進むとともに改善が認められた。

書字した文字	小学1年生	小学2年生	小学3年生	小学4年生	小学5年生	小学6年生
え						
ら						
4						
9						
子						
「しんによう」を 含む漢字						
その他の漢字						

図9 A 児の書字の経年的変化

低学年では数字・文字ともに左側に約45度の傾きが目立ち、高学年では改善を認めた。枠内への漢字書字は比較的良好であるが、小学4年までは軽度のみ出しや傾きを認めたが高学年では改善している。

3. 考察

本論文では Williams 症候群をともなう小児に対し、各種心理アセスメントにもとづく認知特性の検討を行った。

アセスメントの結果、対象児は言語的な概念理解や短期記憶、継次処理は良好であったが、日常や社会的判断、知覚推理、ワーキングメモリー、処理速度および同時処理に不十分な傾向を認めた。各種視覚認知課題では、三次元を除く視覚刺激に対する模写は概ね適切にできていたが、軽微な目と手の協応の弱さ、視覚情報の量が多い場合の不注意や視覚探索の問題、視覚情報が複雑な場合の細部の認識の不十分さやバランスの歪みが生じる様子を認めた。以上より、情報処理様式に関しては段階的に提示される情報にもとづき処理を行う継次処理は良好であるが、一度に複数の情報を提

示され、それらにもとづき推論や記憶を行う同時処理において困難があり、算数思考課題においても同様の反応が認められた。この点に関し、Sunahara, et al. (2013) の報告にある継次処理が良好な一群と同様の傾向が示されたものと考えられた。このことから、図や配置などの視覚的な情報のみならず、文章題のような推論においても、提示された複数の情報に対し、どのように着目したらよいかの判断や処理の段取りを考えるプランニングの困難があることが窺われる。こうした特徴に対しては、課題の解決に向けた手続き情報を段階的に提示するといった支援が有用と考えられる。注意機能に関しては、継次的に提示する情報の短期記憶が良い一方で、ワーキングメモリー操作を要する作業に時間がかかることや、操作できる情報量が少ないこと、刺激量の多いものに対し不注意が生じやすいことから、一度に提示する情報量や情報の提示順序に留意した支援も必要と思われる。

次に、視覚認知に関しては、Williams 症候群では、記憶にもとづく再生よりも模写を苦手とするとの指摘がなされていたが(永井ら 2001)、A 児の場合、Rey 複雑図形の再生条件や漢字の想起が不十分であった一方で、Rey 複雑図形や文字、記号の模写に比較的良好な反応を認めた。特に Rey 複雑図形はこれまでの先行研究(たとえば永井ら 2001; 中村ら 2010) で用いられた視覚刺激よりも複雑なものであり、先行研究で報告された事例よりも図形の認知処理においてより発達が進んでいる状態にあるものと考えられた。形の恒常性の理解の問題については永井ら(2001)の知見を支持する結果が認められた。

最後に、平仮名およびカタカナの想起課題では記入すべき枠組みが明示されていない場合に、書字の配置に特異的な反応が見られており、背側路における位置の知覚の問題が一因となっているものと考えられた。その後の枠線や線分に彩色した記入用紙を使用した場合にはより適切な反応が見られたことから、枠線などの配置を認識するための視覚的手掛かりの明示が重要であり、より正確な配置の認識に関しては中村ら(2010)の見解と同様に彩色による支援が有用と考えられた。Hudson, & Farran (2013) は

Williams 症候群を対象に重複する図形描画に対する有効な補助ツールに関する検討を行った結果、描画の開始位置や線分の長さ、方向転換などの描画における手がかりを示すことでプランニングの負担を軽減し、図形の識別やまとまり認識を容易にする補助が描画の正確性を高めることを報告した。さらに、同著者らは図の描画方向が変わるポイントとなる箇所には図形別に彩色したわずかな目印をつけた補助は低学年の子どもの書字訓練に有効であると述べた。この手法はアルファベットと同様に画数の少ない平仮名やカタカナでの有用性も期待されるが、画数の多い漢字では限界が推測される。Foti, Menghini, Mandolesi, Federico, Vicari, & Petrosini (2013) は Williams 症候群を対象にコンピューター上のマトリックス画面に提示された配列模様に対し、他者が試行錯誤しながら同じ配列を再現する様子を観察することによって適切な視空間の認識が促されたことを報告した。また、同報告では Hudson, et al. (2013) の知見と同様、方向転換部分の認識は不十分であったことから、永井ら (2001) による図形模写での線分の傾きの認識の問題や本報告での書字のバランスの問題との関連が推測された。これらの点から、漢字の書字支援では中村ら (2010) の報告で用いられた腹側路の色認識に関連する機能を活かした構成要素の配置の認識を促す彩色による支援や、同時処理の問題に配慮したコンピューター画面上での筆順提示アニメーションの活用、他者の書字の様子を観察し継次的に筆順を確認する筆順提示といった手法が有用と考えられる。

なお、A 児は二次元の刺激の模写に関し、バランスの問題は多少あるものの、ある程度適切に遂行できる段階にあり、書字にも発達の変化を認めた。中村ら (2010) は発達にともなう改善までには時間がかかることから初期の書字学習段階でのストレスを予防し、認知特性をふまえた適切な支援を行うことが重要としている。また、A 児は立方体の模写に著しい困難を示しており、三次元の図形に関する模写の困難は中村ら (2010) の知見と一致している。この三次元図形の困難は青年期においても示されることが多いとの指摘があり (中村 2008)、長期的な配慮を要すると考えられる。

本事例の各種心理アセスメントにより捉えられた認知特性は先行研究を支持する特徴とともに、異なる特徴も認められ、本症候群の認知的多様性について更なる検討を要する知見と考えられた。本症候群への教育的支援の検討には、視覚構成やプランニング、ワーキングメモリー、視覚探索の問題に対応した工夫が有効である場合が多いと考えられるものの、視覚情報処理様式に関する個人内差の実態把握が重要であると考えられる。

本報告にご協力を賜りましたAさんご家族に心よりお礼申し上げます。

引用文献

- Atkinson, J., King, J., Braddick, O., Nokes, L., Anker, S., & Braddick, F. (1997). A specific deficit of dorsal stream function in Williams' syndrome. *NeuroReport* 8, 1919-1922.
- Bear, MF., Connors, BW., & Paradiso, MA. (2007). *Neuroscience: Exploring the Brain, third edition*. Lippincott Williams & Wilkins Inc., USA, Baltimor. (ベアー, MF., コノーズ, BW., パラディーン, MA. 加藤宏司・後藤 薫・藤井 聡・山崎良彦 (監訳)(2007). 第10章 中枢視覚系, 神経科学一脳の探求一. 西村書店, pp239-264).
- Bernardino, I., Mouga, S., Almeida, J., van Asselen, M., Oliveira, G., & Castelo-Branco, M. (2012). A direct comparison of local-global integration in autism and other developmental disorders: implications for the central coherence hypothesis. *PLoS ONE* 7, e39351.
- Beuren, AJ., Apitz, J., & Harmjan, D. (1962). Supravalvular aortic stenosis in association with mental retardation and a certain facial appearance. *Circulation* 26, 1235-1240.
- Beuren, AJ., Schulze, C., Eberle, P., Harmjan, D., & Apitz, J. (1964). The syndrome of supravalvular aortic stenosis, peripheral pulmonary stenosis, mental retardation and similar facial appearance. *The American Journal of Cardiology* 13, 471-483.
- Carney, DPJ., Brown, JH., & Henry, LA. (2013). Executive function in Williams and Down syndromes. *Research in Developmental Disabilities* 34, 46-55.
- Carretti, B., Lanfranchi, S., De Mori, L., Mammarella, IC., & Vianello, R. (2015). Exploring spatial working memory performance in individuals with Williams

- syndrome: The effect of presentation format and configuration. *Research in Developmental Disabilities* 37, 37-44.
- Costanzo, F., Varuzza, C., Menghini, D., Addona, F., Giancesini, T., & Vicari, S. (2013). Executive functions in intellectual disabilities: a comparison between Williams syndrome and Down syndrome. *Research in Developmental Disabilities* 34, 1770-1780.
- Dai, L., Bellugi, U., Chen, X-N., Pulst-Korenberg, AM., Järvinen-Pasley, A., Tirosh-Wagner, T., Eis, PS., Graham, J., Mills, D., Searcy, Y. & Korenberg, JR. (2009). Is it Williams Syndrome? GTF2IRD1 implicated in visual-spatial construction and GTF2I in sociability revealed by high resolution arrays. *American Journal of Medical Genetics Part A* 149A, 302-314.
- Ewart, AK., Morris, CA., Atkinson, D., Jin, W., Sternes, K., Spallone, P., Stock, AD., Leppert, M., & Keating, MT. (1993). Hemizyosity at the elastin locus in a developmental disorder, Williams syndrome. *Nature Genetics* 5, 11-16.
- Foti, F., Menghini, D., Mandolesi, L., Federico, F., Vicari, S., & Petrosini, L. (2013). Learning by observation: insights from Williams syndrome. *PLoS ONE* 8, e53782.
- 広田浜夫 (2010). 表現型と遺伝子型, 大澤真木子・中西敏雄 監修 ウィリアムズ症候群 ガイドブック. 中山書店, pp19-24.
- Hirota, H., Matsuoka, R., Chen, XN., Salandanan, LS., Lincoln, A., Rose, FE., Sunahara, M., Osawa, M., Bellugi, U., & Korenberg, JR. (2003). Williams syndrome deficits in visual spatial processing linked to GTF2IRD1 and GTF2I on chromosome 7q11.23. *Genetics in Medicine* 5, 311-321.
- Hudson, KD., & Farran, EK. (2013). Facilitating complex shape drawing in Williams syndrome and typical development. *Research in Developmental Disabilities* 34, 2133-2142.
- Jones, KL., & Smith, DW. (1975). The Williams elfin facies syndrome. A new perspective. *The Journal of Pediatrics* 86, 718-723.
- Morris, CA., Thomas, IT., & Greenberg, F. (1993). Williams syndrome: autosomal dominant inheritance. *American Journal of Medical Genetics Part A* 47, 478-481.
- Muramatsu, Y., Tokita, Y., Mizuno, S. & Nakamura, M. (2017). Disparities in visuo-spatial constructive abilities in Williams syndrome patients with typical deletion on chromosome 7q11.23. *Brain & Development* 39, 145-153.
- 永井知代子・岩田 誠・松岡瑠美子・加藤元一郎 (2001). Williams 症候群の視覚認知障害 —なゼトレースできて模写できないのか—. *神経心理学* 17, 36-44.
- 中村みほ (2008). Williams 症候群の知見からの学習障害児指導法のヒント. *小児科臨床* 61, 2563-2568.

- 中村みほ・水野誠司・熊谷俊幸 (2010). Williams症候群における視空間認知障害に対応した書字介入法の検討. *脳と発達* **42**, 353-358.
- Nakamura, M., Watanabe, K., Matsumoto, A., Yamanaka, T., Kumagai, T., Miyazaki, S., Matsushima, M., & Mita, K. (2001). Williams syndrome and deficiency in visuospatial recognition. *Developmental Medicine & Child Neurology* **43**, 617-621.
- Nakano, K., Ogino, T., Watanabe, K., Hattori, J., Ito, M., Oka, M., & Ohtsuka, Y. (2006). A developmental study of scores of the Boston Qualitative Scoring System. *Brain & Development* **28**, 641-648.
- Porter, MA., & Coltheart, M. (2006). Global and local processing in Williams syndrome, Autism, and Down syndrome: perception, attention, and construction. *Developmental Neuropsychology* **30**, 771-789.
- Stømme, P., Bjørnstad, PG., & Ramstad, K. (2002). Prevalence estimation of Williams syndrome. *Journal of Child Neurology* **17**, 269-271.
- Sunahara, M., Inoko, K., & Osawa, M. (2013). Cognitive abilities in patients with Williams syndrome. *Journal of Tokyo Women's Medical University* **83**, 152-159.
- 特異的発達障害の臨床診断と治療指針作成に関する研究チーム 編 (2010). 特異的発達障害 診断・治療のための実践ガイドラインーわかりやすい診断手順と支援の実際ー, 診断と治療社.
- Wang, PP., & Bellugi, U. (1993). Williams syndrome, Down syndrome, and cognitive neuroscience. *The American Journal of Diseases of Children* **147**, 1246-1251.
- Williams, JCP., Barratt-Boyes, EG., & Lowe, JB. (1961). Supravalvular aortic stenosis. *Circulation* **24**, 1311-1318.