

報 告

ダウン症が疑われた新生児に染色体検査を
施行しなかった両親の1症例

長島 達郎, 寺本 知史, 衛藤 義勝

〔論文要旨〕

われわれは, ダウン症疑いの新生児に染色体検査を施行しなかった両親の1症例を経験した。理由は, 「ダウン症であろうと, 自分達の子どもであることに変わりはなく家族の一員である。」という肯定的なものであった。この反応は両親の人間性から来るものであることに疑いはないが, 現代のダウン症に対する観念は両親の心理に影響を及ぼす可能性があり, またこの観念は家族や周囲の人々, 小児医療や小児保健にたずさわる者によって, さらに慈愛なものに変貌させることができる可能性がある。

Key words: ダウン症, 21トリソミー, 染色体検査, 小児保健

I. はじめに

ダウン症の生命予後は, 合併症に対する治療の発展があり, この数年で飛躍的に進歩した^{1)~3)}。またダウン症児の社会への進出は広がってきており⁴⁾⁵⁾, 福祉団体や支援団体^{6)~9)}, 親の会の発展もみられる¹⁰⁾¹¹⁾。ダウン症児をとりまく周囲の人々の理解も徐々に深まりつつあると言える。今回われわれは, 当院で入院加療したダウン症疑いの新生児の両親が確定診断となる染色体検査施行を希望せず, 未検査のまま退院した症例を経験した。検査を希望しなかった理由は, 「ダウン症であろうと, 自分達の子どもであることに変わりはなく家族の一員である。」というものであった。この症例を通じて, ご両親の心理について文献的考察をふまえて報告する。

II. 症 例

症例: 日齢3 男児

主訴: チアノーゼ

家族歴

母は41歳, 2経産婦。第1子は在胎30週で出生した極低出生体重児で, 当院NICUで入院加療したが, 経過順調で大きな合併症なく退院した。

現病歴

母体切迫早産で, 在胎36週4日。出生体重2,534g, Apgar score 9点(5分後), 経膈分娩で出生した男児。出生後, 全身状態良好であったが, 日齢3からチアノーゼが出現し, 精査加療目的で紹介医より当院に児搬送入院となった。

入院時身体所見

体重2,562g, 身長, 頭囲, 胸囲, 体温

A Case of Parents who did not Intend to Conduct a Chromosomal Test for the Diagnosis of Trisomy 21 to a Newborn with Suspected Down Syndrome

[1908]

Tatsuo NAGASHIMA, Satoshi TERAMOTO, Yoshikatsu ETO

受付 07. 1. 19

東京慈恵会医科大学附属病院小児科 (医師/小児科)

採用 07. 4. 25

別刷請求先: 長島達郎 東京慈恵会医科大学附属病院小児科 〒105-8471 東京都港区西新橋3-19-18

Tel: 03-3433-1111 Fax: 03-3435-8665

36.7℃, 心拍数92回/分, 呼吸数28回/分, 血圧79/44mmHg, SpO₂ 97% (酸素吹流し投与下), 活動性良好, 皮膚色良好, 筋緊張やや低下, 大泉門平坦, 内眼角贅皮あり, 眼裂斜上あり, 鞍鼻あり, 呼吸音清, 心雑なし, 腹部平坦で腫瘤触れず, 外性器奇形なし。

入院時検査所見

血算所見で WBC13200/ μ l, RBC 6.69×10^6 / μ l, Hb 22.2, Ht 62.0, Plt 96×10^3 / μ l と多血を認めた。その他の血液生化学所見, 胸腹部X線, 心エコー, 頭部エコーに異常所見なし。

入院後経過

チアノーゼの原因として, 臨床症状, 経過, 検査所見より心疾患, 呼吸器疾患は否定的で, 多血症と診断した。酸素投与と経過観察を行った。ミルクの経口哺乳は良好な経過であった。徐々に多血は改善し, 酸素投与は日齢29に中止することができた。全身状態良好で日齢31に退院した。

ご両親とお話

日齢3の児搬送の日に, 父に対して児の病状と, 外観からダウン症が疑われることを説明した。ご両親ともに紹介医から児はダウン症が疑われるという説明は受けていた。母が紹介病院を退院した後, 日齢15の当院への面会で, 著者から母へ病状説明を行った。その際, ダウン症の疑いに対する染色体検査の話をしたが, 母から「染色体検査を行いダウン症の確定診断をつけることで, 何か社会的な救済制度があるのかどうか。」という質問を受けた。同時に「つまりそのような制度がある訳でもないなら, 染色体検査を受けてこの子にダウン症の確定診断をつけるつもりはない。この子がダウン症であろうとなかろうと, 自分たちの子どもであり, 今後も家族の一員として育児をしていくつもりである。」という意見であった。父も同じ意見であるという旨の話であった。この点に関しては著者はその後調査を行い, 障害者自立支援法の適応は, 個人の心身の状況によるもので, ダウン症という疾患名は関係がない旨を説明した。また染色体検査によって, 21トリソミー, 転座

型, モザイクを判定することは, 本症例の次世代や, この両親の次子にも関わるという説明も行ったが, 染色体検査を行う意義はないという両親の意向に変わりはなかった。

Ⅲ. 考 察

本症例の両親が, ダウン症が疑われた新生児に染色体検査を施行することで疾患の確定診断をつけることを希望しなかった理由は, 上述のものであった。これは自分たちの子どもがダウン症の疑いがあるということに対する初期の反応としては非常に肯定的なものである。

本症例がダウン症の疑いがあるという告知に対する両親の反応は, この両親の人間性によるものから来るものであることは疑いがない。それは, たとえわが子がダウン症であっても愛し育てるというものである。本症例の場合を考えるにあたってはこの精神が前提となっていることは明らかである。しかしながら, この両親が持ちえたこの精神以外に, 今回の経過に至った因子がなかったかについて考察を加えたい。

近年, 日本社会でのダウン症児に対する認識は以前に比べて変貌してきていることが推察される。ダウン症児は社会進出を果たしてきており⁴⁾⁵⁾, また福祉団体や支援団体^{6)~9)}, 親の会の発展がある¹⁰⁾¹¹⁾。子どもがダウン症であっても豊かな家族を構築している場合は多い。本症例の母も大学時代は教育学部養護学校教員養成課程を専攻していて, 知的障害を持つ子どもたちの療育キャンプや, 教育実習を通じてダウン症の子どもたちと接する機会を経験している。「ダウン症の中には, ほがらかで話し好きで, 周囲を和やかにするパワーを持つ子が多くいたように記憶している。わが子である本症例に対しても, あのような快活な姿が将来期待できるということを想像し, ダウン症に生まれたことを否定的に考えてはいない。」と退院後に母は語ってくれた。

Drotar ら¹²⁾によって報告された先天奇形児の両親の心理は, ダウン症の両親がたどる心理にも参考になる。退院後の外来で母から聞いた話によると, Drotar らによって提唱された心理の経過については, 「最初の感情であるショックは感じなかったというより, 妊娠中から, 自

分の子がもしダウン症であっても、ショックを感じないように努めていた。次に現れる拒否という心理反応はなかった。そして悲しみの感情は、自分の子がダウン症であったということに対しては抱かないが、この子が将来ひとり立ちしていけるだろうかということに関しては存在するものである。いろいろな感情が混在している。それは現在もそうである。日が経つにつれて、今後どのようにしていったらいいのかという悩みも出てきている。親の会や、支援団体も紹介してほしい。」というような通常と考えられる心理反応が抱かれていた。本症例の両親の心理は、Drotar らによって提唱された心理の経過の典型例ではなかったといえるが、悩みや不安という要素も同時に抱かれており、特別矩を超えたものではないこともわかる。そのうえでダウン症を肯定的に受け入れることが心理の基盤になり、否定的な要素を覆い尽くすように努めていることがうかがわれる。

ダウン症に対する認識、さらに言えば疾患を捉える心理は、現代における固定観念から影響されているものであると考えることができる。この固定観念は時代とともに少しずつ変貌している。本症例の両親もその変貌に影響を受けていた可能性がある。また本症例の両親のような場合を肯定的な前例として公表し積み重ねることは、その変貌に良い循環をあたえと考えることができる。家族や周囲の人々、新生児医療や小児保健にたずさわる者による、個々の患児に対して輝きを加える尽力に、さらにこの固定観念を慈愛なものに変貌させ得る可能性があると考えられた。

文 献

- 1) Masaki M, Higurashi M, Iijima K, et al. Mortality and Survival for Down syndrome in Japan. *Am J Hum Genet* 1981; 33: 629-631.
- 2) 正木基文. 生命予後. 保健の科学. 1999;41 (3): 167-171.
- 3) 日暮 眞, 安藤厚子, 吉見裕美. Down 症—最近の生命予後. *Clinical Neuroscience* 1999; 17 (3): 281-284.
- 4) 岩元 綾. みんな同じ人間同じ命: 命の重さに変わりはない—Down 症本人の立場から—. 小児科診療 2004; 67 (2): 243-247.
- 5) 土井知己, 近藤達郎, 船越康智, 松本 正, 森内浩幸. ダウン症候群児・者を取り巻く環境の変移. *日本遺伝カウンセリング学会誌* 2004; 25: 81-88.
- 6) 泉川良範. 染色体異常症児の療育的支援. *小児科診療* 2004; 67 (2): 255-259.
- 7) 田中総一郎. 染色体異常症における社会的資源と地域連携. *小児科診療* 2004; 67 (2): 260-266.
- 8) 玉井邦夫. 日本ダウン症協会の活動と当事者団体の機能. *小児科診療* 2004; 67 (2): 273-277.
- 9) 百溪英一. 日本ダウン症ネットワークの活動. *小児科診療* 2004; 67 (2): 279-284.
- 10) 新谷優子. 母親にとっての PEER との接触. 看護研究 1998; 31 (5): 407-414.
- 11) 辻 恵子. ダウン症児の親の会の活動趣旨と抱えている課題. *助産婦雑誌* 2002; 56 (7): 595-600.
- 12) Drotar D, Baskiewicz A, Irvin N, et al. The adaptation of parents to the birth of an infant with a congenital malformation. *Pediatrics* 1975; 56: 710-717.

[Summary]

We report on a newborn with suspected Down syndrome whose parents did not intend to conduct a chromosomal test for the diagnosis of trisomy 21. The reason why they did not conduct the test was that the parents recognized the newborn as an irreplaceable son and part of their family. This seemed to be very positive response. Although there is no doubt that the response resulted from the parents' merciful humanity, the current Japanese acceptance of Down syndrome might have influenced the parents' decision. In addition, efforts to abolish the stereotype by families, acquaintances, pediatricians, and other healthcare workers may improve the social acceptance of patients with Down syndrome.

[Key words]

Down syndrome, Trisomy 21, Chromosomal test, Pediatric Health