

## ねこ喃き症候群 (cri du chat syndrome) 患児のトータルケア

(分担研究：先天異常疾患の自然歴およびトータルケアに関する研究)

分担研究者：黒木良和

研究協力者：長谷川知子

昨年度の報告と本年度の追加調査をふまえて、ねこ喃き症候群患児のトータルケアについて述べる。そのポイントとしては、合併症の早期発見と適時の治療は当然のこと、出生時から診断告知時を通じて一生涯、本人と家族を心理的にケアしサポートする体制をチーム医療として成立させていく必要がある。それによって患児は発達障害があっても本来の能力を過小評価されることなく十分に発揮でき、一般社会の中で良好なQOLを保つことが可能となろう。なお、本症候群の和名の表記はまだ一貫しておらず、国際名の cri du chat syndrome の直訳と染色体異常に由来する5p- (マイナス) の2系統の名称があるが、“5p-”には症状の異なる5番染色体短腕の腕内欠失も含まれてしまうことや、先天異常症候群において動物名は不快感を抱かせるので使用しないという命名上の原則を考慮に入れ、ここでは、動物的印象を薄めた平仮名の“ねこ”(可愛い仔ねこで成猫ではない意味も含め)と啼泣の喃を用いた名称で統一した。

ねこ喃き症候群、5p-症候群、トータルケア、身体的ケア、心理的ケア、チーム医療

ねこ喃き症候群は5番染色体短腕末端の欠失であり、新生児・乳児期に、仔ねこの喃声様の、か細く高い声を特徴とする先天異常である。

本年度は班員の医療機関より30名(男9名、女21名)の患者(0歳~21歳)の調査を行い、その結果より、患児への身体的ケアおよび患児と家族への心理的ケアをトータルケアのポイントとして下記のようにまとめた。

### 1. 新生児・乳児期

#### 1) 身体的ケア

高頻度の合併症(哺乳困難・反復嘔吐・便秘等)の治療、感染の積極的治療、

反復熱発あれば鑑別診断と治療

低頻度でも重篤な合併症(脊柱側弯、腎疾患等)の診断と治療

口唇裂、口蓋裂、心疾患等があれば適切な時期をみて手術施行

経過観察、フォローアップ

療育、リハビリ：PT, OT, ST, 摂食指導

#### 2) 心理的ケア

両親に対し染色体異常と症状に関する適切で詳しい説明。(欠失の大きさと症状は一致するとは限らないことにも注意)

欠失小さい軽症児を放置しないよう注意

転座型で遺伝性の場合には両親の染色体検査

施行し説明(転座保因者に責任がないこと、遺伝についての正しい理解を得るよう)に説明)

専門医(臨床遺伝医で細胞遺伝士)紹介  
家族の不安・焦り・絶望感に心のケア  
育児指導。療育の場を紹介。家族会紹介  
出生前検査希望であれば情報提供と専門医紹介、検査前後の不安に対し心のケア  
(この問題は各時期に遭遇する可能性)

### 幼児期

#### 1) 身体的ケア

合併症の発見と治療(乳幼児期に準ずる)  
発達障害への療育・リハビリ(OT, ST等)  
集団保育の場(通園施設、保育園、または幼稚園)との密な連絡体制

#### 2) 心理的ケア

発達の評価と全体像との関連を観察  
家族の不安・焦り・諦めに心のケア  
育児相談、療育・遊びの場紹介。家族会紹介  
発達と育児環境の問題あれば解決へ

### 学童期

#### 1) 身体的ケア

合併症(特に側弯症)の発見・治療  
リハビリ(特にPT, ST)  
学校との密な連絡体制

## 2) 心理的ケア

重度遅滞児で親の焦りに対する心のケア

環境的・続発的障害へのケア

(特に情緒・行動異常と家庭・学校の対応

との関連、生活体験拡大・余暇活用の勧奨)

家族会などの紹介

## 成人期

### 1) 身体的ケア

合併症の発見・治療、成人病検査・治療

リハビリ (PT, ST)

### 2) 心理的ケア

本人・家族の心理的問題に関するケア

就業・社会生活におけるストレスへのケア

生活体験拡大・余暇利用の勧奨、家族会紹介

上記の合併症のケアのうち脊柱側弯は年長児の7.5%にみられ要注意であるとわかったが、これは今までの関連書には殆ど記載がみられていないことである。しかし、本調査の中でも、装具や理学療法によって14歳から進行が停止した成人例がみられることから、積極的な治療と運動の遂行が必要と考えられるので勧奨したい。

染色体異常は遺伝子が複合的に異常をきたしていることから遺伝子異常の一種であり、それによって症状が発現されている。しかし遺伝子だけが個体を作り上げるわけではなく、環境との相互関係が大きく影響している。さらに、個体では異常遺伝子以外の遺伝子は殆ど正常であり、医療をはじめ各専門家並びに親は、正常の遺伝子を良い状態で発現できるような環境を作らなければ、子どもの人格形成が障害を受けることにもなりかねない。

今回の調査対象には欠失部が最大(5p13→pter)の群(全例の43%)から最小(5p15→pter)の群(26%)までがあり、欠失最大群では総じて精神運動発達の遅れが重度であったが、欠失最小群においては正常～軽度遅滞の例と重度遅滞の例とに分かれた。その理由として転座の確診がなされていない可能性もあろうが、染色体異常に対する偏見によって本来の能力が認められず潰されたことも考えられる。それは我々の経験より、家族が児の能力を過小評価したために社会性が未発達に留まったり、情緒や行動の問題を生じ退行現象もみられた例が存在したことから十分推測できる。

その症例は5p15→pter部の小さい欠失をもつ女兒2例(7歳と12歳)であったが、幸運にも医師のみならず多くの関係者すなわち、保健婦、心理相談員、児童福祉相談

員、おもちゃ図書館ボランティア、教師、ダウン症児の親たちなどが直接かかわり支援をしてくれたため、最悪の事態は免れた。

対比的に、家族が児を理解し受容し生活を楽しみながら社会性を身につけられるように育てている欠失中等度(5p14.2→pter)の12歳女兒で、DQ=30以下、言語表出も数少ない片言でありながら、自発的で適切な行動と全身を使った上手なコミュニケーションと豊かで安定した情緒によって良好な対人関係を形成し人生を楽しんでいる例がある。

人類は遺伝子が複雑に発達し、脳が高度に発達したため高度な文化・文明が作られ人々は生活を謳歌できるようになったが、その負の部分として多種多様な遺伝子異常(染色体異常を含む)および脳障害が生じたことは当然といえよう。経済効率の視点だけから言えば、このような脳障害をもつ人は排除されることになるだろう、それは目先の利害にとらわれた思想であって、排除がえって荒んだ世の中(社会的な視野での認知の歪み)を作るという負の面の拡大になる可能性のほうが大きい。もっとも経済効率の指標であるcost-benefitの算定でさえ、算入すべきQOLの係数値が疾患認識の前提によって大きく左右されるのである。

この社会的歪みを防止する観点からも、障害をもった患者本人への身体的・心理的ケアと並行して、患者(児)を支える家族(両親・同胞・祖父母・その他の親戚)への心理ケアと総合的なサポートを重要視すべきであろう。心理ケアとサポートは本来人間の多面性に介入するものであるため、これを行うための専門職は医師であっても単独で関わることは効果が弱いだけでなく、時に逆効果にもなりうる。トータルケア・サポートに関係する専門職は、産科・小児科・遺伝科などの医師、コ・メディカルまたはパラ・メディカルとしての理学療法士、作業療法(発達療法)士、言語治療士、心理カウンセラー、専門看護婦、保母(父)、保健婦、教師、遺伝カウンセラーなどによるチーム医療であり、その共同作業は「野球チーム」医療よりも「サッカー」チーム医療のパターンのほうが適しているといわれる。

しかし、上記の専門職はいずれも現在理解され恵まれた職業環境にいるとは言い難い。むしろ経済効率の下に圧迫を受けていたり、まだ作られてさえいない職種であるが、家庭の崩壊を防ぎ日本の将来を考えるのであれば、現在の経済効率面だけからの思いつきではなく、これらの職種の役割を重要な文化として理解し充実することを強く要望したい。



## 検索用テキスト OCR(光学的文字認識)ソフト使用

論文の一部ですが、認識率の関係で誤字が含まれる場合があります



昨年度の報告と本年度の追加調査をふまえて、ねこ啼き症候群患児のトータルケアについて述べる。そのポイントとしては、合併症の早期発見と適時の治療は当然のこと、出生時から診断告知時を通じて一生涯、本人と家族を心理的にケアしサポートする体制をチーム医療として成立させていく必要がある。それによって患児は発達障害があっても本来の能力を過小評価されることなく十分に発揮でき、一般社会の中で良好な QOL を保つことが可能となろう。

なお、本症候群の和名の表記はまだ一貫しておらず、国際名の cri du chat syndrome の直訳と染色体異常に由来する 5p-(マイナス)の 2 系統の名称があるが、“5p-”には症状の異なる 5 番染色体短腕の腕内欠失も含まれてしまうことや、先天異常症候群において動物名は不快感を抱かせるので使用しないという命名上の原則を考慮に入れ、ここでは、動物的印象を薄めた平仮名の“ねこ”(可愛い仔ねこで成猫ではない意味も含め)と啼泣の啼を用いた名称で統一した。