

【資料】

Children's Hospital of Philadelphia 22q and You Centerでの調査報告

Report on a survey of 22q and You Center, Children's Hospital of Philadelphia

北村 千章¹⁾, Elderton Simon¹⁾, 林 伸彦²⁾, 室井美稚子³⁾, 中込さと子⁴⁾

- 1) 新潟県立看護大学, 2) NPO法人親子の未来を支える会
3) 清泉女学院大学, 4) 山梨大学大学院総合研究部

Kitamura Chiaki¹⁾, Elderton Simon J. H.¹⁾, Hayashi Nobuhiko²⁾
Muroi Michiko³⁾, Nakagomi Satoko⁴⁾

- 1) Niigata College of Nursing
2) Non-Profit Organization Oyakonmiraiwosasaerukai
3) Seisen Jogakuin College
4) University of Yamanashi

I はじめに

小児医療の進歩により、先天性疾患や染色体異常をもつ子どもたちが長期生存可能になり、心疾患や口蓋疾患を8割合併する、22q11.2欠失症候群を有する子どもの生存率も上がった。しかし、本症候群の子どものQOLには大きな課題が残されている。多様な合併症をもつ子どもは、出生から乳幼児期には死の危険が伴う心臓手術や形成外科的な手術を乗り越える。言語や発達の遅れがあるために、周囲から理解を得られにくく、それが人間関係づくりや将来の人格の形成において課題になることがある。よって、症状が不安定な時期に医療的精神的介入をすることや、周囲の理解や支援を促すことが重要と考えられる。22q11.2欠失症候群の合併症として、先天性心疾患、口蓋疾患、免疫異常等がある。さらに後天的な合併症としては、思春期以降の精神疾患発症があり、特に、統合失調症の有病率が高い(Butcher, et al. 2012)ことが報告されている。その上、本症候群は、周囲への過敏反応や過緊張を認

めることがあり、思春期以降に精神疾患の合併が多く、症状が不安定な時期や精神疾患発症直前の介入や支援が不可欠である。介入によって、少しでも精神症状の悪化を防げれば、子どもたちのQOLは向上する。

本症候群の子どものほとんどの症例で、就学や就労に社会的困難が生じていると言われる(Habel, et al. 2014)。子どもの家族にとっては、乳幼児期の手術後の疾患管理と共に、その後の子どもの身体発育と認知発達が最大の関心事となる。精神的問題を早期に発見することによって、精神面での治療成績が良くなり、患者のQOLにポジティブな影響を与えることから、米国では、子どもたちのすべてが10歳になる前に、精神面での介入が望ましいと報告されている(McDonald-McGinn, et al. 2013)。日本では、子どもの言語発達や社会性、情緒発達などについての、予防的な細やかな対応がなされていないことが現在の課題である。

欧米の22q11.2欠失症候群専門の臨床施設では、他職種が協調するマネジメントアプローチも容易に行っている。現在、そのような施設は世界中で数ヶ所あるものの、日本にはまだ少ない。よって、サポー

受付日: 2017年10月14日 受理日: 2018年2月21日

連絡先: 北村千章

新潟県立看護大学

〒943-0147 新潟県上越市新南町240番地

ト先進国での支援体制について知る必要があるため、Children's Hospital of Philadelphia 22q and You Centerを訪問した。そこでの調査結果を報告する。

II 目的

Children's Hospital of Philadelphia 22q and You Centerで聞き取り調査を実施し、日本における今後の支援体制構築に必要な内容を明らかにする。

III 方法

科学研究費の助成を受けて、北村千章、Elderton Simon、林 伸彦の3名が、2015年9月18日から23日までの期間、PhiladelphiaのChildren's Hospital of Philadelphia 22q and You Centerに滞在して調査を行った。同センターの役割と設立に至る背景、現在進められている研究、循環器疾患、口蓋疾患、内分泌疾患、言語聴覚訓練、教育支援について専門家と家族会の代表者、計10名からのプレゼンテーションを聴取した。

IV 結果

1. Children's Hospital of Philadelphia 22q and You Centerの組織概要と機能

22q and You Center は、Children's Hospital of Philadelphia 内に設置されている非営利団体で、アメリカ国立衛生研究所や民間の企業からも資金提供を受けている。米国内や海外からも診察依頼があるため、センターでは、事前に患者の病歴を入手し、スタッフはその情報を審査し、病歴に基づき適切だと思われる部門、もしくは未受診の診察予約を行い、患者を迎える。センターに受診後は、1週間以内にすべての予定をスケジュールし、必要であれば、Children's Hospital of Philadelphia 内にいる10～15人（またはそれ以上）の専門家に診てもらえるようになっている。リーダーは遺伝カウンセラー（Donna McDonald-McGinn氏）であり、初めての患者には直接面談し、その面談に基づいて予約の追加や変更をする。22q and You Centerの主な役割は、患者のアドボカシー支援、家族のための情報提

供、研究者と教育者とのカンファレンスを継続しながら、子育て支援、新生児スクリーニングの促進をすることである。

2. 22q11.2欠失症候群の概念が確立された経緯

1982年、デイジョージ症候群という診断で、他の症状もある子どもがChildren's Hospital of Philadelphiaを受診した。その子どもは、染色体が45本だけで、10番及び22番染色体の不均衡型転座があり、その結果、10番と22番の両方の染色体の欠失が明らかになった。それ以来、22番目の不均衡型転座がある患者に注目が集まるようになり、染色体の22番目の欠失がデイジョージ症候群の原因になり得るという結論が出た。

1982年から1992年にこの症候群の25%に、G band 染色で明らかに目に見える欠失が見つかった。残りの75%を解明するために、1990年代初期、Children's Hospital of Philadelphiaにて新たな遺伝学的検査法であるFISH法の利用が進んだ。その後、その欠失のある子どもに、口蓋心臓顔面症候群（以下VCFSとする）が発見された。咽頭、気管、食道の異常、両眼隔離症、尿道下裂、口唇口蓋裂、別々に見える症状は同じ原因から起きていることが明らかになった。内分泌学領域ではデイジョージ症候群、循環器内科では円錐動脈幹異常顔貌症候群、言語領域と病理学領域分野ではVCFSという別々の診断であったものが、その後、トータルに遺伝学的な異常が原因と考えられるようになり、すべての患者にただひとつ共通の特徴が認められたため、その遺伝子名から22q11.2欠失症候群という診断名となった。

22q11.2 欠失症候群は、約50個の遺伝子が欠失していて、多岐にわたる症状が出現し、染色体の微小欠失の中では最も頻度の高い症候群で、推計で1,000人に1人の出生だと考えられている。しかし、症状の多様性から他の診断がくだされる場合もあり得るので、実際の頻度はもっと高いと考えられている。米国における研究データによると、347人に1人の胎児が22q11.2の微小欠失を有し、850人に1人の胎児には臓器障害が複数あることが明らかになっている。

3. 施設の設定に至った経緯

22q and You Centerでは、1982年に最初の患者

を診てから、その後2年間で250人の患者を受け入れた。ほとんどの子どもに共通していたのが、心疾患、耳の形態異常、鼻閉音であり、それらが特徴な症状であるということが明らかになった。その経験が、22q11.2欠失症候群という病気を理解し、予測することができることにつながった。専門医たちは、低カルシウム血症の治療法や心臓の治療法など、それぞれの専門分野での個々の症状を治療する方法は知っていたが、疾患の特徴として合併症が多いことから、すべての専門医が一緒に患者を診る必要があった。こうして、1994年に、22q and You Centerが設立した。こうやって、設立された22q and You Centerは、世界中から支援を求めてくる患者のために運営されている。

4. スクリーニング

22q11.2欠失症候群に関連する主要な症状の発症頻度は、約75%が免疫不全、心疾患、口蓋疾患を、約50%が低カルシウム血症を合併する。最近では、新たに22q11.2欠失症候群と診断された成人の約65%は低カルシウム血症を合併する。また、子どもたちの33%に性器・泌尿器異常と泌尿器の異形、胃腸障害があり摂食と嚥下に問題がみられ、成人の約20%に甲状腺機能不全がある。

22q11.2欠失症候群は、ダウン症候群よりファロー四徴症の合併が多い。しかし、ほとんどの臨床医は、ファロー四徴症がある場合に、ダウン症候群の診断を受けることを勧めるが、22q11.2欠失症候群についての診断は勧めていない。この理由は、22q11.2欠失症候群のスクリーニングが一般的でないからである。

運動発達や認知発達は、共通してゆっくり進む。5、6歳まで発語がない子どももいるので、22q11.2欠失症候群と診断された全ての子どもたちにとって、言語療法の早期介入は大きなメリットになる。22q11.2欠失症候群と診断された子どもに明白な口蓋裂がない場合でも、言語の評価と言語療法の介入が必要なため、生後6ヶ月までに口蓋裂クリニックへの受診を勧めている。

小児および成人の95%以上は、知的発達は低いレベルである。小児期の25%および成人期の60%に精

神疾患がみとめられ、小児期では注意欠陥・多動性障がい（以下ADHD）、自閉症、強迫症状（以下OCD）がよく見られ、成人期では不安、うつ病やOCDがよく見られる。成人の約25%が統合失調症を発症すると言われ、ニューヨークにある“22q脳と行動コンソーシアム”の開発組織では、22q11.2欠失症候群に関連した精神病理学の調査に注目して研究が進められている。

以上のように、多種多様な症状とその程度も様々なため、早期診断や早期介入が難しい事例が多い。そのため、Children's Hospital of Philadelphiaでは、22q11.2欠失症候群として疑われる症状がある新生児を対象に、欠失領域のスクリーニングを行なっている。FISH法以外の診断、MLPA法、マイクロアレイ法の検査も行われ、それらの検査では、欠失の有無だけではなく、どのくらいの領域が欠失しているかも知ることができる。マイクロアレイ法では、全染色体における欠失と過剰を検出することができる。それによって、医師が、先天奇形や発達障がいの子どもの診察した時に、22q11.2欠失症候群を想定していなかった場合でも、検査にさえ出せば22q11.2欠失症候群という診断を得ることができる。検査前に病気を必ずしも疑わなくてもよいことになり、結果的に、より症状の軽い（または欠失領域の少ない）子どもの診断が可能となる。

染色体のマイクロアレイ解析技術が広まり、より小さな欠失やまとまった欠失が見つかるようになり、患者数が増えている。

5. 診断 & 告知

22q11.2欠失症候群の染色体の構造と、一定の領域における欠失の大きさは、子どもたちの重症度に影響を与える可能性がある。欠失のサイズは通常A-Dであるが、いくつかでは、枝分かれした欠失を生じる（例えば、A-B、B-C、C-D）。FISH検査法はA-Bをターゲットとしているため、他の領域にある不定形の欠失は見落としてしまう場合が多い。

突然、欠失が起きるのは比較的よくあることで、実際、親から欠失が遺伝する子どもは10%程度で、親が欠失を持った場合は50%の確率で子どもに遺伝する。乳幼児期に先天性心疾患などの手術を終えて

成人になった患者が、結婚して自分の子どもを持つことが可能になった。生殖機能にほとんど影響を与えないため、疾患の発生頻度は近年、徐々に上がっている。22q11.2欠失症候群の発生頻度は、母体の年齢との関連はない。次子の妊娠を希望する場合やほかのきょうだいも当該疾患が考えられるので、両親の遺伝学的検査も実施している。

Children's Hospital of Philadelphiaでは、典型的な欠失がなくても、疑われる症状があれば、MLPA法やマイクロアレイ法で検査を実施している。患者の中には、重症複合免疫不全症、ダウン症候群、マルファン症候群、チャージ症候群、神経線維腫症、軟骨無形成症候群などもあり、時には2つの主要な症候群を有する場合があります。例えば、ダウン症候群および22q11.2欠失症候群の両方を有することがある。

すべての患者にどのように個別化したマネジメントをしていくか、また全体としてどう対処していくか、最初のステップで見つけることができると早期治療が長期的な成果の改善につながる。

6. 患児および家族への説明

22q and You Centerでは、親やきょうだいに対しても診断を受けることを勧めている。学童期の子どもたちが染色体について理解できるようになったら、一緒に染色体を見せながら説明する。年齢が上がるにつれて詳細に説明し、遺伝カウンセリングという方法があることも説明している。子どもたちにも、50%の確率で遺伝することを話し、遺伝について、学校の授業でどのように学んでいるかを確認しながら、時間をかけて理解してもらおう。また、予想外の妊娠を避けるため、10代の子どもの家族と面談を行い、何度も繰り返し話をして本人が理解するまで話す。また、避妊についても繰り返し説明している。実際に妊娠したケースについて話し、妊娠した場合、専門施設での周産期管理の必要性を伝えている。結婚相手となるパートナーが支援を望めば、パートナーにも説明する。診断を受けた子どものきょうだいなど家族にも同様に支援をしている。

しかし、診断名について開示を望まない家族もいる。誰にも知らせてほしくない、他の家族メンバー

にさえ知られたくないという場合もあり、その時は、その意思是尊重される。

7. 支援プログラム

22q11.2欠失症候群は、欠失に関連する合併症により早期新生児死亡は4%程度であることから、子どもたちが成人期を迎えるまでの長期的支援が必要である。

1996年に設立された22q and You Centerには、1,300人以上の患者のデータがある。このデータを医療関係者や教育関係者が含まれたチームが分析し、療育や教育に特化した支援プログラムやプロトコルを作成し、提供している。チームの代表は遺伝カウンセラー（Donna McDonald-McGinn氏）であり、遺伝科が中心を担っている。

1) 支援プログラムの提供の流れ

診断直後から、本人に必要な長期的なケアプランが立案され、実施と評価が継続的に行なわれる。webサイトで、22ドル払って会員になると、「インフォメーションバインダー（綴じ込み冊子）」を手にすることができる。医師のところに行く度に、診断や診療の内容、その時説明された内容や提供された情報、ケアプラン等のレポートを書いてもらい、患者や家族自身がそのコピーをバインダーに綴じ込んでいく。

すべての子どもは、診断時に遺伝科を受診しその後は毎年遺伝科を受診する。出生前や新生児期に診断された場合、出生後早期に受診してもらい、必要性に応じて3か月後、6か月後、1年後とその後も毎年継続してフォローする。

家族には、受診のスケジュールについて詳しく説明されていて、22q and You Centerからも時々、自宅に手紙が届くようになっている。リマインダーシステム（医療側が定期検診を自動的に予約するシステム）を提案するが、そのシステムを利用するかどうかは家族次第であり、家族の都合に合わせて予約することもできる。家族は地域で通院しているクリニックの担当小児科医とも連携している。

22q11.2欠失症候群に関する様々な情報はウェブサイトにも載せてあり、22q and You Centerで作成された情報をまとめたバインダーを配布する等の

サービスを提供している。

遺伝科は、様々な専門分野の臨床医と提携し、個々の必要に応じて電子メールで連絡をとり、直接診察を要請する。22q11.2欠失症候群の人の症状は多様であるが、全ての診療科が22q and You Center内で対応できるようにしている。

また、22q and You Centerで作成されたガイドラインがあるので、それに沿って治療が行われている。近年では、カナダで作成された成人移行期支援を含むガイドラインも参考にして継続支援を実行している。

2) 子どもが主体的に受診できるためのパスポートシステム

診断後は、複数の診療科を受診する必要があるため、子どもたちに「パスポート」のような手帳を渡している。シールやスタンプを手帳に貼っていくことで、主体的に受診をする動機付けをしている。子どもや家族が、退屈しないで診療を受けるため地元の博物館などと提携を行っている。また、家族会では、旅費及び宿泊費の支援を提供している。

3) 情報提供の方法

22q11.2欠失症候群に関する情報は「フェイスオブサンシャイン・ハンドブック」を配布する。診断後に、親子で疾患について詳しく知ることができ、また、様々な事例の経過も書かれている。

子どもたちの支援に必要なことについて学びたいという、家族に対する教育クラスの運営も実施している。

複雑な医療ニーズをもち、医療的ケアがあり移動が不可能な患者にも、必要な情報を郵便物で提供するサービスを実施している。

4) 経済的支援

受診にかかる費用は患者の家族が負担するが、米国では遠方から受診する患者に対して、ユナイテッド航空による「子どものためのマイル」と呼ばれるプログラムを介して、無料航空券を取得する手助けをしている。さらに、マクドナルド・チャリティの支援を受けて、1泊20ドルで泊まれる施設をつくった。協定しているロナルドマクドナルドハウス^{注1)}を通して宿泊先を探す手伝いをし、それぞれの家族

の住む、地元の航空会社などが移動手段を提供する場合もある。

5) 成人期・就労支援

また、家族や公的な援助も受けながら、全体の約6割が大人になって雇用されていることも明らかになっている。中には、より高度な専門知識が必要な職に就いている人も少ないが存在する。その職業とは、子どもたちと働く仕事（例えば保育）、一般的な公共の場（例えば受付や店の従業員）、もしくはサービス業（コンピューター店の従業員や、コールセンター、ウェブデザイナーなど）である。中には技術職（例えば配管工、木工職人、美容師など）に携わる人もいる。そして、最も高い専門職資格として教師になった方もいる。ほとんどの成人の22q11.2欠失症候群患者は知能レベルに関わらず、その能力に応じたなんらかの職業を得ている。

難しいことを理解しようとする時、表現豊かなコミュニケーションには、間接的な表現方法（例えばコンピューター、録音機器、スマートフォン、記述されたものや絵や写真など）の方が直接的な会話によるコミュニケーションより、時としてより効果的である。物事を持続して行う時間は短い、非常にはっきりとした仕事に焦点を当て取り組む能力がある。このような特徴があることが一般化できると、就労場所が増える。

それに加え、積極的に精神科とつながり、社会性やコミュニケーション、そして職業スキルなど、自分のできることに對して自信をもつ気持ちの向上は、よりよい職場へ、また自立へと転換する助けになる。企業の管理職のような能力には欠けるが、強い記憶力があるので、手段のはっきりした仕事や繰り返し行う仕事には向いていると考えられる。実地訓練（研修）や、やって見せること、書面での指示が必要である。また、よく聞きながら、経験しながら学ぶ方が得意だということが明らかになっている。目的が職業的なものでもレクリエーションでも、自宅から公共交通機関を利用しての各施設や場所への移動は短い方が良いと思われる。なぜならほとんどが運転免許証を取得するのは難しいと考えられているからである。

6) 成人移行期支援プログラム

成人移行期支援プログラムの目標は個人のもつ機能を最大限に生かすことにある。本疾患は、個性があるので、家族からの情報得て、プログラムが立案され修正される。支援に対して、親または支援者が、常に子どもにとっての最善な支援を考えていくという認識をもつことが重要である。医療者が主体とならないことが重要である。成人患者のために利用可能なソーシャルネットワークについても整えていて、成人後もサポートが十分かどうかを確認しながら、支援がなされている。

7) 遺伝カウンセリング

遺伝カウンセリングでは、成人期の合併症についてのリスク、生涯にわたって関連する精神面での医学的な状態について話している。カウンセリングは、ひとりの患者に対して頻繁に行われていて、時間をかけて繰り返し説明をしている。

遺伝カウンセラーは、子どもたちが成人期を迎える前から、避妊方法について説明し、結婚してどのような妊娠を望むのかを本人と議論している。妊娠時には、母親と胎児のケアを最大限に受けられる支援を利用することを奨め、患者の結婚相手となるパートナーへの支援も行う。具体的には、妊娠中のカルシウム摂取の必要性、カルシウム値のモニタリングの重要性など、妊娠中に起こると予測されている低カルシウム血症については、強調して説明している。

8) 教育現場との協力体制

米国では、全ての子どもが一般教養や行動支援のある普通の学校に通学するよう推奨されている。世界中の一般集団の子どもたちの平均IQは100で、22q11.2欠失症候群の子どもの場合約33%が平均から平均を下回る範囲であり、約33%が境界線の範囲(IQ70)で、残りの33%は、IQが60以下で知的に障がいがある。欠失を有する者の65%は非言語的な学習障がいがある。しかし、22q11.2欠失症候群の子どもたちは、染色体異常の中でもダウン症候群に次いで多いといわれているため、米国では、ダウン症候群の子どもたちと同じように、学習支援を受けながら通常学級で学んでいる。

診断を受けるきっかけも年齢によって違い、小児期では、円錐動脈幹の心臓の異常、口蓋の異常や発語の後れ、免疫不全、低カルシウム血症、発達の遅れ、学習障害が診断のきっかけとなり、成人期では、行動上の違和感、特徴的な顔立ち、行動上の問題、精神科的な症状で診断される。22q11.2欠失症候群の場合は、言語性IQと動作性IQの間に10ポイント以上の開きがあり、この傾向は一般集団における学習障がいの子どもたちとは異なる傾向を示す。子どもたちは、読書、丸暗記、文字にして気持ちを伝えることが得意であるが、数学や抽象的で多岐に広がる推理は苦手である。物事を集中して行う時間は短い、非常にはっきりとした課題に焦点を当て取り組む能力の測定においては、とても良い結果が出ている。このような特徴があることが一般化できると、子どもたちのできるが増える。

また、プログラム化した学習の形態が効果的であるため、分割学習や頻繁なフィードバックがあると、子どものもつ得意なところが強化できる。

22q and You Centerでは、チームの中から教育の担当者が学校に出向き、疾患の特徴について教員やクラスメートに説明する。教員に支援を依頼するのではなく、それぞれの子どもたちにニーズがあることを伝え、教員にその子どもに合った支援を考えてもらう。複雑な情報を処理できる能力があることを説明し、理解を求めている。物事を持続して行う時間は短い、非常にはっきりとした課題に焦点を当て取り組む能力の測定においては、とても良い結果が出ている。そのような課題に対しては、健康な子どもたちと同等に成し遂げることが期待できる。また、子どもたちに、即時のフィードバックを与えることで、彼らの能力の強化とメリットが得られる。このような関わりがあると、彼らの能力のレベルを保つことができる。実際に両親は、自分の子どもの能力に気付いているかもしれないので、両親から子どもの得意なことを聞き取りながら支援するとよい。

このような特徴を踏まえて、学校側に適切なサポートを求める。具体例を挙げると教育学のチームメンバーが学校に電話をして、個別指導計画におい

での助言を行っている。米国の学校は、子どもたちの特別なニーズについて議論することにとってもオープンである。

9) 22q Foundation (NPO法人の家族会) の役割

家族会では、支援運動のサポートやそのリサーチと、教育カンファレンスのサポート、子育て支援、早期発見に向けた新生児スクリーニング検査の推進を行っている。また、様々な伝達方法により、家族や地域社会に情報提供をして、啓発活動や募金活動もさかんに行っている。例えば、診断された子どもたちのために組織的に「22q at the Zoo」のようなイベントやキャンプを企画している。

10) コンソーシアム

ニューヨーク、アルバートアインシュタイン医科大学に、先天性染色体欠失コンソーシアムがあり、Children's Hospital of Philadelphia と連携した脳と行動に関する研究に取り組んでいる。

IV 考察

1) 国内の当事者の生活の実態調査の必要性

22q11.2欠失症候群は、ほとんどの症例で、就学中や就労時に社会的困難を生じていると言われる。22q11.2欠失症候群をもつ人々の包括的な支援方法がわかることで、教育機関や就労施設との連携がスムーズになり、本人の生活のQOLが向上する。海外の調査からは、社会的相互作用を苦手とする人も多い (McDonald-McGinn, et al. 2013) が、ほとんどの子どもたちは教育を受けながら成長し、高校卒業後も支援を受けながら教育や働ける場所が必要となることが報告されている (Butcher, et al. 2012)。医学的な治療だけでなく、その程度も様々で、小児期から成人期までの年齢によって直面する問題も異なる。しかし、共通するのは、患者本人が、何らかの「生きづらさ」を抱えることである。

現在の日本では、本症候群についての認知度が低い。しかし、22q11.2欠失症候群の症状の特徴に合わせた、早期からの医療的介入や教育支援が効果的であると言われている。たとえば、22q11.2欠失症候群の合併症のひとつである重症な口蓋の異常でも、早期治療ができると発音や発声にも効果的であ

り、重要な課題である会話スキルに対しては、手術後も継続的に長期的な支援が必要である。

米国での調査報告では、周囲が、子どもの個々の能力については過剰に捉えてしまったり、低くとらえてしまったりしている可能性もあることも指摘されている。また、生活上の工夫や教育上のカリキュラムなど生活環境を整えることを早期に介入することが効果的であることが明らかになっている。言語性IQと動作性IQの平均値に差がある子どもが66%いるので、学校の成績向上に苦戦している場合は、カリキュラムに繰り返しの構成要素を取り入れることで成績向上につながられたり、得意とすることで熟練の技を身に着けたりすることができる (McDonald-McGinn, et al. 2013)。

日本でも、治療や支援を受けながら成長し、小児専門病院に継続受診している子どもたちの実態調査を実施し、子どもと家族がいつどのような時期に、何を望み、どのような支援が重要であるのかを明らかにする必要がある。

2) 遺伝医療部門が教育者と協働する意義

小児医療の進歩で22q11.2欠失症候群患者の生存率が改善された。そして今やその注目は、繋いだ命をきちんと社会に繋ぐためにどうするかということ、考えていかなければならない (Butcher, et al. 2012)。

海外の報告では、子どもたちは4歳になるまで30%は言葉が話せないが、早期介入により、この言語能力が引き出されることが明らかになっている (Vorstman, et al. 2006)。英国では、5歳の初等教育の開始時、11歳の中学校入学前、16歳の卒業準備あるいは、その後、教育機関入学の検討時に、段階的なアプローチをしている。学校では、まずは担任が特別な教育ニーズを考慮する。その段階で、教育コーディネーターはそれぞれの子どものニーズを強調する重要な役割を担う。その後、本疾患を有する子どもについて、見識の深い教育心理学者や臨床心理士が支援を行う。成長と共に認識能力が低下を示す子どももいるので、正式な学習力評価は、感覚的な重症度や提供可能な資源に依存することとなる (Habel, et al. 2014)。

将来の高い自立性を確保するためにも、成人期になった時には、職業や社会的支援が個人の必要に応じて得られるようにするべきである (Butcher N. J 2011)。特に知能が低い場合は、成長する過程で、繰り返し教育が必要で、分別のある大人へと成長していくことが望ましい。22q11.2欠失症候群の子どもが学校で苦戦している場合は、カリキュラムに繰り返しの構成要素を取り入れることで成績向上につながり、その要素の効果として、熟練の技を身につけることができる (Butcher, et al. 2012)。

また、遺伝教育を、認定チャイルドスペシャリストが教育現場に出向き実施することで、教育者はもちろん、健康な子どもたちに対しても、染色体疾患についての認知が期待できる。子どもの立場にたって支援ができる認定チャイルドライフスペシャリストがこの役割を担うことで成果が期待できる。

3) 医療者と家族が連携して情報提供するネットワークシステムの構築

22q11.2欠失症候群の子どもは、心疾患や口蓋裂、多彩な合併症が伴い、思春期以降に精神症状を発症する場合があるが、その原因は国内外の研究でも明らかになっていない。また、疾患に対する特徴の理解や支援のない中で子どもを育てている家族の現状については、医療関係者を含めて、周囲への認知が進んでいない。子どもの発育発達を支援する専門職からの適切な支援を受けるために、十分な医療情報を提供し、家族をサポートできる支援体制を整えていく必要がある。現在は、家族会などによる自助・互助活動に委ねてしまっているため、今後は、医療者が行政や家族会と連携することで、疾患概念の理解が深まるとともに、より最新の医療情報に基づいた診断・治療を提供できると考えられる。

周囲からの理解が得られない中での子育ては困難なことが多く、中には、思春期以降に精神疾患を合併し、自宅療養として苦悩の中で暮らす家族も存在する。精神疾患を発症していなくとも、発症を心配する故に、子どもにどこまでのチャレンジをさせていいのかわからず悩む家族もいる。今後は、成長する中で、社会的また心理的な問題に対応できるよう、また安心して子育てできるよう、幼少期からの育児

支援が受けられ、成長期に入っても臨床心理士と協働できるような診療体制の確立が急務である。その一助として、今後は、国内外の家族会や子どもを育てている家族と連携して、情報提供を行うネットワークシステムをつくり、22q11.2欠失症候群の社会での認知度の向上を目指したい。

4) 調査結果から得た看護の示唆

日本でも診断時にかかわる遺伝医療部門が、本症候群の特徴を理解し、診断時だけでなく、成長する子どもたちへの病気の説明、早期介入が予後に効果があることの説明を繰り返し行い、教育現場とも連携し子どもたちへの成人期以降の支援プログラムを構築する必要がある。医療者と教育者との連携ができると、22q11.2欠失症候群の子どものもつ能力のレベルを保持できることが期待できるため、日本においてもこのような体制づくりの試みが必要である。

今後は、子どもたちの成長を見守りながら、どのようなことが得意で、どのようなことが苦手なのかを、家族と成人期を迎えた人たちのインタビューから明らかにしたい。そのデータをもとに、子どもたちが成長していく中で、病院や教育機関、就労施設に配布できるケアガイドを作成したい。そのガイドを用いて22q11.2欠失症候群をもつ子どもたちの特徴が理解されることで、子たちたちが「生きづらさ」を感じることなく成長し、穏やかに暮らせるようになることが期待できる。

謝辞

訪問を受け入れてくださいましたMcDonald-McGinn先生と、調査結果のまとめにご協力をしてくださいました室井明先生に感謝申し上げます。

尚、本研究の一部は、科学研究費助成金 (挑戦的萌芽研究) 課題番号15K15859により実施している。

注1) ドナルドマクドナルドハウス

1974年にPhiladelphiaに世界初のハウスが誕生して以来、世界中に広がり、2017年7月現在、43の国と地域に365ヵ所開設されている病気の子どもの治

療に付き添うご家族のための滞在施設

文献

- Bassett A. S., McDonald-McGinn D. M., Devriendt K., Digilio M. C., Goldenberg P., Habel A., et al. (2011) *Practical guidelines for managing patients with 22q11.2 deletion syndrome*. Journal of Pediatrics. 159(2), 332-339.
- Butcher N. J., Chow E. W. C., Costain G., Karas D., Ho A., Bassett A.S. (2012) *Functional outcomes of adults with 22q11.2 deletion syndrome*. Genetics in Medicine. 14, 836-843.
- Habel A., Herriot R., Kumararatne D., Allgrove J., Firth H., Gennery A., et al. (2014) Towards a safety net for management of 22q11.2 deletion syndrome: guidelines for our times. European Journal of Pediatrics. 173, 757-765.
- McDonald-McGinn D. M., Emanuel B. S., Zackai E. H. (1999, updated 2013) 22q11.2 deletion syndrome. GeneReviews [Internet]. Initial posting: September 23, 1999; Last Update: February 28, 2013.
- McDonald-McGinn D. M., Sullivan K. E., Marino B., Philip N., Swillen A, Vorstman J. A. S., et al. (2015) 22q11.2 deletion syndrome. Nature Reviews Disease Primers [Internet]. Initial posting: November 19, 2015; 1-19.
- Vorstman J. A. S., Morcus M. E. J., Duijff S. N., Klassen P. W. J., Heineman-de Boer J. A., Beemer F. A., et al. (2006) The 22q11.2 deletion in children: High rate of autistic disorders and early onset of psychotic symptoms. Journal of American Academy of Child and Adolescent Psychiatry. 45(9), 1104-1113.