

小児科診療 UP-to-DATE

2022年9月27日放送

先天異常症候群のこどもと家族への支援

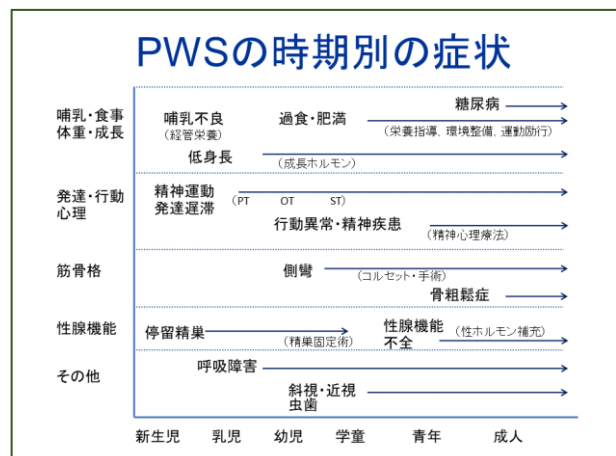
埼玉県立小児医療センター 遺伝科

科長 大橋 博文

小児科領域の診療における重要な対象疾患領域の一つに先天異常症候群があります。例えば、Down 症候群や Prader-Willi 症候群、そして Williams 症候群、歌舞伎症候群などをはじめ、数多くの疾患があります。このような先天異常症候群に共通する重要な特徴として 2 つ挙げられると思います。第一はこれらの疾患では単一臓器だけではなく、複数の臓器や器官にわたる合併症があり、また成長や発達の障害を併せ持つことが多いことです。そのため、疾患の自然歴情報に基づいた健康管理プログラムの運用による継続的な診療がことさら重要といえます。第二は、ほとんど全ての疾患が希少疾患であることです。そのため、家族は疾患の情報が少なく、また同じ疾患を持つ家族との交流を持つことも難しい状況におかれ、深刻な不安と孤独を感じる人が多いと思われます。このような特徴を持つ先天異常候群に関する包括的支援について、本日は考えてみたいと思います。

自然歴情報

まず、健康管理のための疾患情報としての自然歴情報について考えたいと思います。自然歴情報とはその疾患に伴う多様な症状が出生してから成人へと向かう人生の時系列に沿ってどのように現れ推移するのか、その診断と治療、長期予後といった疾患固有の情報のことであり、英語では **natural history** といいます。この自然歴の情報は健康管理の羅針

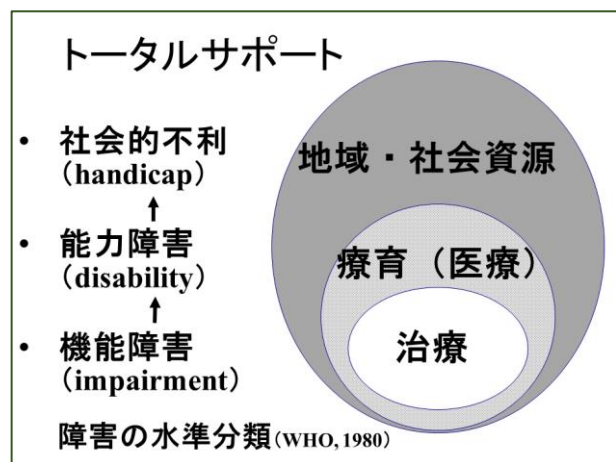


盤となります。特に重要な視点は、時間軸に沿って情報を整理するということです。先天異常症候群の合併症が表としてリストアップしているものをよく見かけますが、例えばこれを一次元の情報とすれば、これに時間軸を加えて、いわば二次元に展開したものが自然歴情報とすることができます。

Prader-Willi 症候群を例にとりますと、乳児期には哺乳が不良で、なんとか栄養を取ることが目標ですが、幼児期以降は逆に太らないように栄養コントロールが最重要課題となるわけです。このように実際の診療においては、疾患を持つ子どもの年齢に応じた対処、また、将来を見据えた対応のためにも時間軸を意識したこの自然歴情報が重要です。

次に、この自然歴情報に含まれる情報の種類について考えてみたいと思います。ここで参考になるのが、WHO が 1980 年当時に発表した国際障害分類です。そこでは障害を 3 つの水準、すなわち機能障害、能力障害、社会的不利に分けて捉えることを提案しています。医療がまず対応すべきは第一水準の機能障害であり、疾患の治療がこれに該当します。ただ、先天異常症候群では、

多くの場合には根本的治療がないために、この水準で完結することは困難です。次の第二次水準は能力障害です。これは第一水準の機能障害があるために、それが能力障害につながっているものであり、そこに対しては、さまざまな療育的ケアの対応が求められます。さらに能力障害があることによって、例えば就職に不利になるなどがあれば、これが、第三次水準の障害といえます。そこに対応すべきものは、さまざまな社会的な支援であり、医療の枠も超えたより幅広い支援になるでしょう。

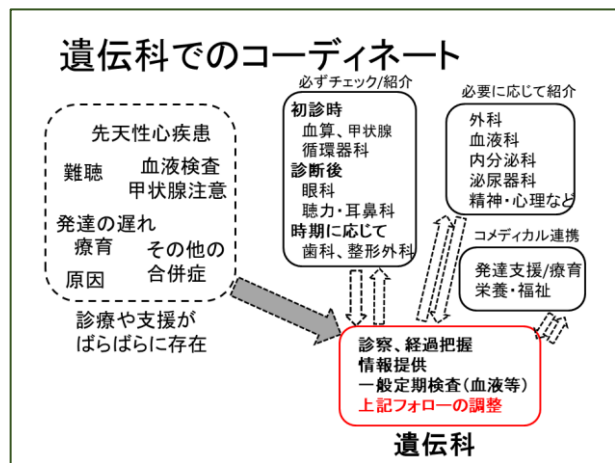


先天異常症候群の診療において、この考えはとりわけ重要と感じています。治療をはじめとする医療ケアのみならず、療育や社会資源の連携も含めた幅広い領域を含めた包括的管理が重要といえます。

さて、これらの自然歴情報をどのように収集するかですが、参考になる有用なリソースとして書籍では『Management of genetic syndromes』が挙げられます。これは約 60 の代表的先天異常症候群を収載し、原因・診断・マネジメントについて丁寧に記載されています。オンラインリソースとしては「Gene Reviews」が極めて有用で、かなり広範囲な疾患を網羅しています。染色体異常関係では同じくオンラインリソースである「Unique」というサイトがあります。各染色体の領域ごとの重複と欠失の異常について疾患情報を提供しており、内容は専門家の監修に裏打ちされていますし、家族フレンドリーなリーフレットとしても利用できます。もちろん、論文ベースの情報収集も重要です。健康管理ガイドラインが論文として発表されているものもありますし、最新の知見の収集には論文検索が欠かせないことはいまでもありません。

健康管理プログラムの運用

次に、これらの自然歴情報を実際の臨床ケアに活用するための健康管理プログラムの運用において、大切と思っていることについて少し触れたいと思います。診断後の健康管理において、まず、第一は先天性の合併症の発見です。そして、これから起こりうる合併症の早期発見のための定期検診。そして、その中で将来の合併症を予防することが目標です。先にお話したように、先天異常症候群では多様な合併症や成長発達の問題のために、多くの診療科や関連部門との連携を必要とすることが多いです。従って、健康管理プログラムを策定して運用するためには、それをコーディネートする役割の存在がポイントの1つです。それが無い中では、患児・家族が多くの診療科などを自分で計画的に必要な時期に適切に受診してゆくことは困難です。私どもの施設では、遺伝科がその役割を担いますが、一般的には総合診療科や小児科医が担当していると思います。そして、できれば関連の深い部門と共同で健康管理プログラムを策定して、診療計画を標準化しておくことが望ましいと思います。これによって、合併症のチェック漏れや患児ごとでの診療内容の不統一が避けられ、計画的な診療の質の向上につながると思います。私どもの施設では Down 症候群などではそのような標準化を行い運用しております。



家族への支援

最後に家族への支援について、当センターでの取り組みをご紹介します。先に述べましたように、先天異常症候群はそのほとんどが稀少な疾患です。そのため、診断を受けた家族は情報が少なく、かつ同じ疾患を持つ人と知り合うこともできない状態があり、その不安と孤独は深刻です。そこで、先天異常症候群における家族の包括的支援の1つと位置付けて、私ども埼玉県立小児医療センターでは他の医療機関ではあまり行っていないものですが、先天異常症候群の集団外来を開催してきました。当センターで最初に始まった集団外来は Down 症候群総合支援外来、略称「DK 外来」です。この外来は、Down 症候群の診断後間もない赤ちゃんご家族を対象として、理学療

ダウン症候群総合支援外来



DK 外来

健康	運動	福祉	食事	遊び	子育て

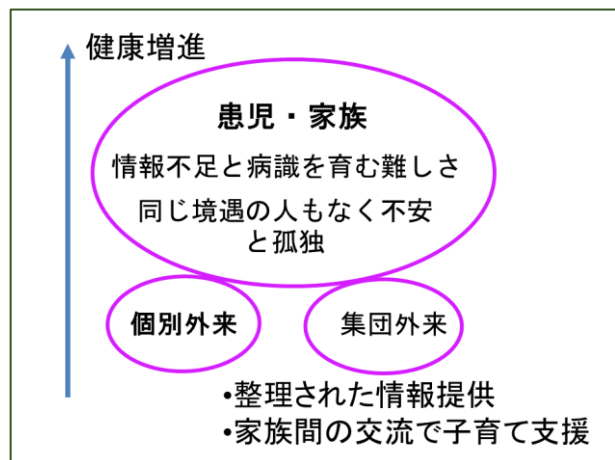
- 生後6ヶ月未満スタート
- 月1回、半年で計6回
- 診察(午前)
- 集団外来(午後)
 - 情報提供
 - 家族交流
- いつからでも参加
 - 毎回入学者と修了者

法、作業療法、栄養臨床心理、ソーシャルワーカー、遺伝カウンセラー、看護師、そして医師が協力して毎月一回のプログラムを現在では6ヶ月間継続している集団外来です。ご両親の不安が特に大きい診断後、早期の時期に速やかな情報提供と、家族交流の機会を提供することを目指すものです。この外来は平成元年の開設ですので、もう既に30年以上が経過していますが、毎年60～70のご家族が参加しています。参加されたご家族からは、「この外来に参加して良かった」「安心感」「1人ではないという気持ちを持てるようになった」という声をいただいております。地域の医療機関にもこの外来が認知されていて、多くのお子さんをご紹介いただいております。

私たちは、この外来を通じて集団外来のメリットとして、情報提供の重要性は当然ですが、何よりも家族間の交流が大きな心理的支援なることを経験として学びました。これをもっともっと稀少疾患であるそれ以外の疾患にも展開したいと考えて、平成11年からはDown症候群以外の様々な先天異常症候群についても、毎月1～2疾患を取り上げて情報提供と家族交流の集団外来を行っています。歌舞伎症候群、Williams症候群、Prader-Willi症候群、22q11.2欠失症候群の4疾患は、毎年一回定例開催していますが、これらを含めて、今まで22年間で48疾患延べ214回の外来を開催してきました。小児医療における先天異常症候群の包括的診療の一環として、個別診療と集団外来とを連携させた診療は取り組むべき価値があると感じています。

先天異常症候群集団外来(2000年～)	
定例的開催の集団外来	二分脊椎
ブラダーウィリー症候群	2q37欠失症候群
ウィリアムズ症候群	7qモノソミー症候群
22q11.2欠失症候群	9pトリソミー症候群
カブキ症候群	ヤコブセン症候群
ソトス症候群	12pトリソミー症候群
ベックウィズウィーデマン症候群	18qモノソミー/リング18症候群
コステロ症候群	スミスマゲニス症候群
ヌーナン症候群	アラジール症候群
4pモノソミー症候群	ゴールデンハー症候群
コルネリアデラング症候群	難聴
ラッセルシルバー症候群	トリチャーコリンズ症候群
CHARGE症候群	片側肥大
ルビンシュタインタイプ症候群	神経線維腫症I型
コフィン・サイリス症候群	モザイク型ダウン症候群
集団外来を開催した疾患	5pモノソミー症候群
無虹彩・WAGR症候群	頭蓋骨早期癒合症
染色体異常症	軟骨形成不全症
	マルファン症候群

本日は先天異常症候群の子どもと家族への支援というタイトルで、私どもの施設での診療経験を含めてお話しさせていただきました。先天異常症候群の包括的ケアには、医療以外の多くの部門や社会との幅広い連携が求められます。小児医療を核として、これらの関連部門がつながること、その支援のための稀少疾患情報支援センターといった機能が施設内、そして地域医療連携の中で充実していくことが今後ますます重要になると思われまます。



「小児科診療 UP-to-DATE」

<https://www.radionikkei.jp/uptodate/>