

## 論文審査の要旨

Leigh 症候群は、特徴ある神経病理所見を呈する神経変性疾患である。確定診断には神経病理所見を要し、一般的に臨床症状、画像所見、筋生検所見および血液もしくは髄液の乳酸、ピルビン酸値等を参考に診断している。脳 MRI は診断に利用されているが、これまで脳 MRI の系統的検討は少ない。脳 MRI 所見によって、Leigh 症候群を分類し、理解しようと試みた。

10 年間の初診 10 例の計 75 の脳 MRI を T2 強調画像において、後方視的に検討した。T2 強調画像における高信号の部位や性状、萎縮部位の経過にともない、5 パターン（1. 基底核中脳型、2. 大脳皮質基底核小脳型、3. 大脳皮質基底核脳幹型、4. 基底核型、5. 脳幹型）に分類し、MRI の分類と、臨床症状と、ミトコンドリア遺伝子、酵素診断の関連性を検討した。Leigh 症候群の脳 MRI による亜型分類は、症例の臨床経過の把握や、予後の予測につながる可能性が示唆された。この点で本論文は価値がある。

—64—

氏 名	スナハラ マリコ 砂 原 真理子
学 位 の 種 類	博士（医学）
学位授与の番号	乙第 2765 号
学位授与の日付	平成 25 年 3 月 15 日
学位授与の要件	学位規則第 4 条第 2 項該当（博士の学位論文提出者）
学位論文題目	<b>Cognitive abilities in patients with Williams syndrome</b> (Williams 症候群の認知の特徴)
主論文公表誌	東京女子医科大学雑誌 第 83 巻 臨時増刊号 E152-E159 頁 2013 年
論文審査委員	(主査) 教授 大澤真木子 (副査) 教授 石郷岡 純, 大貫 恭正

## 論文内容の要旨

### 〔目的〕

Williams 症候群 (WS) は 7 番染色体長腕の半接合体 (7q11.23) の微小欠失によっておこる遺伝子疾患であり、エラスチン動脈症、知的障害または学習障害が特徴的である。認知特徴として視空間認知障害が著しい一方で、言語機能は比較的保たれているといわれているが、その認知は均一でない可能性があり、それを明らかにすることを目的に本研究を実施した。

### 〔対象および方法〕

対象は WS 22 例、6 歳から 30 歳（平均  $13.14 \pm 7.00$  歳）。Wechsler 系知能検査 (Wechsler)、日本版 Kaufman 心理・教育アセスメントバッテリー (K-ABC) を施行し、K-ABC の下位項目（手の動作、数唱、語の配列、絵の統合、模様の構成、視覚類推、位置さがし）の点数をもとにクラスター解析 (Ward's hierarchical agglomerative 法) によってグループ分けした。

### 〔結果〕

19 人に Wechsler、2 人に田中ビネーを施行した。20 人 (95%) が知的障害で、12 人 (63%) は FullIQ (全知能 FIQ) 50 以下であった。VerbalIQ (言語性知能 VIQ) と PerformanceIQ (動作性知能 PIQ) 間に有意差を認めた ( $p < 0.0001$ )。21 人に K-ABC を施行した。全体に、「同時処理」と比較して「継次処理」と「習得度」は比較的高値であった。

クラスター解析の結果、2 群 (A 群 9 例、B 群 12 例) に分けられた。両群は、性と年齢に有意差は認めず、VIQ、PIQ、FIQ に有意差 ( $p < 0.05$ , A 群  $>$  B 群) を認めた。A 群は、「継次処理」が「同時処理」より有意に高く、短期的聴覚記憶に優れていた。B 群は「継次処理」と「同時処理」間に有意差はなかった。「継次処理」のす

べての下位項目（手の動作，数唱，語の配列）と，「同時処理」の下位項目の中の二課題（絵の統合，模様の構成）において有意差を認めた（手の動作，数唱； $p<0.05$ ，語の配列，絵の統合； $p<0.01$ ，模様の構成； $p<0.0001$ ）。一方で，「同時処理」の他課題である「視覚類推」や「位置さがし」では，有意差を認めなかった。

#### 〔考察〕

K-ABC で二つのクラスターが同定された。VIQ, PIQ, FIQ が他群より有意に高い群では，K-ABC の「継次処理」が「同時処理」と比較して有意に高値で，短期的聴覚記憶に優れていたが，他群ではこの優位性は認めず，短期的聴覚記憶のよさは WS の全てではなく，一部の WS の特徴といえる。また，空間認知障害が著しいといわれる WS において「同時処理」課題の「位置さがし」の低得点は WS に共通して見られ，WS の核となる共通の特徴であることが示唆された一方，「模様の構成」の成績で両群間において有意差を認めたことは，個々の WS の視空間認知機能の障害が様々であることを示唆した。

#### 〔結論〕

K-ABC で二つのクラスターが同定され，短期的聴覚記憶のよさは一部の WS の特徴であることと，また，一般にいられている空間認知障害については，WS の核である特徴だが，個々の WS の視空間認知機能の障害は様々である。

## 論文審査の要旨

Williams 症候群（WS）の認知障害の特徴をより明らかにするため本研究は実施された。Wechsler 系知能検査（Wechsler），日本版 Kaufman 心理・教育アセスメントバッテリー（K-ABC）を施行し，K-ABC の下位項目の点数をもとにクラスター解析（Ward's hierarchical agglomerative 法）をした結果 2 群に分けられた。K-ABC の「継次処理」が「同時処理」より有意に高く，すなわち前者では短期的聴覚記憶の優位性を認め，前者の VIQ, PIQ, FIQ は有意に高かった。また，空間認知障害が著しいといわれる WS において「同時処理」課題の「位置さがし」は WS に共通して低得点であった。一方，「模様の構成」の成績では両群間に有意差を認めた。以上より短期的聴覚記憶のよさは一部の WS の特徴であり，一般にいられている空間認知障害は，WS の特徴だが，個々の WS の視空間認知機能障害は様々であることを明らかにした。この点で本論文は価値がある。

65

氏 名	スズキ ケイコ 鈴 木 恵 子
学 位 の 種 類	博士（医学）
学位授与の番号	乙第 2766 号
学位授与の日付	平成 25 年 3 月 15 日
学位授与の要件	学位規則第 4 条第 2 項該当（博士の学位論文提出者）
学位論文題目	Longitudinal evaluation of bone mineral density in children receiving anticonvulsants (抗けいれん剤内服中の児の縦断的骨塩量の評価)
主論文公表誌	東京女子医科大学雑誌 第 82 巻 第 5 号 32-40 頁 2012 年
論文審査委員	(主査) 教授 大澤真木子 (副査) 教授 加藤 義治, 山口 直人

## 論文内容の要旨

#### 〔目的〕

抗けいれん剤内服中の個々の小児例における骨密度の縦断的データの検討は報告されていない。思春期以降では骨密度は，暦年齢よりも骨年齢との相関が良好であるといわれている。我々は骨密度の経時的変化を Digital