

総 説

先天異常症候群における「集団外来」の実際

清水 健司, 張 香理, 小島美佐子, 大橋 博文

I. はじめに

先天異常とは、その原因が出生前にある先天性の機能的異常や形態的異常を指し、頻度は出生児の約5%とされる¹⁾。またわが国においては、昭和60年以降、乳児死亡の原因として「先天奇形、変形及び染色体異常」が一貫して1位を占め続けており、先天異常は小児医療における大きなインパクトとなっている²⁾。中でも先天異常症候群は、染色体異常や遺伝子異常など単一の要因により、発生段階においてさまざまな多面的影響を受け、複数の共通する先天異常や成長・発達遅滞を引き起こす。このため先天異常症候群の健康管理においては多職種が関わる細やかな支援が必要であるが、これらを健康管理や治療に結びつけるという認識がなかった時代はそう遠い昔のことではない。医療は合併症の評価や治療に介入せず、成書は診断所見を中心とした記述的な記載が主体であった³⁾。しかしながら社会的な認識の変化とともに、知的障害の有無や身体所見にかかわらず遺伝性疾患をもつ方が一般に受け入れられる時代になり、これらの患者に対し可能な治療や支援が行われるようになってきた。ダウン症候群は他に先立ってこの変化を経験してきた代表的な症候群である。その結果、根本的な治療は困難であるにもかかわらず、合併症の早期評価や積極的な治療、発達支援により、その生命予後や認知発達だけでなく、よりよい生活の質にもつながってきているが、まだ自然歴情報が少なく体系的な健康管理が難しい症候群も

少なくない。

一方、診断告知後間もない時期においては、今後の子育てにおいて特に大きな不安を抱えていることが多く、同じ基礎疾患をもつ患者家族に出会う機会も少ない。このため、個別の健康管理とともに、患者家族に対する心理面でのサポートや社会福祉資源の情報提供などの支援も同時に必要である。近年、患者家族が交流し活動する場として地域の家族会などのサポートグループの活動が盛んになり、これらの心理社会的支援に対し大きな役割を担っている。病院ベースでこれらの先天異常症候群に対する集団での関わりを考えた場合、複数の患者家族が出会いお互いに交流するだけでなく、多職種が関わりながら医学的に必要な情報提供、実際の発達支援を行うことが可能である。このような目的のもとに、埼玉県立小児医療センターにおいてはダウン症候群をはじめとするさまざまな先天異常症候群における“集団外来”に取り組んでおり、本稿では当院での集団外来の取り組みの実際を紹介し、その意義や役割について述べる。

II. ダウン症候群総合支援外来（略称 DK 外来）

1. 目的と経緯⁴⁾

ダウン症候群（以下 DS）は、1866年に英国の医師 Johon Langdon Down による初めての報告の後、1959年の Lejuene らによる21番染色体トリソミーの原因判明とともに数多くの症例が世界中で報告されてきた最も頻度の高い常染色体数異常である⁵⁾。遺伝科開設

The Group Programs for Genetic Syndromes at the Outpatient Clinic in Saitama Children's Medical Center
Kenji SHIMIZU, Hyangri CHANG, Misako KOJIMA, Hirofumi OHASHI
埼玉県立小児医療センター 遺伝科
別刷請求元：清水健司 埼玉県立小児医療センター 遺伝科 〒339-8551 埼玉県さいたま市岩槻区馬込2100
Tel : 048-758-1811 Fax : 048-758-1818

当初より DS 児が多く受診する当センターにおいて、診断告知後の総合的な発達や心理社会的支援などを個別の外来だけで対応するには不十分であった。この問題を改善するために、当院を初診した DS 児を主たる対象に、グループ（集団）対応で、発達支援に関係する関連職種が協力してプログラムを運営する多職種集団外来が発案された。その後準備期間を経て平成元年（1989年）にダウン症候群総合訓練外来（のちに支援外来と改称）、通称 DK 外来がスタートした。開始後3年間の試行期間の後、DS 児の持つ特性や家族の気持ち、要望などを把握しつつ、またスタッフ間での専門性の理解と役割分担も考慮してプログラムが確立された。現在、スタッフは遺伝科医師以外に、看護師、理学療法士、作業療法士、言語聴覚士、臨床心理士、栄養士、歯科衛生士、ケースワーカーで構成されている。現在 DK 外来開設後24年が経過しているが、近年当センターを受診する初診 DS 児が、埼玉県全体での DS 年間出生数とほぼ同程度の100人前後であること、本外来の存在が近隣の小児科医師にも認知されてきているため他院からの紹介理由の1つとして本外来への参加の要望があることなどからも、診断告知後間もない DS 児とその家族において本外来が持つ意義は大きいと思われる。

2. 実際のプログラム

対象は主として診断後間もない乳幼児（原則2歳未満）であり、多くは乳児期早期からの参加となり、約30家族前後のクラスとなる。外来は月1回、1時間を目安に各回のプログラム内容に応じた専門スタッフが担当し、集団指導の形態で行う。はじめに年少クラス（ひよこぐみ）を半年間施行後には、年長クラス（パンダぐみ）へと移行し同様に半年間行い、合計1年のプログラムの最後には修了式を行う。よって半年単位で新たな家族を迎え入れつつ継続している。プログラム開始前には、姿勢運動、食事、健康、心理面などの相談や近況を自由記載してもらったノートを提出していただき、プログラム施行中にスタッフが回答することで個別のコミュニケーションにも役立てている。実際のプログラムは、配布する冊子をもとに成長・発達の時間経過に沿った内容を工夫している（表1）。年少クラスでは、運動発達、哺乳・摂食などを主に取り上げ、第3回目に地域に近い家族同士のスモールグループを作り交流の機会（子育てフリートーキング）

を設けることで、翌月以降家族間の交流が増え、クラスの雰囲気も賑やかになってくることが多い。年長クラスのプログラムでは、口腔内衛生指導や福祉面での情報提供が加わる。最後の修了式では、修了証書を一家族毎に手渡しで行っている。また毎回メインプログラムの前に歌や手遊びを行っており、一緒に声を出し、体を動かすことで緊張をほぐす“icebreaker”としての役割も果たしており、修了式ではくす玉割りなどのイベントも行っている。

Ⅲ. 他の先天異常症候群における集団外来

1. 目的と経緯

当センター遺伝科が担う主な機能は、先天異常症候群の診断並びに自然歴情報に基づいた健康管理と発育支援である。診断については、専門診察による臨床的診断の他、近年の細胞・分子遺伝学的検査技術の進歩に伴い、G分染法、マイクロアレイ染色体検査、遺伝子検査などを目的に応じ施行することで遺伝学的精密診断を行っている。また個別外来では年間約350人の初診患者とともに、さまざまな種類の先天性疾患の患者の診断・健康管理を行っている。一方、DSに比べかなり罹患頻度が低い（数万人に1人）症候群においては、同じ疾患をもつ家族との交流の機会を持つことはさらに難しいことが予想される。また診断告知の際は、初めて聞く診断名に戸惑い、深刻な不安や孤独を抱える場合も多い。よって DS 以外のさまざまな稀少疾患においても、これからの子育ての見通しを持つとともに疾患をもつことを受け止めて前向きに生活していくための心理社会的支援は必要不可欠である。小児専門病院としての当センターでは、このような稀少な症候群であっても複数例フォローしていることも多く、家族同士の交流が可能になる。このような背景のもと、さまざまな症候群を対象とした“情報提供事業”が平成12年度より埼玉県遺伝相談モデル事業の一環として始まった⁶⁾。現在では DK 外来とともに定期集団外来として毎年10回前後（約月1回）の頻度で継続しており、平成24年終了時点の13年間で、計38の先天異常（症候群）を取り上げ、延べ103回の外来を施行してきた（表2）。同じ参加者で月1回1年間継続開催する DK 外来と異なり、本外来では数ある症候群の中でも罹患頻度が低く家族会などの情報が少ない症候群にもできるだけ多く焦点を当てて行うことを目標としているため、1回完結型であるが、テーマを変えつつ

表1 DK外来プログラムとその概要

	ひよこぐみ (前半)	パンダぐみ (後半)
第1回	オリエンテーション・赤ちゃんとの遊び方 * 自己紹介。作業療法士より赤ちゃんとの感覚遊び・スキンシップを促す	運動の発達を促す体操：その3 * 理学療法士より乳児期後半～幼児期前半の粗大運動発達指導
第2回	運動の発達を促す体操：その1 * 理学療法士より、乳児期前半の粗大運動発達指導	ライブなんでもノート * 臨床心理士の進行で関連職種がライブ形式で家族の質問への返答
第3回	子育てフリートーキング * 臨床心理士の進行のもと地域ごとにグループを組んで交流	子どもとの遊び方 * 作業療法士がさまざまな遊び道具を用いた感覚遊びを実践
第4回	運動の発達を促す体操：その2 * 理学療法士より、乳児期中～後半の粗大運動発達指導	健康・栄養・嘔むこと・歯磨き * 栄養/理学療法士より離乳食の進め方・歯科衛生士より口腔ケア指導
第5回	哺乳・食事・排泄 * 理学療法/栄養士より哺乳や摂食の指導・看護師より便秘対策指導	遺伝相談・ケースワーカーから * 住まいの地域における医療福祉サービスの情報提供
第6回	休み * 翌月よりパンダぐみへ移行	修了式 * 修了証書授与、家族の感想、くすだま割り、記念撮影

表2 開催した主な先天異常症候群集団外来 (平成12～24年)

症候群	開催数	症候群	開催数
プラダー・ウィリー症候群	21	ルビンシュタイン・ティビ症候群	2
ウィリアムズ症候群	10	コフィン・サイリス症候群	2
22q11.2欠失症候群	9	2q37欠失症候群	1
カブキ症候群	7	7qモノソミー症候群	1
ソトス症候群	7	9pトリソミー症候群	1
ベックウィズ症候群	5	ヤコブセン症候群	1
コステロ症候群	4	12pトリソミー症候群	1
ヌーナン症候群	3	18q-/リング18症候群	1
4pモノソミー症候群	3	スミス・マゲニス症候群	1
コルネリア・デ・ランゲ症候群	3	アラジール症候群	1
CHARGE 症候群	2	その他 (17疾患)	各1

複数回開催している疾患も多い。これまで医師、看護師、関連職種、保育スタッフを中心に行ってきたが、平成24年度からは新たに専門職である認定遺伝カウンセラーがスタッフとして加わり、患者家族の交流や心理社会的支援において重要な役割を担っている。

2. プログラム施行の実際

まず年度毎にどの疾患を取り上げるのかをスタッフ会議の中で順次決定していく。選定基準としては、個別の遺伝科外来で新たな初診患者が増えた疾患、外来の中で“同じ診断を受けた家族に会いたい”と家族より要望がある疾患、当該疾患において新たな知見が判明した疾患、また過去の開催履歴などを参考に、3～5家族以上の参加が可能な場合は積極的に開催するよ

うにしている。また、患児の年齢、症候群としての表現型の均質性、両家族の希望などを考慮したうえで2家族においても開催した経験があり、他では情報提供や交流の機会がほとんどないと思われる稀少な症候群においても開催を心がけている。

プログラムの主な柱は、“情報提供”と“患者家族交流”である。前半の“情報提供”においては、医師や関連職種が当該症候群における知見や合併症管理、発達面などにおけるテーマを決め、資料やスライドを用い約30～40分間かけて行う（図1）。個別の外来では時間の制約もあり疾患についてのまとまった情報提供が難しいことも多く、これらの補完の役割も担う。後半では家族同士の交流の時間を持つが、認定遺伝カウンセラーが主な進行役となり、参加家族の自己紹介



図1 集団外来風景（カブキ症候群）
スライドを用いて新たな知見の情報提供

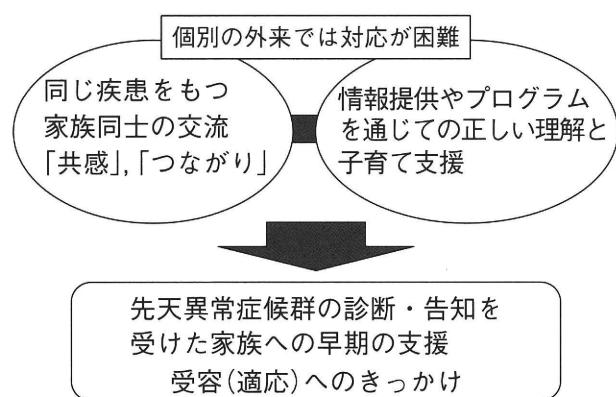


図2 集団外来の役割

から始まり、全員がある程度均等に意見を述べられるよう、医療、食事、運動発達、言語発達、学校教育、きょうだいとの関わりなど、各テーマに沿いながら話題を調整していく。また年長の患児をもつ家族から年少の患児をもつ家族へのアドバイスや、お互いの子育ての経験の中で、医療の枠組みでは伝えることが難しい“生活や子育ての知恵や工夫”を共有する機会もできるだけ持てるように努めていく。その後、自由時間として家族同士がざっくばらんに話し合える機会を作り、最後は記念撮影等を行い合計約2時間ほどでプログラム終了となる。参加後には感想、要望などを記載するアンケートを配布し、今後のプログラムの改善に役立てるようにしている。

IV. 診断告知後の受容過程における集団外来の役割

先天異常症候群の診断告知はその時期に応じて以下の2通りが考えられる。1つはダウン症候群のように、出生後まもなく行われる場合であり、「思いがけず」告知を受ける多くの親（家族）においては、その唐突さ故の驚き、戸惑いに加え、普通の暮らしが奪わ

れるといった恐怖に近い感情を持つとさえいわれる⁷⁾。その後の心理過程としてよく認知されているのは、否認→悲しみと怒り→適応→再起といったDrotarの段階説であり、実際の経過と一致すること多い⁸⁾が、“ゴール”が約束されたこの段階説だけですべてを説明することは難しい。親の内面には障害を肯定する気持ちと否定する気持ちの両方の感情が混在しており、これらがらせん状に交互にあらわれた連続過程として受容へと向かっていく“らせんモデル”も提唱されている⁹⁾。この中で、集団外来が果たす大きな役割としては、患者家族同士の交流そのものが孤独感からの解放とともに「共感」、「安心」へとつながり、同時に情報提供やプログラムを通じて学ぶことにより、疾患の正しい理解や子育てへの促進にもつながることにある。これらの心理社会的支援は、受容過程における否認や悲しみ、怒りの段階期間を短くしたり、らせんモデルにおける否定的な側面を縮めるような役割が期待できる（図2）。もう1つの状況としては、認知度が低い症候群の場合、すでに複数の合併症や発達の遅れに対応しながら子育てを継続している中で、遅れて診断告知を受ける場合である。このようなケースでは、告知の際、時に“ようやく疑問がとけた”と診断がはっきりしたことへのポジティブな感情へとつながることもあり、告知後、集団外来への参加にはより積極的であることを経験する。

しかしながら、同じ症候群でも重症度が強い児をもつ家族の場合、時に集団での関わりは同じ疾患同士での比較という負の側面につながることも起こりうる。また周囲の環境や親の精神面などを背景に、受容や養育が非常に困難なケースにおいては、専門職種による精神・心理面への個別の介入がより重要となる。遺伝科外来における診断告知の際、家族の反応や背景を考慮し、集団外来への参加が強制にならないような配慮も必要である。

V. 終わりに

近年の分子遺伝学的診断技術の急速な進歩により、原因不明であった遺伝性疾患の原因が次々と解明されてきており¹⁰⁾、またiPS細胞を利用した難治性疾患の病態や創薬の研究も始まり、先天異常症候群においても根本的な健康管理や治療へとつながる基礎的な知見が増えてきた¹¹⁾。これらの遺伝医学の進歩の中で集団外来が果たす役割としては、新たな基礎的知見を家族

へわかり易く還元し情報提供していくことはもちろんだが、一方で集団外来を通じて得られる患者の情報を新たな臨床研究へのヒントととらえ、基礎的な知見と結びつけていく医療者の姿勢も大切と考える。このような関係者間のコミュニケーションの促進は、ひいては医療や社会における遺伝性疾患への理解の促進へもつながると考えられる⁶⁾。臨床遺伝医療の中での大きな位置づけとして今後も集団外来を創意、工夫しながら継続していきたいと考えている。

文 献

- 1) Barid PA, Anderson TW, Newcombe HB, et al. Genetic disorders in children and young adults : a population study. *Am J Hum Genet* 1988 ; 42 (5) : 677-693.
- 2) 厚生労働統計協会 編. 6. 乳児死亡. 国民衛生の動向 2012 ; 59 (9) : 67-70.
- 3) Pagon RA. FOREWARD TO THE SECOND EDITION. *Management of genetic syndromes*, 3rd ed. John Wiley & Sons, New Jersey 2010 ; pp. xiii-xiv.
- 4) 大橋博文, 清水健司, 小島美佐子. 遺伝相談事業・ダウン症候群総合支援 (DK) 外来. 埼玉小医セ誌 2008 ; 24 : 223-227.
- 5) Crissman BG, Worley G, Roizen N, et al. Current perspectives on Down syndrome-selected medical and social issues. *Am J Med Genet C Semin Med Genet* 2006 ; 142C : 127-130.
- 6) 大橋博文, 小崎里華, 中野玲子, 他. 埼玉県遺伝相談モデル事業の報告. 埼玉小医セ誌 2003 ; 20 : 65-71.
- 7) 玉井真理子. 遺伝医療とこころのケア—臨床心理士として—. 日本放送出版協会, 2006.
- 8) Drotar D, Baskiewicz A, Irvin N, et al. The adaptation of parents to the birth of an infant with a congenital malformation : a hypothetical model. *Pediatrics* 1975 ; 56 (5) : 710-717.
- 9) 中田洋二郎. 親の障害の認識と受容に関する考察—受容の段階説と慢性的悲哀. 早稲田心理学年報 1995 ; 27 : 83-92.
- 10) Rabbani B, Mahdiah N, Hosomichi K, et al. Next-Generation sequencing : impact of exome sequencing in characterizing Mendelian disorders. *J Hum Genet* 2012 ; 57 (10) : 621-632.
- 11) Ferreira LM, Mostajo-Radji MA, et al. How induced pluripotent stem cells are redefining personalized medicine. *Gene* 2013 ; 520 (1) : 1-6.