

希少遺伝性疾患 患者家族支援について



バンビの会(染色体障害児・者を支える会) 30周年記念
第1部: Buddy Walk in Nagasaki 2016.11.5



みさかえの園総合発達医療福祉
センターむつみの家 診療部

近藤達郎

ひとやすみの会5周年記念

2019.9.14

希少遺伝性疾患 = 患者数が極めて少ない 珍しい遺伝病

- いわゆる「希少疾患」とは、一般集団と比べると少数の人々にしか発生しない病気のことです。その希少性に関連して特有の問題がみられる。欧州と米国では、ある疾患が2,000人に1人の割合で発生すれば、その疾患は希少とみなされる。ある疾患が希少であるかどうかは地域によっても異なる。
- 希少疾患の数は非常に多く、現在までに6,000~7,000の希少疾患が発見されていて、医学文献では絶えず新しい病気が報告されている。これは遺伝子解析技術が進んで遺伝子変異の立場から新たな疾患が見つかってきていることにも起因する。
- 1q部分重複症候群についての知見が進んだのは佐賀県難病支援ネットワーク、佐賀県未来創造基金や寄付金などの地域からの助成があったことが特徴と思われる。

みさかえの園総合発達医療福祉センターむつみの家

総合発達外来の現状と現在行っていること



日本



みさかえの園総合医療福祉センターむつみの家

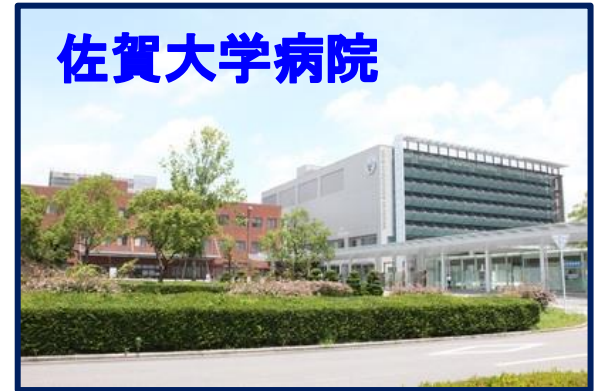
診療は完全予約制です

希望される方は当センターまでお問い合わせ下さい。

診療時間 午前 9:00~12:00
午後 1:00~ 5:00

予約受付 ☎ 0957-34-3113

佐賀大学病院



佐賀県人口: 82 万人
県庁所在地: 佐賀市
出生数: 6,743名(2017)

1976年創立
病床数: 604床 (2017.4)

長崎大学病院



1857年創立
病床数: 871床 (2019.3)



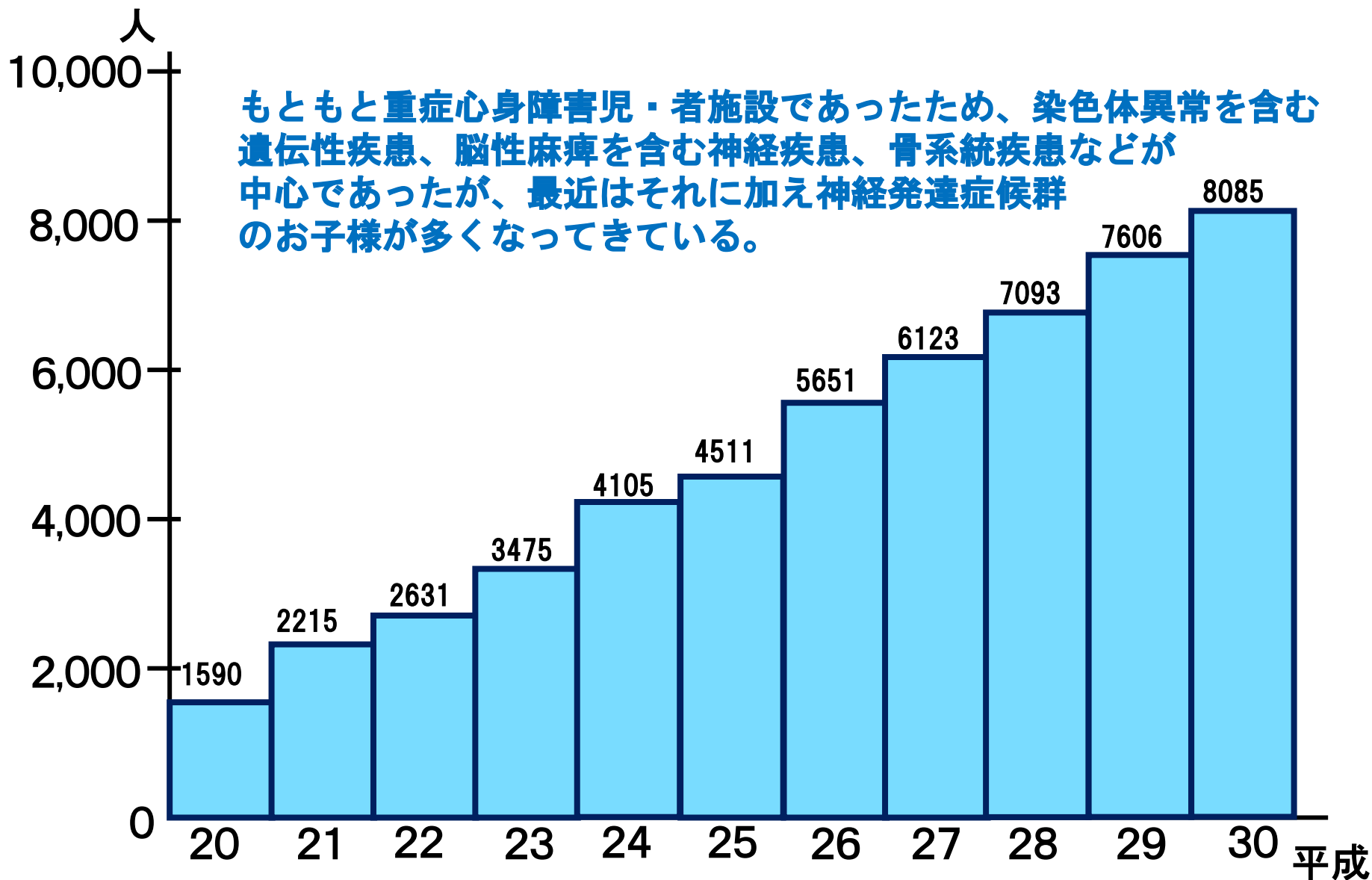
長崎県人口: 133 万人
県庁所在地: 長崎市
出生数: 10,558名(2017)

みさかえの園総合発達医療福祉センターむつみの家

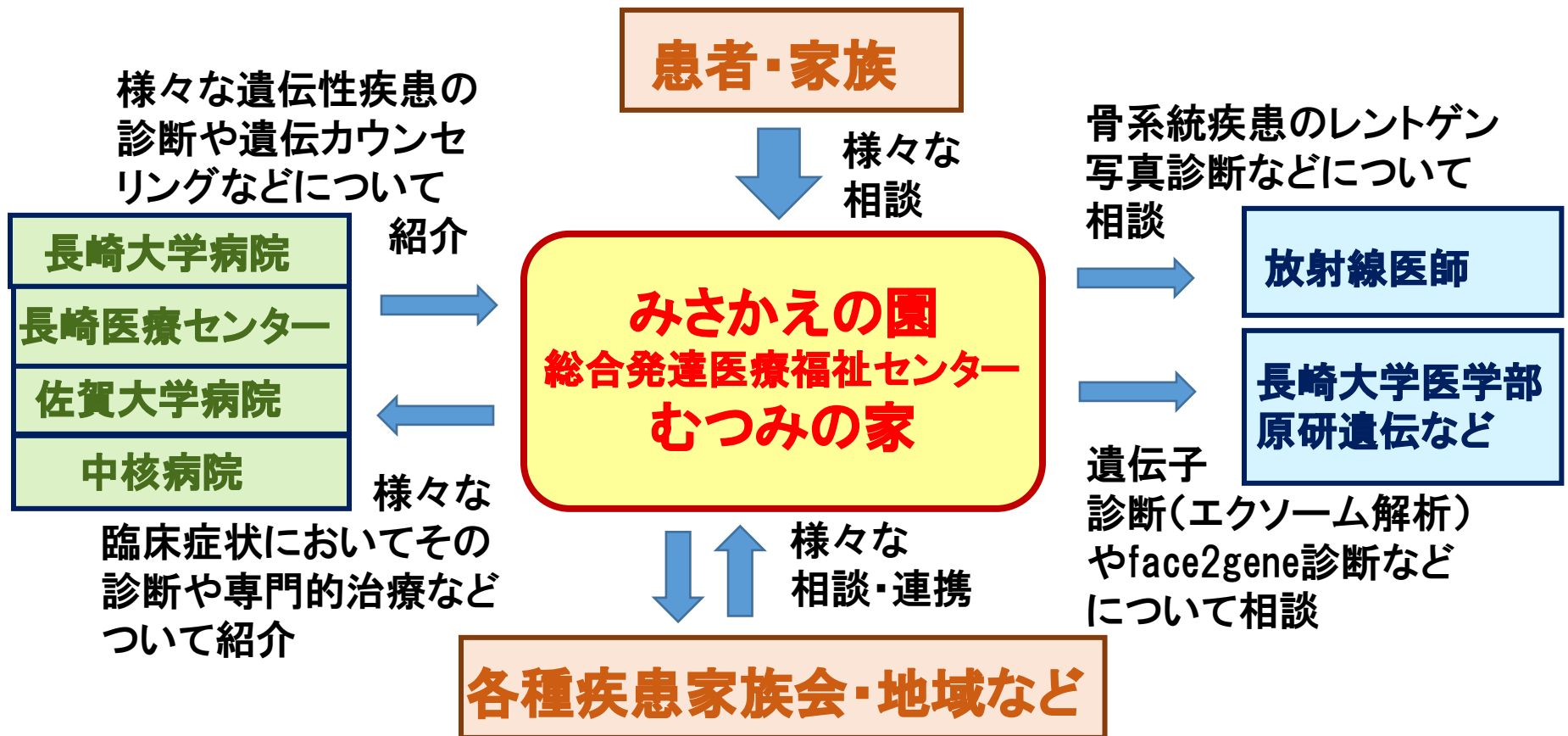


1966年創立
入所 180(短期入所含む)
総合発達外来(2007~)

みさかえの園総合発達医療福祉センターむつみの家 総合発達外来年次変化



遺伝性疾患を持つ患者・家族に関する 当センター「総合発達外来」の役割



当センター「総合発達外来」では、患者・家族のトータルヘルスの改善を目標に臨床遺伝学的な見地より様々な専門機関と連携して、その対応にあたっています。

みさかえの園総合発達医療福祉センターむつみの家

総合発達外来

- 当センターの外来は、「**総合発達外来**」しかなく、平成19年6月から始まり、新築移転した平成20年より本格的に始動した。
- 理念的に、**ハンディをおわれている方がどのような疾患特性であろうと年齢に関係なく来院でき、少なくとも窓口になることを目的としている。**医療的には様々な診療科がそろっていないこともあり、大学病院などの三次病院や各病院に検査や診療をお願いすることも多い。
- 当センターへは、医療については近隣の発達症などのお子様などの診療や、遺伝性疾患であれば、その診断や多くの診療科にまたがるためにその整理、療育・教育・福祉などを含めて一元的に調整の目的で紹介になっています。遺伝カウンセリングも行っています。
- かなり込み入った内容を含むことが少なくないため、ある程度の方向性を決定するために、初診では2-3時間かけることもあります。
- 長崎県全域のみならず、佐賀県、福岡県など県外のかかなり遠方からお出でになる方もおられます。

「バンビの会」とは？

バンビの会(染色体障害児・者を支える会)は、**染色体障害児・者を支えようと保護者、医療関係者らの協力により1988年に作られました。**
本人や保護者だけでなく医療や教育、福祉の専門の先生方も会員としてご協力いただいています。
県内を6支部に分け(長崎・諫早・大村・島原・佐世保・五島)それぞれ地域に密着した例会を開いています。
私は平成12年より、会長を拝命しています。 **会員数： 210名**



初代の会長は長崎大学小児科前教授(当時は教授でした)で、これまで5名の会長のうち、4名が医療関係者ということも関係してか医療と家族の距離が非常に近いという特徴があると思っています。

〒852-8104

長崎市茂里町2-41 ハートセンター 5F 団体活動室内

Web: <http://www.banbinokai.com/>

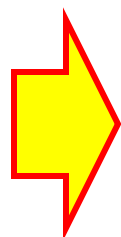
ソーシャル・インクルージョン

「**ソーシャル・インクルージョン(誰もが受け入れられる社会)**」は、民族やジェンダー、障がい、その他様々な要因で起こる個人への差別に対処するだけでなく、構造的な差別をなくすために取り組んでいくべきもの。この考えを推進していくものとして、**障害者権利条約**がある。障害者権利条約は、障がい者の人権及び基本的自由の享有を確保し、障がい者の固有の尊厳の尊重を促進することを目的として、障害者の権利の実現のための措置等について定める条約である。この条約の主な内容としては、**(1)一般原則**(障がい者の尊厳、自律及び自立の尊重、無差別、社会への完全かつ効果的な参加及び包容等)、**(2)一般的義務**(合理的配慮の実施を怠ることを含め、障がいに基づくいかなる差別もなしに、すべての障がい者のあらゆる人権及び基本的自由を完全に実現することを確保し、及び促進すること等)、**(3)障がい者の権利実現のための措置**(身体的自由、拷問の禁止、表現の自由等の自由権的権利及び教育、労働等の社会権的権利について締約国がとるべき措置等を規定。社会権的権利の実現については漸進的に達成することを許容)、**(4)条約の実施のための仕組み**(条約の実施及び監視のための国内の枠組みの設置。障がい者の権利に関する委員会における各締約国からの報告の検討)、となっている。

障害者権利条約は、2006年12月13日に国連総会において採択され、2008年5月3日に発効した。我が国では2007年9月28日に、高村正彦外務大臣(当時)がこの条約に署名し、2014年1月20日に批准書を寄託した。また、同年2月19日に同条約は我が国について効力を発生した。2016年4月に新たな障害者雇用促進法が施行された。

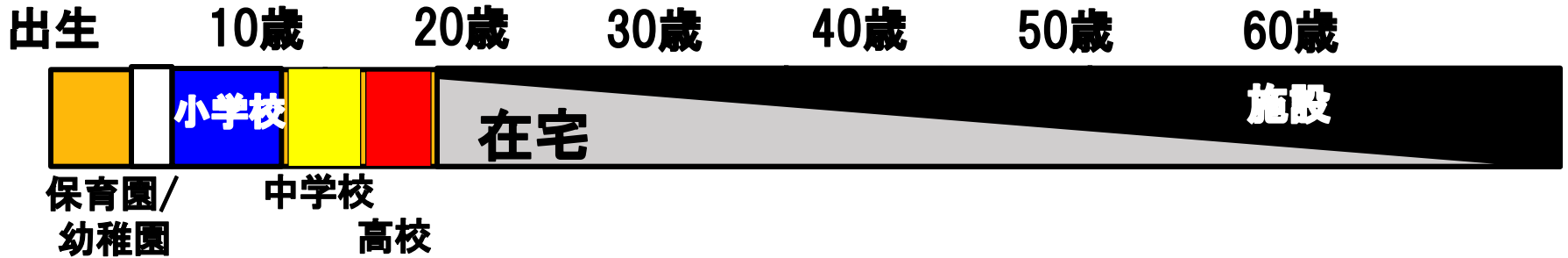
インクルーシブ教育

インクルーシブ教育とは、人間の多様性の尊重等の強化、障がい者が精神的及び身体的な能力等を可能な最大限度まで発達させ、自由な社会に効果的に参加することを可能とするとの目的の下、障がいのある者と障害のない者が共に学ぶ仕組みであり、障がいのある者が「general education system」から排除されないこと、自己の生活する地域において初等中等教育の機会が与えられること、個人に必要な「合理的配慮」が提供される等が必要とされている。



これらの動きから、確実にハンディを負われた方々の生活環境が改善している???

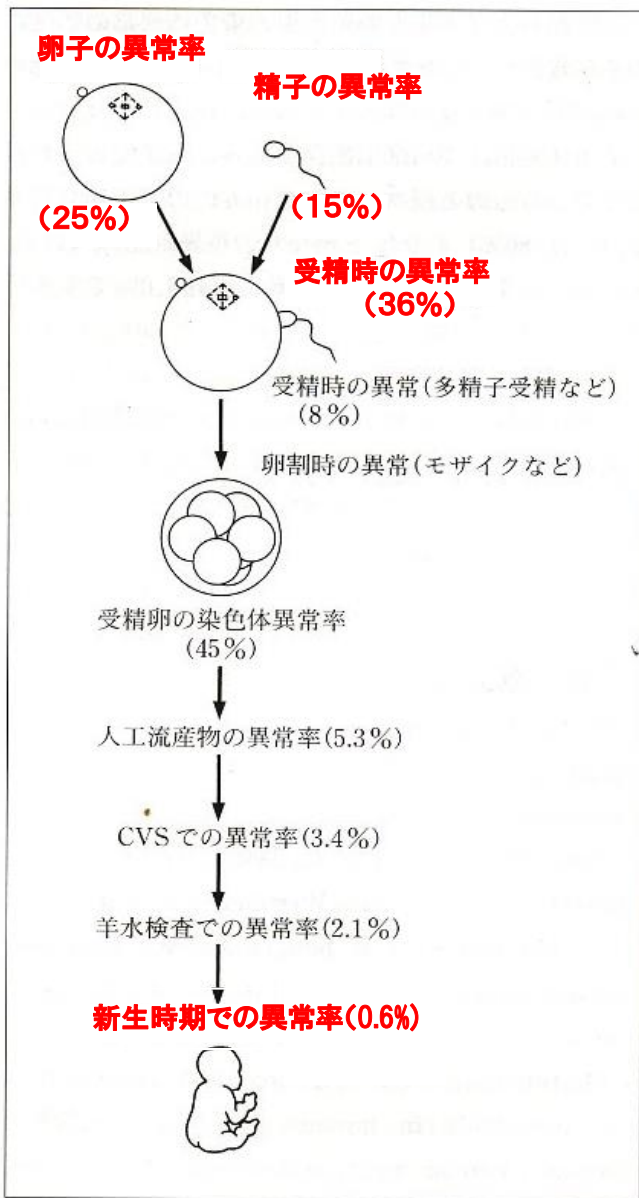
先天異常児・者で考慮しないといけない点



- **遺伝カウンセリング**：最終的に出生前診断を受けるかどうかなどを決定せざるを得ないことあり。
- **告知**：出生前診断を行った場合には結果を報告される。検査結果が妊娠21週6日以前に出る場合と、結果が妊娠22週0日以降になる場合では告知の内容も異なる。
- **出生**：告知される。どう受け止めるか？
- **合併症**：ここについて医療が対応。どう受け止めるか？どこまでするか？
- **療育(リハビリ)**：公立、私立、訪問、理学療法、作業療法、言語聴覚療法
- **福祉、保険**：生命保険、学資保険、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
- **保育園/幼稚園**：どこにやるのが最も良いのか？

出生に関わる考え方(例:染色体異常)

天国の特別な子ども
エドナ・マシミラ(大江祐子 訳)



各時期の染色体異常率

染色体異常の種類	頻度
常染色体トリソミー	22.3
1番	0
2番	1.11
3番	0.25
4番	0.64
5番	0.04
6番	0.14
7番	0.89
8番	0.79
9番	0.72
10番	0.36
11番	0.04
12番	0.18
13番	1.07
14番	0.82
15番	1.68
16番	7.27
17番	0.18
18番	1.15
19番	0.01
20番	0.61
21番	2.11
22番	2.26
三倍体	7.7
四倍体	7.6
45,X	8.6
性染色体トリソミー	0.2
構造異常	1.5
その他	2.9

(Simpson, et al.²⁸⁾の表を一部改変)

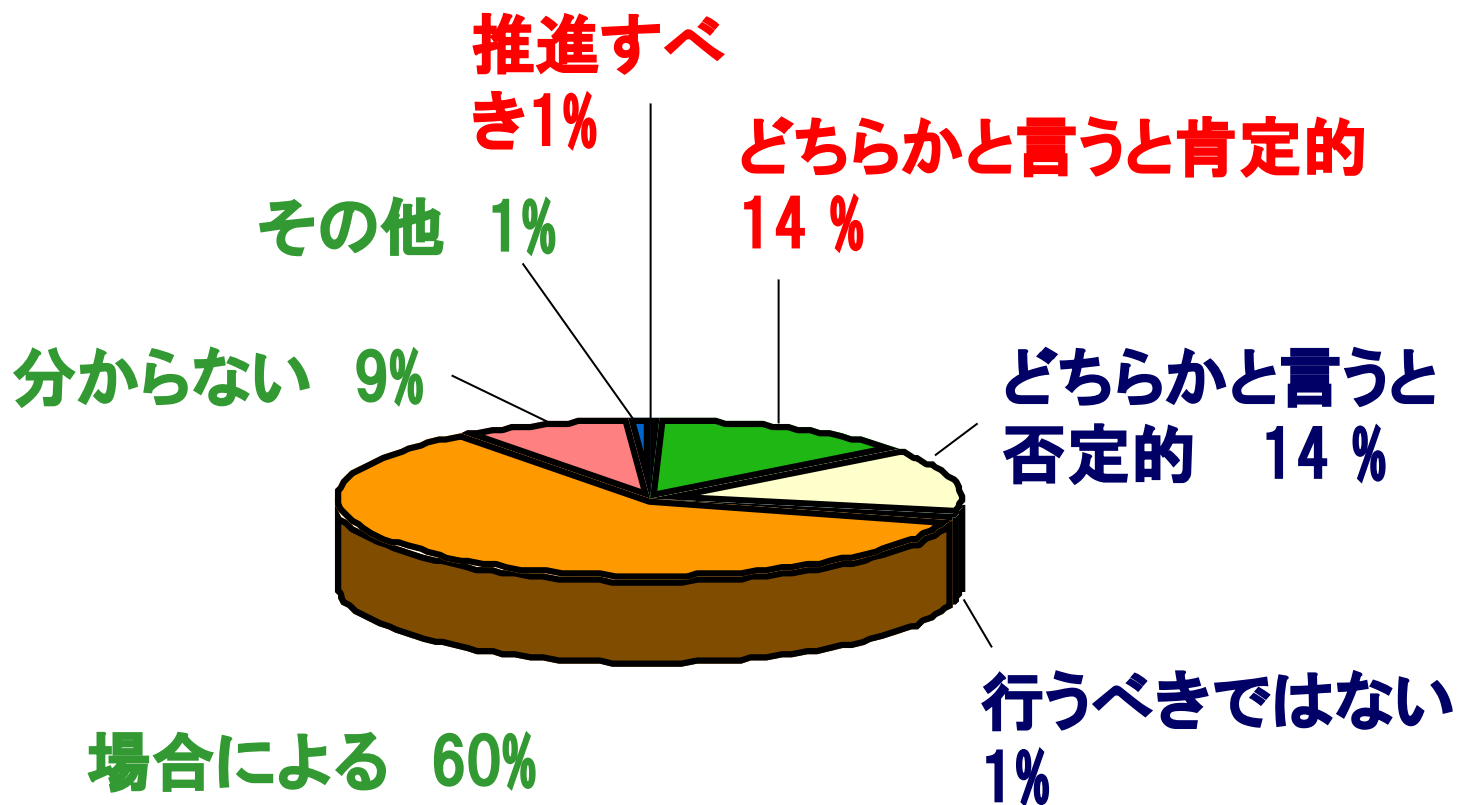
自然流産にみられる染色体異常の頻度

どうぞ神様 この子のためにすばらしい両親をさがしてあげてください。(中略) 柔和でおだやかなこの子という授かりものこそ天から授かった特別な子供なのです。

会議が開かれました。地球からはるか遠くで「また次の赤ちゃんの時間ですよ」天においてになる神様に向かって 天使たちは言いました。「この子は特別な赤ちゃんでたくさんの愛情が必要でしょう。この子の成長は とてもゆっくりに見えるかもしれませんが。もしかして一人前になれないかもしれません。だから この子は下界で出会う人々にとくに気をつけてもらわなければならないのです。もしかして この子の思うことはなかなか分かってもらえないかもしれません。何をやっても うましくないかもしれません。ですから 私たちは この子がどこに生まれるか注意深く選ばなければならないのです。この子の生涯が しあわせなものとなるように

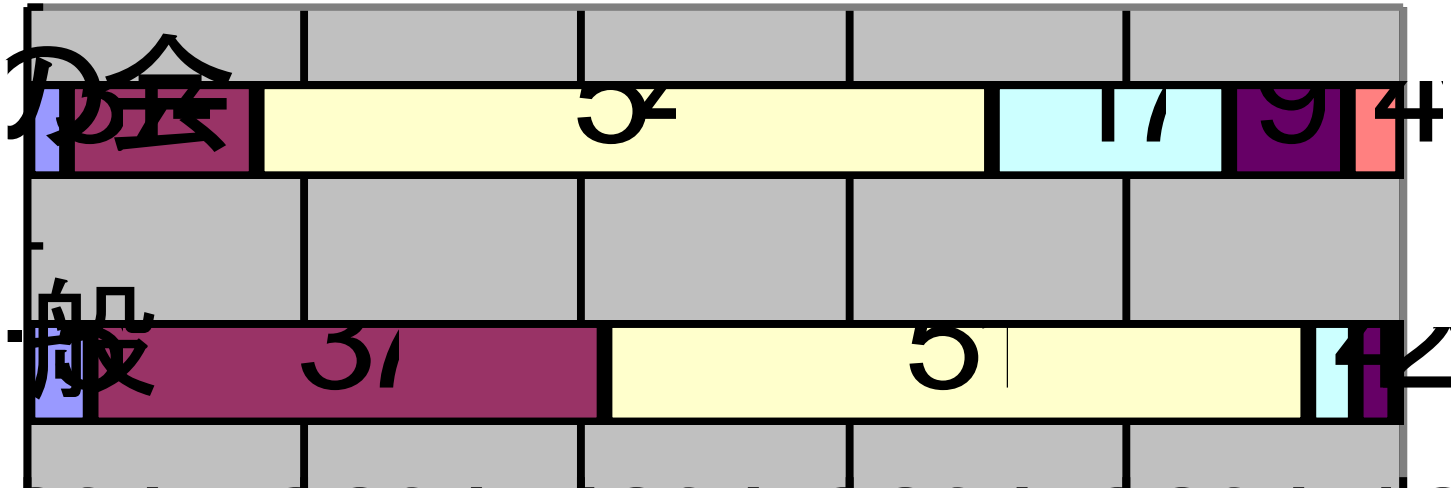
長崎県内の保健師へのアンケート調査より

あなたは出生前診断を行うことをどう思うか？



出生前診断に関する意識調査

染色体異常
家族会



一般

0% 20% 40% 60% 80% 100%

市川市立総合市民センター 市民活動課 企画・広報係 電話 0476-22-1111

告知に関して家族の希望のまとめ

・検査前説明

出生後1週間以内に、両親でカウンセリング室で、産婦人科の主治医に30-60分かけて赤ちゃんの状態の説明、考えている病名などについて説明を受けたい。

・検査後告知

結果が出たら極力早く、両親でカウンセリング室で主治医1名に30-60分かけて、染色体異常の説明、今後の見通し、今後するべきことなどについて説明を受けたい

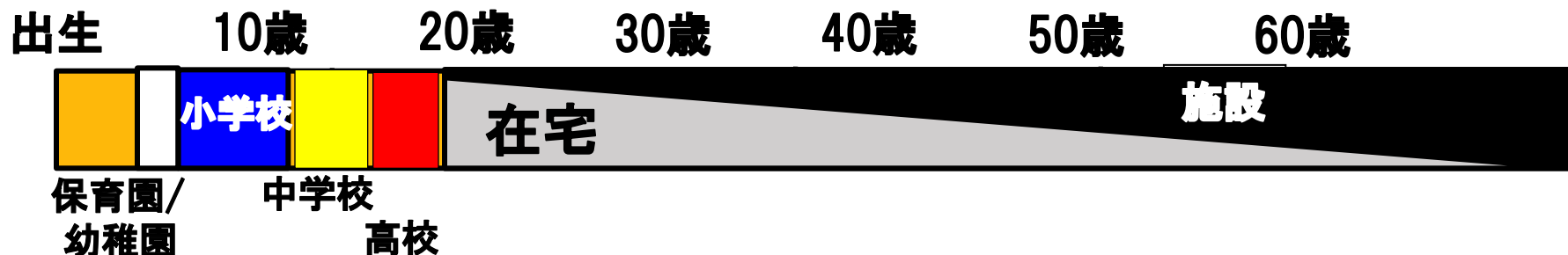
・遺伝カウンセリング

遺伝カウンセリングは重要であり、遺伝専門医から主に今後のことについて説明を受けたい

家族の告知に対しての医師への希望

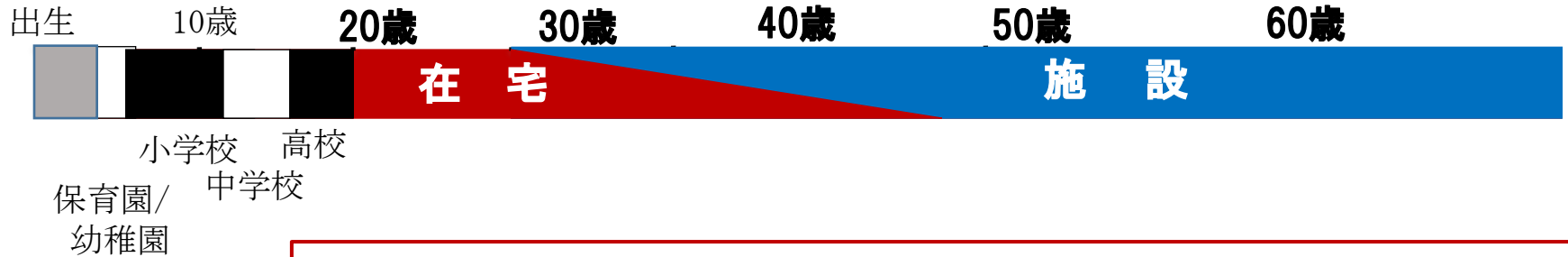
- 染色体異常を疑っている事をほかさずに、隠さずに、ありのままを伝えてほしい。
- 産婦人科の先生に説明してほしかった。
- とにかく早く教えてほしい。
- きちんとした正確で偏りない知識。
- 医学的説明だけでなく、療育・具体的な育児、生活についても教えてほしい。
- できないことだけでなく、将来へのほんの少しでもある希望がほしい。
- 赤ちゃんの誕生を一緒に喜んでほしい。

先天異常児・者で考慮しないといけない点



- **小学校**：どこにやるのが最も良いのか？、教育委員会との話し合い。救急連絡網。兄弟姉妹との関係。
- **小学校**：途中からの転校などについて。このあたりから、体が強くなり、だんだん医療から遠ざかることあり。
- **中学校**：どこにやるのが最も良いのか？教育委員会との話し合い。救急連絡網。
- **中学校**：医療としたは更に遠ざかることあり。性教育、性問題。卒業後の問題。
- **中学校卒業後、高校**：卒業後の問題。精神的諸問題。
- **高校**：卒業後の問題。精神的諸問題。

先天異常児・者で考慮しないといけない点



青年期の問題

- ・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。障害者自立支援法申請。・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などの福祉的手続き。・大学への進学を検討する場合もあり。
- ・急激退行様症状を含む精神的諸問題や新たな医療的ケアの必要性の出現。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・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。

ハンディをおわれた方々の

成人期以降で考えないといけない点

- 成人になった際に困らないように、福祉的政策(区分申請、障害基礎年金など)を考慮する。
- 事件に巻き込まれた際に、親が守れないことがある。後見人制度を検討する必要もある。
- 加齢と共に様々な疾患が出てくることはあり得る。
- 成人になると本人の医療についてなどの方針立てを、本人の意向を最優先することが多く、家族の想いと解離など支障が出ることもある。
- 本人の居住場所が親元から離れる日、親離れ・子離れが必要な時期がくる。
- 親、子が安心して生活を送ることができるための工夫が必要。
- 本人以外の親、家族の心身の健康に留意することが重要。

親にとってハンディを持つ我が子への信頼がおける家族以外の相談者は誰？



相談内容によって
相談者は複数必要？

どうしたら相談者
を作ることができるか？

専門家通しの連携
を進めるには？

人生手帳の作成

親亡き後については、問題なく健やかに生活ができて行っているのかなどご心配になられているご家族も少なくない。障害基礎年金の支給にあたっての必要と思われる記録などが整理されると良いとの思いから検討を始めた。

「親心の記録～支援者の方々へ」(日本相続知財センター)の存在を知り、これも参考にしている。更に、下記のようなことについても勉強会をはじめている。

先天異常症候群・知的障害(IQ30台)の20歳代の成人女性(以下「患者」)が、白血病の疑いで総合病院血液内科に紹介され検査を受けることになり、骨髄検査を行うこととなったが、当該患者は恐怖心が強く、骨髄検査を強く拒否し通常の局所麻酔後の骨髄検査ができなかった。このままだと抗がん剤治療も不可能であり、患者の母親は、娘が嫌がっても強制的に骨髄検査を受けさせたいと考えている。知的障害があるにしても、成人の女性が拒否している検査について、母親の一存で検査を受けさせることが可能なのか。なお、父親と母親とは離婚しており、当該患者は長年にわたり母親と同居し、母親が面倒をみてきたという事情がある。

親が愛すべき子供のことについて、悩ましい医療局面に際し、少しでも考慮してほしい願いを**「リビング・ウィル(生前に効力を発する遺言)やアドバンス・ディレクティブ(事前の指示書)」**として書いておけるものも含めることも検討している。

目次

はじめに	1
天国の特別な子ども	2
記載方法	3
プロフィール, 支える家族・仲間	4
生まれた時のこと	5
発達歴, 教育歴, 学校を卒業後の仕事先・施設名等	6
療育歴・習い事・福祉サービス, 診療歴	7
入院歴	15
補助医療の有無, 予防接種歴	19
最新の福祉手続き, 成年後見人制度	21
現在の日常生活の状況 一日のおおよその流れ	22
現在の日常生活の状況 一週間のおおよその流れ	23
現在の日常生活の状況 危険なこと	24
現在の日常生活の状況 性格, 移動, 着替え	27
現在の日常生活の状況 食事, 排泄・生理	28
現在の日常生活の状況 入浴, 睡眠	29
現在の日常生活の状況 外出, 日常の体勢	30
現在の日常生活の状況 コミュニケーション	31
現在の日常生活の状況 対人関係, 好きなこと	32
現在の日常生活の状況 嫌いなこと, 学習面・日常生活能力の向上に向けて	33
リビング・ウィル, アドバンス・ディレクティブ	34
震災など突発的なことが起きたときのための日頃の備え	38
おわりに	40

是非、ご一読いただけますと幸いです。



まとめ

- 今回、希少疾患患者家族支援について概説した。
- 希少疾患であればあるほど、様々な医療情報を習得することは重要だが、社会的問題などどのような疾患を持つ方においても共通と思えることもたくさんある。
- 複数の診療科の連携が同一病院内でも外であっても重要。その中心に位置する医師の存在が重要。しかし、ここが最も大きな問題かも知れない。
- 家族の中で患者のみが幸せになることはおそらくありえない。親、家族も心身の健康に留意することは極めて重要。
- 社会との共生を進めるためには、みんなが関心を高める必要があると思います。教育は重要です。
- みんながはつらつと生活できる優しい道徳高い社会になることを期待します。



ご清聴ありがとうございました。