

報 告

Duchenne 型筋ジストロフィー患者に合併した
自閉性障害と一般の広汎性発達障害における
自閉性障害関連症状の相違に関する検討

白 石 一 浩

〔論文要旨〕

Duchenne 型筋ジストロフィー (DMD) 患者は、自閉性障害を多く合併すると報告されている。しかし、その臨床症状の特徴については検討が少ない。そこで、われわれは DMD に自閉性障害を合併した患者にみられる自閉性障害関連症状と、一般の広汎性発達障害 (PDD) 患者にみられる関連症状とを、広汎性発達障害日本自閉症協会評定尺度を用いて比較検討した。DMD に合併した自閉性障害ではオウム返しが少ないことを始め、いくつかの症状が一般の PDD に比べて、少ない傾向がみられた。また、幼児期に比べ児童期以降になると自閉性障害の特徴が目立たなくなる傾向もみられた。DMD 患者に関わる者には、発達障害の観点が必要である。

Key words : Duchenne muscular dystrophy, Autism spectrum disorder, Dystrophin, Autistic disorder, 自閉性障害

I. はじめに

Duchenne 型筋ジストロフィー (Duchenne muscular dystrophy ; DMD) は、筋膜に存在する dystrophin の欠損のため、筋組織が崩壊し、筋力低下を引き起こす筋疾患である¹⁾。一方、自閉性障害は社会性や興味関心の広がり障害を中核に持ち、広汎性発達障害 (pervasive developmental disorders ; PDD) に分類される精神疾患であり、筋力低下などの筋肉の障害は全くみられない²⁾。

このように DMD は筋疾患、自閉性障害は精神疾患と分類されてきたが、興味深いことに、近年、DMD では一般人口に比べて、自閉性障害を含む、autism spectrum disorder (ASD) の発症率が高いという報告がなされている^{3,4)}。

DMD に合併した自閉性障害を集めた報告は少な

く⁵⁾、その特徴についても、まだ検討されていない。そこでわれわれは、自閉性障害を合併した DMD 群と、一般の PDD 群とを比較し、その特徴を検討した。

II. 目 的

DMD 群に合併した自閉性障害には、どのような特徴があるかを、一般 PDD 群と比較し検討する。

III. 対象と方法

当院通院、入院中の自閉性障害を合併した DMD 患者 12 例 (4 ~ 31 歳, 平均 13 歳) を対象とした。DMD の診断は、筋生検の dystrophin 免疫染色もしくは、遺伝子検査にて確定した。自閉性障害の診断は、発達障害に精通した小児神経専門医 2 名が、本人および養育者との面接、本人の診察場でのやりとり、学校教師の情報から DSM-IV-TR を用いて行った。養育者全員

Are There Differences in Autistic Symptoms between Patients with
and without Duchenne Muscular Dystrophy ?

Kazuhiro SHIRAISHI

宇多野病院小児神経科 (医師 / 小児神経科)

別刷請求先: 白石一浩 宇多野病院小児神経科 〒616-8255 京都府京都市右京区鳴滝音戸山町 8

Tel : 075-461-5121 Fax : 075-464-0027

[2460]

受付 12. 9.27

採用 13. 5.20

に今回の研究の目的と、同意されない場合でも、今後の診療等において、不利益を被ることはないことを説明し、診療内容、検査結果等を利用することの同意を文書で得た。症例12では、成人であるが、同意能力に問題があるため、その旨を養育者に説明し、養育者から同意を得た。なお、本研究は宇多野病院生命倫理委員会の承認を得て実施した。

この12例を対象として（以下、DMD 群）、知能指数、歩行不能となった年齢、自閉性障害の診断を受けた年齢、てんかんの有無、人見知りの有無、乳幼児期の言語発達の様子を調べた。

自閉性障害関連症状は、広汎性発達障害日本自閉症協会評定尺度（Pervasive Developmental Disorders Autism Society Japan Rating Scale：PARS）⁶⁾を用いて、養育者と面接し評定した。PARSの質問項目は自閉性障害を中心とする、PDDの発達、行動症状に基づいた適応困難性から選定した57の質問項目で構成されている。幼児期（就学前）、児童期（小学生）、思春期成人期（中学生以上）の、それぞれの年齢層で問題になりやすい項目を中心に評価する。幼児期ピーク評定（幼児期の最も症状が目立った頃の評価）と現在評定（現在の症状の評価）の2時点で評価を行う。それぞれの質問項目において、「よくある／あった」は2点、「多少ある／あった」は1点、「ない／なかった」は0点と評定する。幼児期ピーク評定ではカットオフ値9点以上で「PDDが強く示唆される」と判定され、

現在評定では、児童期13点、思春期成人期20点以上で「PDDが強く示唆される」と判定される。

幼児期ピーク評定と現在評定を、DMD群と既報告の一般のPDD群（以下、一般PDD群）間で比較した^{7,8)}。

また、DMD群個々の対象の幼児期ピーク評定から現在評定への推移を追った。

DMD群と一般PDD群間で自閉性障害関連症状に差があるかを調べるために、PARSの質問項目ごとに、「よくある／あった」、「多少ある／あった」、「ない／なかった」の分布が、DMD群の分布と、一般PDD群の分布とで違いがあるかを、Mann-Whitney's U testを用いて、両側検定、危険率5％で比較検討した。幼児期の幼児期ピーク評定の質問項目に関して、DMD群12例と、一般PDD群53例の「よくある／あった」、「多少ある／あった」、「ない／なかった」の分布を比較検討した⁸⁾。次に現在評定に使用される質問項目に関して、DMD群思春期成人期7例と一般PDD群53例との分布を比較検討した。

IV. 結 果

1. 対象 DMD 患者のプロファイル（表1）

対象者のプロファイルを表1に示す。DMDの多くは8～10歳で歩行不能となるといわれている⁹⁾。対象患者での歩行不能となった年齢の平均は9.3歳（7～11歳）であった。DMDの知能指数はおよそ80～90前後といわれている¹⁰⁾。対象患者では平均知能指数は76

表1 患者プロファイル

症例	現在年齢 (歳)	知能指数 (WISC-Ⅲ)	歩行不能年齢 (歳)	自閉性障害診 断年齢 (歳)	てんかん	人見知り	初語 (歳)	2 語文 (歳)
1	4	未実施	歩行可	4	なし	なし	1	3
2	6	90	歩行可	4	なし	なし	1.5	3
3	9	88	7	4	なし	なし	1	3
4	10	43	歩行可	4	なし	なし	1.5	3
5	12	65	10	11	なし	なし	1.5	3
6	13	63	11	11	なし	なし	1	3
7	13	96	9	6	あり	なし	1	3
8	14	118	11	4	なし	なし	1.5	3
9	14	66	8	9	なし	なし	1	3
10	14	55	10	8	なし	なし	3	8
11	16	未実施	8	5	あり	なし	2	—
12	31	未実施	10	6	あり	なし	2	4

知能指数：WISC-Ⅲによる知能指数
歩行不能年齢：歩行ができなくなった年齢
自閉性障害診断年齢：養育者からの報告で、自閉性障害と診断された年齢
初語：有意語を初めて話した年齢
2 語文：2 語文を初めて話した年齢

(43~118)であった。てんかん罹患は3例(25%)にみられた。1歳前後の人見知りはいずれもみられなかった。

2. 言語発達について(表1)

初語は、12例中9例(75%)では1歳6か月までに観察されていた。1歳6か月までに初語を認めなかった3例(症例10, 11, 12)では、その後も言語発達の伸びは少なく、現在でも症例10, 12は2語文レベル、対話はあいさつ程度、症例11は反響言語のみである。

3. 自閉性障害について(表1)

自閉性障害の診断を受けた年齢は、平均6.3歳(4~11歳)であった。症例3, 8では、DMDの歩行障害がみられる前から、自閉性障害を健診で疑われていた。

4. 児童期のDMD群と一般PDD群のPARSの比較(表2, 3)

児童期のDMD群4例(症例2, 3, 4, 5)におけるPARSの幼児期ピーク評定と現在評定を、既報告の児童期の一般PDD群93例のものと比較した。DMD群の幼児期ピーク評定の平均は13.5±2.5、一般PDD群の幼児期ピーク評定の平均は33.5±11.74であり⁷⁾、DMD群は一般PDD群に比べると低い傾向にあった。現在評定に関しても、DMD群の平均は11.25±5.9、

一般PDD群の平均は29.0±10.8であり⁷⁾、DMD群は一般PDD群に比べると低い傾向であった。

5. 思春期成人期のDMD群と一般PDD群のPARSの比較(表2, 4)

思春期成人期DMD群7例(症例6~12)におけるPARSの幼児期ピーク評定と現在評定を、既報告の思春期成人期一般PDD群53例のものと比較した。DMD群の幼児期ピーク評定の平均は28.1±10.9、一般PDD群53例の幼児期ピーク評定の平均は31.66±13.63であり⁸⁾、DMD群は一般PDD群に比べると低い傾向にあった。現在評定に関してもDMD群の平均は24.0±8.8、一般PDD群の平均は30.28±10.75であり⁸⁾、DMD群は一般PDD群に比べると低い傾向であった。

6. 幼児期ピーク評定から現在評定への推移(表2)

DMD群12例の個々の幼児期ピーク評定から現在評定への推移をみると、表2のように、幼児期ピーク評定では12例中11例が9点以上で「PDDが強く示唆される」と判定されるが、現在評定ではその11例中5例が「PDDの可能性が低い」と判定された。

7. DMD群と一般PDD群における、自閉性障害関連症状の違い(表5, 6)

PARSの幼児期ピーク評定に使用される各質問項目の中で、DMD群において、有意差をもって、「よくあつ

表2 PARSの結果

症例	幼児期ピーク評定 / カットオフ	現在評定 / カットオフ
1	7/8	7/8
2	10/9	5/12*
3	14/9	10/12*
4	14/9	15/13
5	16/9	15/13
6	14/9	19/19*
7	26/9	15/19*
8	16/9	12/19*
9	28/9	24/20
10	29/9	30/20
11	35/9	29/20
12	49/9	39/20

PARSの現在評定で*が付いている症例2, 3, 6, 7, 8は、幼児期ピーク評定では「PDDの可能性が高い」と評価されていたのが、現在評定では「PDDの可能性は低い」と評価される点であったことを示す。

表3 児童期群のPARSの比較

	DMD群 (n=4)	報告されている 一般PDD群 (n=93)
幼児期ピーク評定	13.5±2.5	33.5±11.74
現在評定	11.25±5.9	29.0±10.8

DMD群4例(症例2, 3, 4, 5)と文献7)の一般PDD群93例の比較。

表4 思春期成人期群のPARSの比較

	DMD群 (n=7)	報告されている 一般PDD群 (n=53)
幼児期ピーク評定	28.1±10.9	31.66±13.63
現在評定	24.0±8.8	30.28±10.75

DMD群7例(症例6~12)と文献8)の一般PDD群53例の比較。

表5 幼児期評価項目において「よくあった」がDMD群で少なかった項目

	ない	多少	よくあった
オウム返しの応答が目立つ			
DMD 群 (%)	9/12 (75)	1/12 (8)	2/12 (17)
一般 PDD 群 (%)	19/53 (36)	6/53 (11)	28/53 (53)
物を横目で見たり、極度に目に近づけて見たりする			
DMD 群 (%)	12/12 (100)	0/12 (0)	0/12 (0)
一般 PDD 群 (%)	33/53 (62)	11/53 (21)	9/53 (17)
多動で、手を離すとどこに行くかわからない			
DMD 群 (%)	8/12 (67)	2/12 (17)	2/12 (17)
一般 PDD 群 (%)	15/53 (28)	10/53 (19)	28/53 (53)
抱っこされるのを嫌がる			
DMD 群 (%)	11/12 (92)	1/12 (8)	0/12 (0)
一般 PDD 群 (%)	31/53 (58)	6/53 (11)	16/53 (30)
過去の嫌なことを思い出して、不安定になる			
DMD 群 (%)	12/12 (100)	0/12 (0)	0/12 (0)
一般 PDD 群 (%)	35/53 (66)	9/53 (17)	9/53 (17)
偏食が激しく、食べ物のレパートリーが極端に狭い			
DMD 群 (%)	10/12 (84)	1/12 (8)	1/12 (8)
一般 PDD 群 (%)	23/53 (43)	7/53 (13)	23/53 (43)
痛みや熱さなどに鈍感であったり、敏感である			
DMD 群 (%)	12/12 (100)	0/12 (0)	0/12 (0)
一般 PDD 群 (%)	17/53 (32)	13/53 (25)	23/53 (43)

DMD 群 (n=12) と一般 PDD 群 (n=53) での比較。
Mann-Whitney’s U test を用いて、両側検定、危険率5% で比較検討した。用いたデータは DMD 群12例と、文献8) から一般 PDD 群53例の PARS 幼児期評価。

た」の頻度が少ない項目として、「オウム返しの応答が目立つ」、「物を横目で見たり、極度に目に近づけて見たりする」、「多動で、手を離すとどこに行くかわからない」、「抱っこされるのを嫌がる」、「過去の嫌なことを思い出して、不安定になる」、「偏食が激しく、食べ物のレパートリーが極端に狭い」、「痛みや熱さなどに鈍感であったり、敏感である」という項目があげられた (表5)。

思春期成人期現在評定の項目では、「過去の嫌なことを思い出して、不安定になる」、「特定の音を嫌がる」、「痛みや熱さなどに鈍感であったり、敏感である」、「言われたことを場面に応じて理解するのが難しい」、「恥ずかしさを感じていないように思える」、「人にだまされやすい」、「被害的あるいは猜疑的、攻撃的になりやすい」という項目が DMD 群では有意差をもって、「よくある」の頻度が少なかった (表6)。

DMD 群において、有意差をもって、「ない／なかった」の頻度が少ない項目はなかった。

V. 考 察

DMD に合併した自閉性障害では、一般の PDD 群に比べて、異なる特徴があることが示唆された。その中でも、幼児期のオウム返しは一般の PDD 群には、よくみられる症状の一つであるので、オウム返しの頻度が少ないというのは、DMD 群にみられる自閉性障害の特徴といえる。その他の幼児期早期の症状として、抱っこを嫌がる症例や、痛みや熱さ、音、食事に関しての症状を訴える症例が少なく、一般 PDD 群に比べて、感覚に関する訴えが少ない傾向であった。これらの特徴は DMD にみられる筋力低下とは関連が少ないので、DMD に合併する自閉性障害の特徴と考えられる。多動は DMD 群では少ない結果であったが、筋力

表6 思春期成人期の現在評価項目において「よくある」がDMD群で少なかった項目

	ない	多少	よくある
過去の嫌なことを思い出して、不安定になる			
DMD群 (%)	7/7 (100)	0/7 (0)	0/7 (0)
一般PDD群 (%)	18/53 (34)	18/53 (34)	17/53 (32)
特定の音を嫌がる			
DMD群 (%)	6/7 (86)	0/7 (0)	1/7 (14)
一般PDD群 (%)	22/53 (42)	13/53 (25)	18/53 (34)
痛みや熱さなどに鈍感であったり、敏感である			
DMD群 (%)	7/7 (100)	0/7 (0)	0/7 (0)
一般PDD群 (%)	19/53 (36)	17/53 (32)	17/53 (32)
言われたことを場面に応じて理解するのが難しい			
DMD群 (%)	5/7 (72)	1/7 (14)	1/7 (14)
一般PDD群 (%)	12/53 (23)	22/53 (42)	19/53 (36)
恥ずかしさを感じていないように思える			
DMD群 (%)	5/7 (72)	2/7 (28)	0/7 (0)
一般PDD群 (%)	17/53 (32)	16/53 (30)	20/53 (38)
人にだまされやすい			
DMD群 (%)	4/7 (57)	2/7 (28)	1/7 (15)
一般PDD群 (%)	8/53 (15)	18/53 (34)	27/53 (51)
被害的あるいは猜疑的、攻撃的になりやすい			
DMD群 (%)	6/7 (86)	1/7 (14)	0
一般PDD群 (%)	19/53 (36)	16/53 (30)	18/53 (34)

DMD群 (n=7) と一般PDD群 (n=53) での比較。
Mann-Whitney's U test を用いて、両側検定、危険率5% で比較検討した。用いたデータは思春期成人期 DMD 群7例と、文献8) から一般の思春期成人期 PDD 群53例の PARS 現在評価。

低下も影響している可能性があり、DMD に合併する自閉性障害の特徴とは考えにくい。

思春期成人期項目では、PDD の中核症状である、「年齢相応の友人関係がない」、「周囲に配慮せず、自分中心に行動する」といった、対人的相互反応に関する項目においては、DMD 群と一般 PDD 群とに分布に差は認めなかった。「言われたことを場面に応じて理解するのが難しい」、「恥ずかしさを感じていないように思える」といった項目が、DMD 群では少なかったが、車いす生活、少人数での教室での対応などの影響も考えられるので、一概に DMD に合併する自閉性障害の特徴であるとは考えにくい。幼児期同様に感覚の訴えと「過去の嫌なことを思い出し不安になる」という症状が少ない傾向にあった。幼児期、思春期を通じて同じ傾向がみられており、この点は DMD に合併する自閉性障害の特徴の可能性はある。

DMD 群では、幼児期の最も症状の強い時期には、PARS では、「PDD が強く示唆される」と判定される症例であっても、小学生、中学生と年齢とともに、症状が目立たなくなる症例が11例中 5 例あった。このことは年齢とともに、臨床的には PDD の特性を持っているにもかかわらず、障害が周りからわかりにくくなり、適切な援助を受ける機会を失っている症例があることを意味する。実際に症例 6 では、幼児期ピーク評定が14点であったが、就学後は、養育者も教育関係者も自閉性障害を疑うことがなく、「同じことを注意してもきかない」、「ちょっとしたことでパニックになる」などの問題行動を、患児の性格の問題として捉え、彼を叱ることが多かった。しかし、自閉性障害の診断、説明によって、養育者、教育関係者の関わり方も変わり、彼自身も指示に従いやすくなり、パニックになるのが減ってきている。この症例のように、小学校高学

年になると、車いすの時間が増え、友人との交流機会が減るため、周囲からはおとなしい子とみられ、パニックになっても、「普段おとなしくできるのにどうしてがまんできないの」と本人の性格の問題として扱われていることが多いので、児童期の DMD 児と関わる教育関係者や医療関係者は注意が必要である。

成人となった自閉性障害児の中で、社会適応ができている人を調べると、子ども時代から本人の自尊心が高かったと報告されている¹¹⁾。DMD の予後が改善されるにつれ、今後は成人期以降を見据えたケアが必要となってくる。自閉性障害があるにもかかわらず、周囲にそのことが理解されず、怒られてばかりの生活を送ることは、自尊心の低下に繋がり、将来の社会適応にも悪影響を及ぼす可能性がある。また、自閉性障害では、環境要因の与える影響が従来考えられていたより、大きいという報告がなされており¹²⁾、そういう意味でも、早期にまず疑い、診断をし、正しい知識を養育者、学校に伝えることで、環境を整えることが DMD 児に関わる保健師を始めとする小児保健関係者にとってより大切になってくるだろう。DMD 児のフォローにおいては、幼児期の発達歴、特に言語発達、学校での様子などを養育者や、学校関係者から聞くように心がけることが必要である。

DMD では筋症状のみならず、1/3 の患者に精神発達遅滞を認め、その経過は非進行性で、程度は身体上の handicap と関連がないため、中枢神経自体の異常が想定されている¹³⁾。このように、DMD に合併する精神発達遅滞や、今回検討した自閉性障害の発症メカニズムについては、まだ詳細は不明である。dystrophin が健常人の中枢神経シナプスで発現しており、DMD 患者ではその発現が欠損、減少していることが確認されていること¹⁴⁾、また、マウスにおいては、dystrophin 欠損がマウスの行動、学習異常に関与していることが示されていること¹⁵⁻¹⁷⁾を考え合わせると、dystrophin は中枢神経シナプスで何らかの働きをしていると想定される。とすれば、DMD 患者はその機能障害を生まれつき持っているために、精神障害への脆弱性があるのかもしれない。そのため、一般よりも、精神発達遅滞や自閉性障害の合併率が高いのかもしれない。今回 DMD 群にみられた自閉性障害の特徴は、dystrophin の機能を反映しているのかもしれない。今後も症例を蓄積し検討が必要である。

DMD は従来、筋疾患であるとの認識が強く、

DMD 児に関わる者も彼らの精神発達には関心を寄せることが少なかった。しかし、DMD に精神発達遅滞が合併することは古くから知られており、最近では発達障害の合併も報告されている。今回の検討から、DMD に合併する自閉性障害と一般の自閉性障害とは対人的相互反応に関してはほぼ同様の症状を示すこと、DMD に合併する自閉性障害では、幼児期には自閉性障害が強く疑われても、児童期以降には、症状を捉えにくくなる傾向があることが示唆された。DMD 児に関わる者は、これらのことをふまえて、家族指導、保育園、幼稚園での指導、学校での授業など、患児への関わり方を工夫する必要がある。今後発達障害に関する分類、診断基準が変更される予定であり¹⁸⁾、養育者の間には、混乱が想定される。そういう点からも、DMD 児に関わる者は、発達障害に関して、知識を持つことが望まれる。

VI. 結 論

一般の PDD 群と比べると DMD に合併する自閉性障害では、対人的相互反応に関しては同程度であるが、オウム返しや感覚の異常など、頻度の少ない症状があること、また幼児期に比べ児童期以降になると自閉性障害の特徴が目立たなくなることが示唆された。DMD 児に関わる者には、フォローにおいて、発達障害の観点が必要である。

文 献

- 1) Hoffman EP, Brown RH Jr, Kunkel LM. Dystrophin: the protein product of the Duchenne muscular dystrophy locus. *Cell* 1987; 51: 919-928.
- 2) 高橋三郎, 大野 裕, 染谷俊幸. DSM-IV-TR 精神疾患の分類と診断の手引き. 第1版. 東京:医学書院, 2002: 55-56.
- 3) Hendriksen JG, Vles JS. Neuropsychiatric disorders in males with duchenne muscular dystrophy: frequency rate of attention-deficit hyperactivity disorder (ADHD), autism spectrum disorder, and obsessive-compulsive disorder. *J Child Neurol* 2008; 23: 477-481.
- 4) Wu JY, Kuban KC, Allred E, et al. Association of Duchenne muscular dystrophy with autism spectrum disorder. *J Child Neurol* 2005; 20: 790-795.
- 5) 白石一浩. 長期入院している Duchenne muscular

- dystrophy 患者に合併した精神疾患の検討. 小児保健研究 2012 ; 71 : 575-581.
- 6) PARS 委員会 (安達 潤, 市川宏伸, 井上雅彦, 他). 広汎性発達障害日本自閉症協会評定尺度. 東京 : スペクトラム出版社, 2008 : 1-30.
 - 7) 安達 潤, 行廣隆次, 井上雅彦, 他. 日本自閉症協会広汎性発達障害評価尺度 (PARS) 児童期尺度の信頼性と妥当性の検討. 臨床精神医学 2006 ; 35 : 1591-1599.
 - 8) 神尾陽子, 行廣隆次, 安達 潤, 他. 思春期から成人期における広汎性発達障害の行動チェックリスト : 日本自閉症協会版広汎性発達障害評定尺度 (PARS) の信頼性, 妥当性についての検討. 精神医学 2006 ; 45 : 495-505.
 - 9) 埜中征哉. Duchenne 型筋ジストロフィー 1) 臨床症状と経過. 埜中征哉, 小牧宏文. 小児筋疾患診療ハンドブック. 第1版. 東京 : 診断と治療社, 2009 : 52-55.
 - 10) 桂 千晶. Duchenne 型筋ジストロフィー 9) 認知機能. 埜中征哉, 小牧宏文. 小児筋疾患診療ハンドブック. 第1版. 東京 : 診断と治療社, 2009 : 52-55.
 - 11) Howlin P, Goode S, Hutton J, et al. Adult outcome for children with autism. J Child Psychol Psychiatry 2004 ; 45 : 212-229.
 - 12) Casey JP, Magalhaes T, Conroy JM, et al. A novel approach of homozygous haplotype sharing identifies candidate genes in autism spectrum disorder. Hum Genet 2012 ; 131 : 565-579.
 - 13) Worden DK, Vignos PJ Jr. Intellectual function in childhood progressive muscular dystrophy. Pediatrics 1962 ; 29 : 968-977.
 - 14) Uchino M, Teramoto H, Naoe H, et al. Localisation and characterisation of dystrophin in the central nervous system of controls and patients with Duchenne muscular dystrophy. J Neurol Neurosurg Psychiatry 1994 ; 57 : 426-429.
 - 15) Vaillend C, Rendon A, Misslin R, et al. Influence of dystrophin-gene mutation on mdx mouse behavior. I. Retention deficits at long delays in spontaneous alternation and bar-pressing tasks. Behav Genet 1995 ; 25 : 569-579.
 - 16) Vaillend C, Billard JM, Laroche S. Impaired long-term spatial and recognition memory and enhanced CA1 hippocampal LTP in the dystrophin-deficient Dmd (mdx) mouse. Neurobiol Dis 2004 ; 17 : 10-20.
 - 17) Sekiguchi M, Zushida K, Yoshida M, et al. A deficit of brain dystrophin impairs specific amygdala GABAergic transmission and enhances defensive behaviour in mice. Brain 2009 ; 132 : 124-135.
 - 18) American psychiatric association. DSM-5 Development. (<http://www.dsm5.org/> : 2012年9月現在)
- 利益相反に関する開示事項はありません。
- [Summary]
- Duchenne muscular dystrophy (DMD) is a genetic muscle disease, whereas autistic disorder is a psychiatric disease. Autistic disorder is recently known to be associated with DMD at a higher rate than usual, however, characteristics of autistic disorder in DMD are not fully elucidated. We evaluated differences in autistic symptoms between patients with DMD who had autistic disorder and patients with pervasive developmental disorders (PDD). The frequency of autistic symptoms was compared between our twelve DMD patients with autistic disorder and reported patients with PDD using the Pervasive Developmental Disorders Autism Society Japan Rating Scale. Several autistic symptoms including echolalia showed lower incidences in the DMD patients with autistic disorder than reported patients with PDD, and their autistic symptoms had a tendency to become less remarkable with age. Our results indicate autistic symptoms in DMD are partially different from usual type of PDD. Specialists of developmental disorders are needed in management of DMD patients.
-
- [Key words]
- duchenne muscular dystrophy,
autism spectrum disorder, dystrophin, autistic disorder