

18トリソミーをもつ 子どもたちの現状

—18トリソミーの会 実態調査概要版—

18トリソミーとは

18トリソミーとは、18番染色体が3本あるために、成長・発達の遅れや、さまざまな合併症を持つ体質です。1960年代にEdwardsらによって初めて報告されました。約3000～8000人に1人の割合で誕生される頻度の高い染色体異常症です（トリソミーがどのようにしてできるのかは本リーフレットの1ページに説明があります）。

18トリソミーのお子さんをめぐる問題

18トリソミーのお子さんについて、合併症の様子や生命予後の厳しさに関する報告はなされていましたが、治療や健康管理はどのようにしたらいいか、お子さんやご家族が実際にどのように暮らしているのかなど、ご家族や医療現場が本当に必要な情報は乏しいものでした。このため、18トリソミーのお子さんに対して、積極的治療を試みる病院もあれば、診断がついた時点で治療の制限を検討する病院もあるなど、医療現場の混乱をまねいていました。このことは、ご家族の皆様にとって大きな負担であったと思われます。

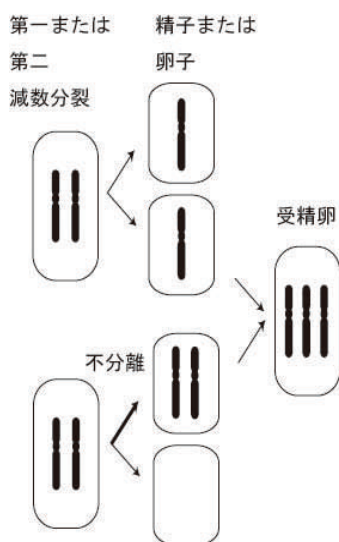
日本における18トリソミーのお子さんの実態調査

18トリソミーの会では、よりよい医療やケアのためには、現状をくわしく知ることが何より大事と考えました。日本において、18トリソミーのお子さんがどのようにして生まれ、どのような症状を持ち、どのような治療を受けているのか、自宅や病院でどのような暮らしを送っているのか、亡くなられたお子さんたちはどうであったか、ご家族はどのような思いを抱いているのか……これらのことを明らかにするため2003年に会員を対象とした実態調査を行いました。このリーフレットはその概要版です。



18トリソミーをもつ子どもに比較的特徴的にみられるのがこの「ぐーの手」です。

トリソミーは命のはじまりにどんな人にもおこりうる現象です



どのようにしておこるのでしょうか？

染色体は、体の設計図である DNA がまとまった“たば”です。この染色体は通常、1番から22番まで男女共通のものが1対2本ずつ計44本（常染色体と呼びます）、男女で異なるものが2本（男性はXY、女性はXX。これらを性染色体と呼びます）、全部合わせて46本あります。18番目の染色体が1本多いのが18トリソミーです。体中のすべての細胞で18番染色体が3本あるお子さんもいれば（フルトリソミー型）、2本の細胞と3本の細胞がまじっているお子さんもいます（モザイク型）。

精子や卵子が作られる段階で、染色体は2つに分配されます。つまり、精子、卵子には通常1番から22番までの常染色体1本ずつにXまたはYが加わった23本の染色体が含まれています。この過程で、18番染色体を2本含むものが生じ、それが受精した場合に、18番染色体を計3本含む受精卵ができるのです（不分離現象）。

すべての人の精子または卵子には、染色体の数や形に変化を持つものが多く含まれていることがわかっています。たまたま変化のある精子または卵子が受精することは、どなたにも起こりうることです。

実態調査の方法について

対象は18トリソミーの会の会員で、無記名、自由意志による参加です。回答率は70%でした（郵送数125通中、88通の回答。そのなかには死産のお子さんをもつご家族の7通が含まれています。男児が29人、女児が59人でした）。

調査期間は2003年7月から2004年2月で、これらの結果をまとめて2004年の日本周産期・新生児医学会、日本未熟児新生児学会、日本遺伝看護研究会などで賛助会員により報告が行われました。

妊娠 分娩の様子

出生したお子さん81人の平均の在胎週数は38週5日、平均体重は1868gでした。経膈分娩が42%、帝王切開が58%でした。急変時・状態悪化時の対応について医師から相談があったのは68%、なかったのは24%でした（無回答8%）。医師からの相談内容は「積極的蘇生は行わないなどの制限を設ける」との説明は39%、「できるかぎりの治療を行う」との説明は32%でした（無回答29%）。治療方針決定に父母の意見が十分に尊重されたと感じた人は53%、尊重されていないと感じた人は

12%、どちらとも言えないという人は1%でした（無回答34%）。18トリソミーの子どもに関する十分な説明がないままに積極的治療はしないという画一的な医療側の方針が示され、父母と十分な話し合いがなされない場合が少なくありませんでした。同じ病院内でも医師によって姿勢が異なることに違和感を覚えたという方もいました。一方で、子どもの個別の病状を考慮し、父母の意見を十分尊重しながら対応したことを評価する意見もありました。

成長、発達ともに
ゆっくりと伸びて
いきます

どのような合併症があったでしょう？

18トリソミーではいろいろな合併症がありますが、特に多いのが心疾患です。本調査の結果、以下のような頻度でした（全88人に対する%を示します）。心疾患としては、心室中隔欠損症 81%、動脈管開存症 44%、心房中隔欠損症 35%、大動脈縮窄 18%でした。消化器系では、食道閉鎖

15%、臍帯ヘルニア9%、鎖肛6%でした。泌尿器系では、水腎症8%、馬蹄腎7%でした。神経系では、小脳低形成44%、けいれん発作20%、無呼吸発作42%でした。外表的なものとしては、耳介変形52%、口唇裂8%、口蓋裂7%、合指症25%でした。

どのような対応が行われていたでしょう？

出生した当日に亡くなられたお子さんへのぞいた76人のうち、何らかの人工呼吸管理が行われたお子さんは50%（そのうち、気管内挿管による人工呼吸管理が76%）、行われなかったお子さんは49%でした（無回答1%）。人工呼吸を行ったお子さんのうち、亡くなるまで人工呼吸器を離脱できなかったのは42%、離脱できたのは45%でした（不明13%）。人工呼吸をはじめてもそこから離脱できたり、あるいは最初から人工呼吸を要さなかったりするお子さんも多いのです。

手術を経験された方は14人でした。その内訳は食道閉鎖に対する手術が3人、臍帯へ

ルニアに対する手術が3人、心臓に対する手術が4人（主に肺動脈絞扼術）などでした。

予防接種は、BCGが14人に、DPTワクチンが17人に、ポリオワクチンが12人に、麻疹ワクチンが13人に、風疹ワクチンが13人に、流行性耳下腺炎ワクチンが5人に、水痘ワクチンが7人に、インフルエンザワクチンが12人に、RSウイルスに対するグロブリンが2人に行われていました。副反応はDPTワクチンで1人（しこり、熱感）、麻疹ワクチンで2人、風疹ワクチンで1人、水痘ワクチンで1人（いずれも発熱）にみられました。

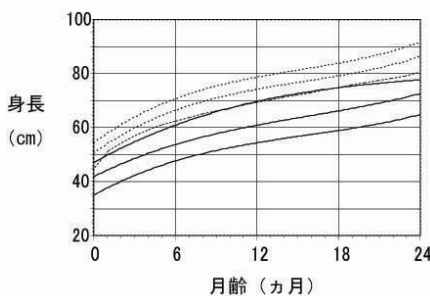
成長・発達の様子は？

数の多かった女兒では成長曲線を作成できました。点線は通常の女兒の身長・体重の曲線、実線が18トリソミーをもつ女兒の身長・体重の曲線（各々3、50、97パーセントایل）です。

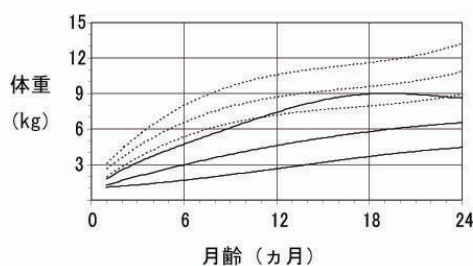
発達の様子は、運動面では、くびがすわったお子さんが8人（平均達成時期は1歳5ヵ月）、寝返りをしたお子さんが13人（同1歳4ヵ月）、はいはいをしたお子さんが2人（同4歳2ヵ月）、独り歩きをしたお子さんが3人（同3歳3ヵ月）でした。反応面では、あやし笑いができたお子さんが18人（平均達成時期は7ヵ月）、喃語を話したお子さんが9人（同1歳6ヵ月）、言葉を理解したお子さんが3人（同5歳）、言葉を話したお子さんが1人（4歳）でした。

成長、発達ともにゆっくりと伸びていくことがわかります。

身長（cm）の成長曲線（女兒）



体重（kg）の成長曲線（女兒）



ある体質や

合併する病気を

もっていても

その子らしさと

チャームポイントが

あります



写真：前田多賀子ちゃん



写真：橋本瑠胡ちゃん

(写真とお名前は御家族の許可を得て掲載しています)

生命予後は？

生命予後について、生存期間が確認できた78人では生存率は次のようになりました。1日で94%、1週間で90%、1か月で80%。1歳で31%、3歳で15%、5歳で9%、10歳で8%（5人）でした。亡くなられた原因は、心疾患・心不全53%、感染症17%、呼吸不全6%、肝芽腫5%などでした。具体的な説明を受けていない方が6%でした。一

方、多くの人口を母集団とした欧米のデータでは1歳時の生存率は0~10%です。この差の要因として、18トリソミーの会の会員さん、特に今回アンケートにお答えいただいた会員さんのなかには長期生存したお子さんが多く含まれている可能性と、日本では少なくない病院で行われている積極的治療の成果である可能性などが考えられます。

チャームポイント、うれしそうに見える時

チャームポイントとして複数回答があったのは「すべて」、「大きな目」、「ふくよかな頬」、「笑顔」でした。また、多指症や18トリソミーの特徴の一つである手指の重なりを魅力としてあげた方もおられました。お子さんがうれしそうに見える時として複数回答があったのは「抱っこ」、「お風呂」、「家族と遊んでいる時」、「授乳や食事」、「外出」、「カンガルーケア」でした。父母が「うれしい、生まれてきてくれてよかった」と感じる時として複数回答が

あったのは「うまれてきてくれたこと自体」、「今、そばにいること自体」、「笑顔」、「すべて」、「家族団らん」でした。

18トリソミーをもつ子どもの合併症の治療に際し医療従事者は「延命は本人に苦痛を強い、家族に重荷を背負わせるものであろう」と考えがちでしたが、本人の存在の大きさや、いとおしく思う家族の気持ちはしょうがいや予後の厳しさをこえたところにあったことがわかります。

どんな暮らしをしているのでしょうか？

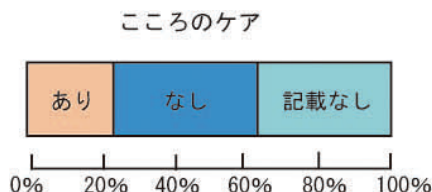
退院できず入院の経験しかないお子さんは47%、退院して自宅ですごされた経験をお持ちのお子さんは50%でした（無回答2%）。生活上で父母が負担に感じる事としてあげられたのは「栄養が進まない」、「泣く」、「無呼吸発作」、「不眠や昼夜逆転」、「呼吸苦」、「けいれん」でした。時間的な負担としては経管栄養と通院にかかるものが大きいようでした。一方で「負担を感じることはない」という意見もみられました。なおミルクや食事を全量お口からとれるお子さんは12人、一部お口から

とれるお子さんは16人、全量経管栄養のお子さんは36人でした（無回答12人）。

身体障害者手帳の取得が21人、療育手帳の取得が12人おられました（7人は両者を取得）。在宅支援の利用状況としてはショートステイ3人、訪問看護2人と少数でした。福祉サービスについては「調べないとわからない」「手続きが繁雑」「利用の制限が多い」「病状について理解していない」などのコメントがあり、医療と福祉の連携はまだ十分なものとはいえないようでした。

最初に告げられたときの思い

18トリソミー（あるいは染色体異常）の可能性が告げられた時期は、全88人のうち出産前が28%、出産当日が27%、出産翌日以降が40%でした（不明4%）。説明を受けたのは、父母同席が41%、父単独が34%、母単独が10%でした（その他や不明15%）。プライバシーへの配慮がある場所で説明を受けた方は40%でした。この時点で「短命」、「積極的な蘇生はしない」な



どの説明が行なわれた方は42%でした。ここでこころのケアがあったという方は22%にとどまり、なかった41%、無回答37%という割合でした。プライバシーがまもられない場所で父または母だけに伝えられる場合があることがわかります。わが子の状況を一人知らされなかったことで疎外感を感じさせられたり、逆に一人で知らされることで耐え切れない重みを抱えたりする場合があります。妊娠中の説明では将来の見通しについて配慮がないために「先の見えない出産はどれだけきつく、たいへんなものか」という思いを語られた方もありました。出生後も、予後が良くないことであきらめたような医療従事者の言動・態度があったという問題点が指摘されています。

赤ちゃんが死産になったご両親の思い

死産になった方の回答は7通いただきました。皆さんが出生前診断を受けていました。つらかったのは、18トリソミーとわかってお子さんの命があきらめられたように感じられたこと、医療従事者が家族との関わりを避けるようになっていったことでした。また、子どもが死産となってから他の赤ちゃんの泣き声が聞こえてくる病棟

に一人おかれることで、言いようのない孤独感がおしよせてきたといえます。

こころの支えになっていたのは、自分の気持ちを理解してもらったこと、子どもが大切にされたという実感、家族とすごせる環境をつくってもらったこと、そして同じ仲間存在を伝えてもらったことでした。

こころのケアが必要

妊娠中には元気な赤ちゃんの誕生を思い描くものです。妊娠中や出産後に赤ちゃんに病気があると伝えられること、初めて聞く病名、長く生きられないかもしれないと伝えられることは、予想もしなかった衝撃的な出来事です。またしょうがいをもつ子どもの生活の様子は大多数の人にとって想像しにくいもので大きな不安がわきおこってきます。これまで歩いていた道を突然に失い、道なき場所へ突然に放り出されるようなものかもしれません。

こうしたご家族の大きな心の負担を支える第一歩は、お子さん一人一人の病状を考慮しつつ、丁寧な説明を行い、父母の意見を尊重しながら、お子さんが健やかにすごせるよう懸命に治療にあたる医療従事者の真摯な姿勢ではないでしょうか。

ご家族がその思いを安心して話すことができる心理職も増えてきています。そして、18トリソミーの会を通じたピアカウンセリングでは、当事者同士でしかかわからない思いを共有することができるでしょう。

謝辞

ここでお示ししたデータは、行われた調査のほんの一部です。一人ひとりの体験と深い思いは、数値で表現できるものではありません。今回のアンケート調査において、膨大な項目の調査用紙に丁寧に記入いただいた18トリソミーの会の会員の皆さんは、それぞれの方がそれぞれに、つらかった体験をもう一度たどりながら記

入しなければならなかったことだと思います。

さまざまな体験の記憶がよみがえってつらい思いをされた皆様、またいろいろなご理由があってお答えいただけなかった皆様、かかわっていただき、つながりをもっていたいただいたすべての皆様に深く感謝いたします。



18トリソミーの会

ホームページをご覧ください
<http://18trisomy.com/>

会の活動

正会員：18トリソミーのお子さんご両親
賛助会員：医療関係者、障害児福祉関係者の方
年会費はお問い合わせください。

パンフレットの発行

パンフレットの配付（病院などへ）

会報の発行（3回/年発行予定）

インターネットが出来ない会員への
サポート（郵送・Fax）

情報の提供・共有、回覧ノート

ホームページ上でのコミュニケーション

正会員専用掲示板

ピアカウンセリング

メーリングリスト（ML）

メールアドレスをお持ちの方のみ登録可

リアルタイムな情報の提供・共有

冊子「ぐ〜ぐ〜handbook」発行

ご希望の方は事務局迄、お問い合わせ
下さい 【1冊700円（送料込）】

公開セミナーの開催（年1回）

etc...

発行人 「18トリソミーの会」代表 櫻井浩子

発行年月日 2005年11月12日

本リーフレットの内容を許可なく転載することを禁じます