



カブキ症候群

作業療法の視点からみるお子さんの育ち

※集団外来開催時の資料を基本にしています。

※改訂を加えていますが情報が古い場合があります。

※情報保護のため、個人利用以外の二次利用は禁止しています。

集団外来開催日：2024年7月26日(第20回カブキ症候群)
最終レビュー日：2025年12月1日

遺伝科 集団外来研修会

作業療法の視点からみるお子さんの育ち

歌舞伎症候群のお子さんと
子育てされている方への発達のはなし

保健発達部
作業療法士 岡田洋一

本日の内容

発達特性を知る

発達課題と生活
の中での支援

健康管理

カブキ症候群のある人への定期的な健康管理推奨サーベイランス

器官・システム	評価	頻度
成長	身長・体重の計測	各診察ごと
眼科 聴力	視力検査と眼科診察 聴力検査	少なくとも一回
筋骨格	側彎の診察	成人になるまで各診察ごと
内分泌 免疫	甲状腺機能 血算・免疫機能検査	2～3年ごと
その他	発達の評価・学習面の評価	小児期・青年期の各診察ごと

Caregiver-reported clinical characteristics and the burden associated with Kabuki syndrome

「養育者の報告による歌舞伎症候群の臨床的特徴と負担」

アメリカとカナダのKSの57人の養育者のオンラインアンケートでの調査
(156項目の選択式、自由記載)

回答者の9割が女性で、平均が40歳

お子さんの年齢は1歳から32歳で平均は9歳

養育者の育児への負担感

- 時間がかかる 52.6%
- 外で働くことに影響する 35.1%
- 疲れを感じる 31.6%
- 腹が立つことがある 56.1%
- 悲しくなったり、落ち込んだりする 22.8%

症状や様子

- 難聴 43.9%
- 錠剤を飲めない 59.1%
- 経口で食物を食べることが困難 61.0%
- 経管栄養 60.0%、チューブ抜去 55, 6%
- 口蓋裂 76%、口蓋咽頭機能不全 32%
- 関節脱臼/運動機能低下 75.4% 脊柱側弯症 22.8%
- 眼鏡、コンタクト 57.8%、目を開けて寝ている 61.4%

養育者が苦慮された特性

- 子どもが強い不安を示す 26.3%
- 自閉症の診断を受けた 17.5%

養育や介護で最も困難な点

- 頻繁な受診、終わりのない受診 15.8%
- 一般的に人ができることができるようになるのかという不安、将来の健康上の課題への不安 14.0%



歌舞伎症候群の お子さんの発達特性

歌舞伎症候群のある方の
発達特性は
まだ、十分に分かっていない

Exploring the cognitive phenotype of Kabuki (Niikawa-Kuroki) syndrome

- 2019年のオランダのマーストリヒト大学での研究
- 歌舞伎症候群の方28名、男性15名、女性13名
- 年齢は5歳から48歳までの方
- 知的機能、記憶、実行機能、社会的認知について調査

J Intellect Disabil Res.2019 Jun;63(6):498-506

結果

01

定型的な発達と
比較すると、知
的発達について
全般的にゆっく
りな傾向

02

視覚構造と視覚
記憶には弱点が
ありそう

03

実行機能、言語
記憶、社会的認
知は相対的に強
いかも

J Intellect Disabil Res.2019 Jun;63(6):498-506

知能の構成

- 言語理解指標:言語による理解・推理・思考力についての指標
- 知覚推理指標:視覚的な情報を把握し理解する力や、視覚的情報にあわせて体を動かす力についての指標
- ワーキングメモリー:情報を一時的に記憶して、処理する能力
- 処理速度:視覚からの情報を処理する速さ

J Intellect Disabil Res.2019 Jun;63(6):498-506

他には

自閉的

注意欠陥 多動性

不安になりやすさ

J Intellect Disabil Res.2019 Jun;63(6):498-506

一方で相対的に強い能力①

実行機能：、計画、問題解決、注意のコントロール、ワーキングメモリ、抑制制御など日常生活のさまざまな活動を効果的に遂行するために必要な機能、能力

J Intellect Disabil Res.2019 Jun;63(6):498-506



一方で相対的に 強い能力②

言語記憶

J Intellect Disabil Res.2019 Jun;63(6):498-506

一方で相対的に強い能力③

- 社会的認知：他者との関わり合いや社会的な状況において適切に行動するために必要な認知的な能力

J Intellect Disabil Res.2019 Jun;63(6):498-506

一方で相対的に強い能力④

- 適応機能

J Intellect Disabil Res.2019 Jun;63(6):498-506

発達特性について

- 一括りにすることは正しい理解ではない
- 個別性と相違
- 個別性の高い人間として生まれ、他の特性が付け加わっている
- どんな特性があるかを知っておくことは重要であるが、その特性が必ずしも当てはまるものではない。
- 個別での発達の評価、リサーチが必要
- その結果を子育てや発達支援にどう活用するかが大切



具体的な発達課題と生活の中の支援

発達に 関すること

言語発達の
こと

行動のこと

運動のこと

自分の身の
回りの処理
のこと

学業のこと

対人関係や
遊びのこと

ことばの発達①

- 発声遊びとしての喃語 1か月
- やりとりとしての喃語(社会性の喃語)3カ月
- 社会性認知(親の認知) 4か月
- 外の世界に働きかける 6か月
- 視覚、聴覚定位(8カ月)
- 「指さし」「抱っこせがみ」「挨拶」(1歳前後)
- 「ママ」「バイバイ」などの有意味語が伴う

ことばの発達② 指さしの3つの段階

- ・第1段階: 驚嘆や自己確認の指さし
- ・第2段階: 供応の指さし
- ・第3段階: 要求の指さし

ことばとは

山田洋子氏(京都大学名誉教授)は

「ことばが生まれるには、自分が見たもの、体験したものを他者に伝えたい、分かち合いたいという強力な欲求と、それを支える人間関係が必要である」と指摘

作業療法の視点から 言語能力を伸ばすかわりのご提案①

- 注意が向いているかどうかを確認
- 長い文章では話さない
- 子どものモデルになる程度の分量
- ジャスチューや物の併用

作業療法の視点から 言語能力を伸ばすかかわりのご提案②

- 子どもが「喋りたい」「伝えたい」という内容と雰囲気、空気作り
- 負の感情を示している時にはクールダウンしてから・・・
- 発音が不明瞭だからと言って、言い直しはNG

作業療法の視点から 言語能力を伸ばすかわりのご提案③

言葉は耳だけではなく、
体で覚えるため、
さまざまな体験に、
そのお子さんが学習しやすいような
言葉を添える。

行動について①

動くことは発達にとって重要、安全な場所でフリーで動く機会

たくさんの動きは、動きの欲求を満たす

動いてほしくない場面の前に、たくさん動く

動きが激しいと、叱られやすく自己評価の低下につながる

何が危なかったのかを発達年齢に応じて伝えておく

行動について②

学習場面では余計な情報が入らないよう環境的な工夫が効果的な場合もある

取り組んでいる遊びや活動が深まらず、玩具等を見て、触っておしまいで次の玩具に移るような場合には、一つの玩具で遊びこめるように工夫する

運動の課題

- 低緊張
- 姿勢の安定性やバランス能力と関係

運動の課題

- 姿勢がうまく保てないと、手足が思い通りに動かせない
- 学業やADL、自尊感情に影響

生活の中で・・・

中間動作を意識的に取り入れる

運動のこと

側弯症の予防は？

- 凸側(図の場合は右)と同じ側に四つ這い移動で円を描くように動く
- 両手を挙げて何かにぶら下がるようにして体幹を対称的にして短縮筋のストレッチをかける



学業

- 文字が書けない要因はさまざまあって、音の聞き取り能力、視覚情報処理能力、手で形を書く運動能力等が相まって出現
- どこにつまづきがあるかは個別性が高いので、その方法は個別的に考える必要がある。
- 視覚構造に問題がある場合、空間の中の位置が分かりにくいので、書字に関係することがある。

発達を促すことの目的は

- 個々が
- その時代で
- その場所で
- 自分の生き方を自分で考え
- 自分で選択し
- 色々な人に力を借して借りられながら
- 選んだことを実行した結果
- 幸せだと感じることに
- その為に自分の弱み、強みを知り
- 生活に活かすこと

まとめ

- 歌舞伎症候群のあるお子さんの発達特性は十分には解明されていないが、いくつかの特性があるかも知れない。
- 一括りにせず、必ず個々の発達評価を行い、個別的な支援を考え実施する必要がある。
- 発達には様々な領域があり、各領域ごとの具体的な支援方法をご紹介した。