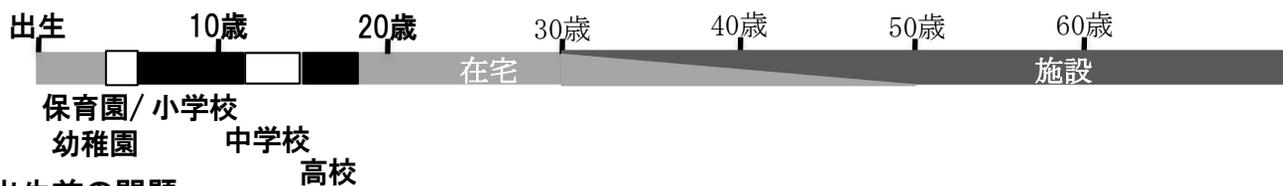


図1. 先天異常児・者の各時期における諸問題



● 出生前の問題

- ・胎児について家系内の遺伝性疾患児・者の存在など妊婦・家族に不安があった際、または妊婦健診で何か指摘された時に考慮される。出生前診断を受けるかどうかの自己決定がなされる。遺伝カウンセリングが必要。
- ・出生前診断を受けた場合には結果を告知される。検査結果が妊娠21週6日以前に出る場合と、妊娠22週0日以降になる場合では告知の内容も異なる可能性がある。この時にも遺伝カウンセリングは重要。

● 出生後の問題

- ・出生後に先天異常について診断され、告知される。遺伝カウンセリングが重要。
- ・様々な合併症に対しての診断とそれに対しての治療が必要。治療に関してはリスクを含めて決定する必要あり。
- ・赤ちゃん体操や療育(リハビリテーション:理学療法、作業療法、言語聴覚療法)をいつからどこで受けるかを検討。
- ・特別児童扶養手当、障害児福祉手当、療育手帳、身体障害者手帳、受給者証などの福祉的手続きの考慮。
- ・家族会などに入会を考慮。
- ・小児慢性特定疾患申請、指定難病申請の考慮。

○ こども園、保育園、幼稚園の問題

- ・こども園、保育園、幼稚園:どこにやるのが最も良いのかを検討。場合により病児保育を使用。
- ・年長時に教育委員会との相談などで小学校を検討。

● 小学校(小学部)の問題

- ・救急連絡網について主治医と相談。 ・兄弟姉妹との関係。
- ・途中からの転校などについて考慮することあり。
- ・これまで対応されていた合併症についての考慮が必要。精神的諸問題などについての対応が必要になることあり。

○ 中学校(中学部)、高等学校(高等部)の問題

- ・学校の選択について、教育委員会との話し合いなどで考慮する。 ・救急連絡網の必要性の有無を検討。
- ・医療としては更に遠ざかることある一方、精神的諸問題についての対応が必要になることあり。
- ・性教育、性問題への対応。 ・卒業後の方向性の検討。

● 青年期の問題

- ・大学への進学や、就労(一般就労、A型就労施設、B型就労施設、生活介護施設など)の選択。
- ・障害者総合支援法申請。 ・デイサービスなど福祉サービスの利用。
- ・障害者基礎年金申請、特別障害給付金、障害厚生年金などの福祉的手続き。
- ・精神的諸問題や医療的ケアの必要な状況の出現。性的問題への考慮。トランジションを含めた医療機関の考慮

● 成人期の問題

- ・就労の継続や変更の考慮。 ・デイサービスや短期入所など福祉サービスの利用。
- ・生活基盤を、在宅かグループホームか施設に入所するかなどを検討。福祉的手続き。
- ・精神的諸問題や医療的ケアの必要な状況の出現。 ・両親の健康状態の問題。
- ・兄弟姉妹との関係性。後見人についての検討。

● 熟年期・老齢期の問題

- ・就労の継続や変更の考慮。 ・生活基盤の変更の考慮。
- ・認知症や感染症など新たな医療的ケアの必要性の出現。主治医となる医療機関の選定。
- ・両親の健康状態、兄弟姉妹のあり方、後見人についての検討。

表1. 出生前診断についての思い

	n	肯定的	どちらかと言うと肯定的	どちらでもない	どちらかと言うと否定的	否定的	その他
一般	98	5(5%)	36(37%)	50(51%)	4(4%)	2(2%)	1(1%)
染色体異常家族会	88	3(3%)	12(14%)	47(53%)	15(17%)	8(9%)	3(3%)
保健師	102	1(1%)	14(14%)	62(60%)	14(14%)	1(1%)	10(10%)

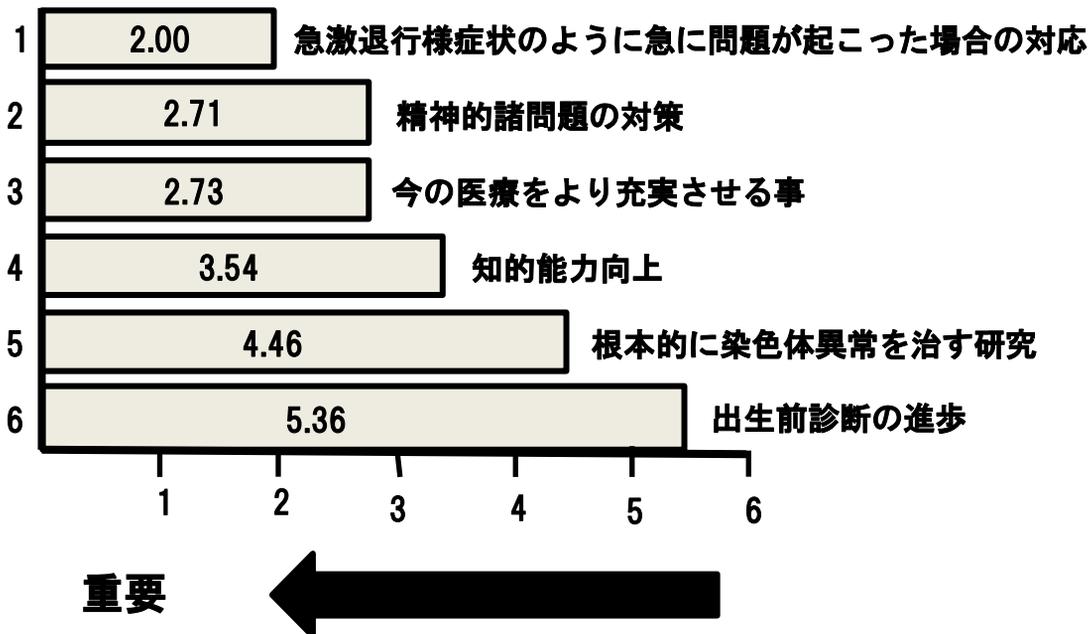
図2. ダウン症者家族は今後どのような医療を期待しているか？

対象：染色体障害児・者を支える会会員 170名 回答数：76名 実施時期：2014年10月

年齢：20歳未満 44名、20歳以上 32名、不明 0名

療育手帳： A1+A2 47名、B1+B2 27名、不明 2名

下記の6項目について強いて重要と思えるものから1-6の番号をつけていただいた



*知的程度（重度 vs 中等度・軽度）、年齢（成年 vs 未成年）別検討でも同様の結果を示した。