

小児科医の立場から



日本産婦人科医会
記者懇談会

2021年3月10日

埼玉県立小児医療センター遺伝科 大橋博文

小児科医の立場から

- 子供の健康（命）を守る使命
- 成長する子供の姿と家族の様子を知り・それを伝える役割

2000年

DK外来卒業生へのアンケート

出生前診断について
～ダウン症児・家族を取り巻く
社会の現状をふまえて～

68通の回答

埼玉県立小児医療センターDK外来
(編集：遺伝科古庄知己)

問19：実際に出生前検査を受け
ましたか？

羊水検査 17

十分な説明があった 1

カウンセリングがあった 2

問26：外的圧力による人工
妊娠中絶はありえますか？

Y 59, N 5

父の親類から「中絶をほのめか
されたり」、「こんな子を産ん
で」といわれた

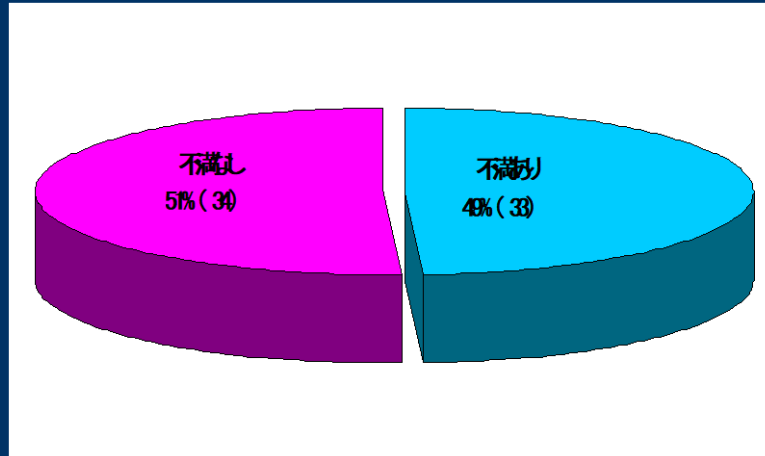
問29：公的な支援は十分？

Y 9, N 48

問30：障害児教育は十分？

Y 6, N 45

病院の対応について



第5回 日本ダウン症フォーラム in 埼玉 2000年

- ・ 残念ながらダウン症です，そして短命ですと言われたことを今も忘れない
- ・ 『赤ちゃんかわいそうだったけどあまり気をおとさず頑張って』って言われても全くはげみにならなかった」

- ・ 小児医療センター，親の会についても，こちらから言わないと教えてくれなかった
- ・ 近くの救急病院にかぜでかかったとき，こういう子は専門の病院に行ってほしいと看護婦と医者が話していた

わが子がダウン症と告げられた時のリアルな心境、関係者に求められる対応。デリケートな問題だからこそ、あえて伝えていきたい。まずは「知ってもらうこと」から始めたい！そんな想いで集まった仲間たちの手記です。



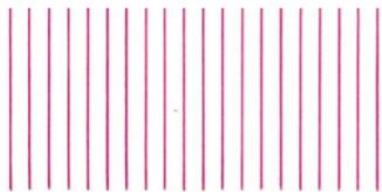
わが子がダウン症と告知された87人の「声」

やってみようプロジェクト“87 true voices”

この動画は、ブログ「母親！我が家の次男はダウン症」の「やってみようプロジェクト」からスタートしました。

ご家族への説明

- 染色体について
- ダウン症候群について
 - 合併症と健康管理
- 発達支援（療育）
- 社会資源について
 - 家族会
- 関連資料
 - 赤ちゃん体操、すこやかノート
- ダウン症候群総合支援外来



出生前診断

出産ジャーナリストが見つめた現状と未来

河合 蘭
Kawai Ran



欲しいのはもっと身近な生活情報であり、有名なアーティストにならなくていいし、大学に進学して欲しいとも思っていない。それより、夫婦のライフプランはどの程度変更を迫られるのか、障害のある子どもの育児は通常よりどれくらいお金がかかるのか、福祉サービスにはどんなものがあるのか、、、
現実的で具体的な見通し。しかし、具体的な情報はとても入りにくい。

中絶の理由(オランダ)

- 92% 将来自立できないから
- 90% 障害が重すぎる
- 83% 本人自身への負担が重すぎる
- 82% 親亡きあとの心配
- 78% 障害がもたらす結果の不確実性の大きさ
- 73% 同胞への負担の大きさ

Korenromp et al., 2007, Am J Obstet Gynecol

ダウン症候群の診断を受けて不安だったこと

	人数	%	最も的人数
知的発達	27	93.1	8
就学就労	26	89.7	4
身体合併症	24	82.8	4
漠然とした不安	19	65.5	3
かかわり方	13	44.8	1
兄弟	13	44.8	1
経済的なこと	13	44.8	0
その他	5	17.2	3

2017 DK参加中者アンケート：回答数 29; 年齢 平均10.2か月±4.4か月

欲しかった情報

	人数	%	最の人数
発達	25	86.2	2
育児	25	86.2	4
療育	24	82.8	5
他の家族	22	75.9	5
親の亡き後	21	72.4	1
成人期	17	58.6	1
<u>合併症</u>	11	<u>37.9</u>	0
その他	3	10.3	0

2017 DK参加中者アンケート：回答数 29; 年齢 平均10.2か月±4.4か月

保護者:米国2044人(29%回答率)

- 99% ダウン症の子供を愛している
- 97% ダウン症の子供を誇りに思う
- 79% その子がいて人生がより良いものになっていると思う
- 5% ダウン症の子供がいて大変な思いがある
- 4% ダウン症のある子供をもったことを後悔している

Skotko et al., 2011, AJMG

同胞: 米国822人 (19%回答率)

- 97% (9-11) ダウン症の同胞を愛している
- 94% (12<) ダウン症の同胞を誇りに思う
- 88% (12<) その同胞がいて人生がより良いものになっていると思う
- 7% (12<) ダウン症のある同胞がいて大変な思いがある
- 4% (12<) ダウン症の同胞を交換したい

Skotko et al., 2011, AJMG

本人: 米国284人 (17%回答率)

- 99% 幸せ
- 99% 家族を愛している
- 97% 自分自身を好きである
- 86% 友達を作ることは難しくない
- 4% 生きることに悲しみがある

Skotko et al., 2011, AJMG

日本ダウン症協会

Japan Down Syndrome Society
公益財団法人
JDS 日本ダウン症協会

▶サイトマップ ▶アクセス 日本語 | English

ご相談

お問い合わせ

入会のお申し込み

HOME

JDSについて

ダウン症のあるお子さんを
授かったご家族へ

JDSの取り組み

活動紹介

特別会員のお誘い 寄付のお願い

もっともっと知ってほしい
ダウン症がある人たちのことを

私たちは、ダウン症がある人たちとその家族の生活の質向上を
目指して活動しています。

☆ダウン症の正式名は「ダウン症候群」で、最初の報告者である
イギリス人のジョン・ラングドン・ダウン医師の名前により
命名されました。【詳しくはこちら】

JDSの取り組み

- 相談事業
- 情報提供事業
- 普及啓発事業
- 調査研究事業
- その他の事業

JDS ヘッドライン ▶ 2018年「世界ダウン症会議」開催地はイギリスのグラスゴーに決定！（2015年はインドのチェンナイ）

1 / 5

知的障がい・発達障がいやダウン症、てんかんのある方の
ために生まれた総合保険です。

ぜんちの
あんしん保険

平成25年料率改定

少額短期健康総合保険（無告知型）2012年創設

保険のお申込み
資料請求

具体的に保険の加入を検討したい
という方はまずはこちらから

説明会のご依頼

全国で説明会を開催しています
詳しくはこちらから

ぜんちの
あんしん保険とは？

知的障がい・発達障がいやダウン症、てんかんのある方に
「安心の4大保障」を備えた総合保険です。

一般的な医療保険・損害保険・生命保険の3種類の保障内容に加えて、

医療保険

病気やケガで入院したときに

詳しくはこちら ▶▶

個人賠償責任補償

他人にケガをさせたり
他人の物を壊したときに

詳しくはこちら ▶▶

死亡保障

ご本人の方が一のときに

詳しくはこちら ▶▶

さらに

権利擁護費用補償

トラブルに巻き込まれたときの
弁護士費用を補償


詳しくはこちら ▶▶

+


個人賠償

- 背後からの急な呼びかけに驚き、誤って知人女性を突き飛ばしケガを負わせた
 個人賠償責任保険金 2,564,880円
- 自転車で歩行者と衝突しケガを負わせた
 個人賠償責任保険金 1,503,509円
- 騙されて携帯電話を購入、契約させられた
 法律相談費用・弁護士委任費用 334,800円
- 20年近く勤めていた職場で叩かれるなどのパワハラがあり退職に追い込まれた
 弁護士委任費用 167,400円


虐待
(身体的暴行、性的虐待、放棄・放置、心理的虐待、経済的虐待)



雇用現場での差別
(雇用現場での差別、合理的配慮の不提供)



逮捕・勾留
(警察に身体拘束されたとき)



消費者被害
(詐欺または不当な適法により商品を買わされてしまったときなど)

もらい事故
(他人から受けた事故によるケガや病気)

財物損壊
(所有物を壊されたときなど)

保険料	[月払の場合]	1,600円 <small>(初回保険料のみ 3,100円 ≫)</small>	~	4,000円	4,000円 <small>(初回保険料のみ 5,500円 ≫)</small>
	[年払の場合]	18,500円 [※]		43,500円 [※]	



埼玉県ダウン症親の会連絡会

平成20年6月4日



出生前診断を受ける動機の 三大神話

玉井真理子 氏

- 障害児を育てるのにお金がかかる
- 障害児は親亡きあと一人では生きていけない
- 障害児がいることで兄弟姉妹がいじめられる

出生前診断をあつかう今の医療現場に必要なのは「心のケア」そのものよりも、適切な情報提供の機会だと思います

出生前診断受ける受けない誰が決めるの？(生活書院 2017)

親心の記録®
支援者の方々へ

S 一般社団法人 日本相続知財センターグループ
監修/渡部伸 「親なきあと」相談室主宰・行政書士

「親心の記録 支援者の方々へ」の使い方

この「親心の記録」は、障害のある子をもつ親たちが、「親なきあと」子どもを支援してくれる方々に子どものことを知ってもらい、子どもが安心して人生を全うできるようにと作成したものです。

副題にもあるように、このノートでは支援者の方々が活用しやすいものになるように構成されています。最初のページでは本人の基本情報と、突発的なトラブルが起きたときに相談できる人の連絡先を入れました。次にはリスクの高い医療情報といったように、優先的に必要となる情報から順番に置いています。

また、記入する親の立場も考えて、過去の資料がある場合はそのコピーを貼り付けられるようなページも作りました。ノート作成のためにわざわざ資料を見ながら書き込まなくてもいいようにしてあります。

全部記入しようと思わなくても結構です。まずは書けるところから書いてみてください。できれば、6ページまでは書いていただくと、突然親が亡くなり子どもが一人残されるといった緊急の場合でも、支援する方はこのノートで最低限の対応はしてくださるはずです。

このノートを書いておくことにより、親自身の安心感にもつながり、子どものために何をしてあげようかと、さらに前向きなことも考えられるようになると思います。

目次

本人のこと、本人をよく知っている方々	P2
パニックやてんかんなどリスクの高い医療情報	P3~4
医療機関/利用施設	P5~6
1週間の生活スタイル	P7~8
日常生活の様子	P9~10
本人の好きなこと	P11~12
コミュニケーションや社会性	P13~14
移動や外出時について	P15~16
親として支援する方に伝えたいこと	P17~18
子どもの健康、その後の対応について	P19~20
支援マップ	P21~22
コピー貼り付けページ	P23~24
ご協力いただいた方々	P25~28
あとがき	P29~30

- 1 -

障害のある子の「親なきあと」
渡部伸

「親あるあいだ」の準備

主婦の友社

障害のある子が将来にわたって受けられるサービスのすべて

準備して安心

保育・教育

就労

福祉

年金

わが子に障害があったらどうする？

自由国民社

母体血清マーカーテスト(1994年)

- 胎児がダウン症候群の確率を推定
 - 確率が低い→でも、ダウン症児の出生
 - 確率が高い→でも、殆どの児は健常
- 妊婦を不安と混乱へ
- 先天異常のマススクリーニング？
- 障害者差別の心配
- 生命が商売のターゲット？

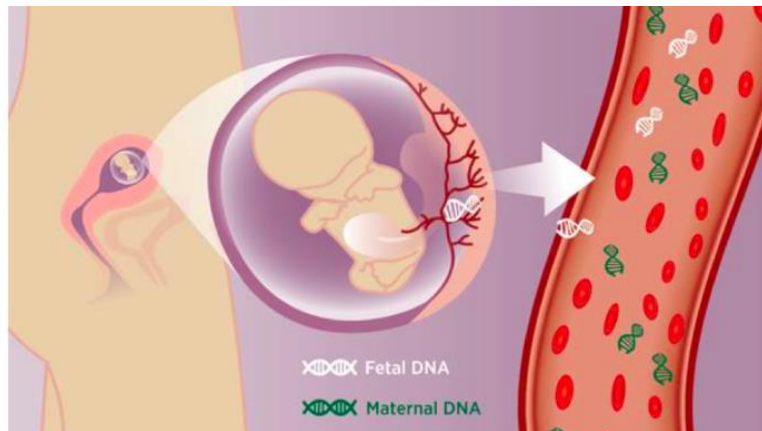
検査を積極的に知らせなくてもよい

～母体血清マーカーテスト～

私は、この時の膨大な議事録を何度も読み返しましたが、ほとんどが障害者と医師の立場を案じるもので、**妊婦さんの立場に関する発言は数えるほどしかありませんでした。**欧米のように、忙しい医師に代わって説明する専門家を増やし、障害を持つ人の教育や福祉を手厚くする道も見えていたと思うのですが、そのような方向に向かうことはなかったのです。

河合 蘭 氏

NIPT (無侵襲的出生前遺伝学的検査)



胎児DNA 10~20%

<http://www.fetalmedicine.com/harmony-test>

無秩序な検査の暴走の危険

- 羊水検査は侵襲的検査（流産率1/300）であるためハイリスク群のみを対象にして一定の歯止めがかかっていたが、本検査は無侵襲であるため、全ての妊婦が対象となりうる
- 採血のみなので、産科医の関与が必須ではない
- 国内で禁止しても、検体を海外に送れば実施可能
- 対象疾患が拡大？

NIPTコンソーシアムの活動

- 適切に遺伝カウンセリングできる施設で臨床研究として検査を開始し、適切な検査・遺伝カウンセリング体制を模索

お母さん、ボクは生まれてこなかった方がよかったの？

「ダウン症」のあるみなさんへ

JDS 財団法人 日本ダウン症協会より



新しい検査のニュースを見ましたか？

このごろ、テレビや新聞で、「ダウン症」という言葉がたくさん使われていますね。

アナウンサーの人が「ダウン症」と言うのをよく聞くとおもいます。

今、日本で、お母さんのおなかの中にいる赤ちゃんが「ダウン症」かどうか調べるための新しい検査が始まろうとしています。

テレビや新聞では、「ダウン症」といっしょに、「中絶」という言葉も出てくることが多いですね。「中絶」というのは、赤ちゃんが生まれてこないようにすることです。

ダウン症でいいんだよ！

こうしたニュースなどを見たり聞いたりすると、「ダウン症」は生まれてくると困ると言っているように思えます。それで、「ほくは（わたしは）生まれてこないほうがよかったの？」とわたしたちに聞いた人もいます。

妊娠葛藤相談所（ドイツ）

- 中絶の3日前までに妊娠葛藤相談所で相談を受ける。
- それでも中絶の意思が変わらない場合は、相談所が発行する証明書が発行される。
- 中絶手術担当医師は相談担当者にはなれない。
- 出産後や中絶後にも相談できる。

母子保健 No. 258 平成30年(母子保健推進会議)

情報提供し本人の自己決定を支える

- 生まれなていない命の保護
- 子供を産むように励ます
- 生まれる子どもとの生活イメージを与える
- 女性が責任を持って自分の良心に合う決定をすることを援助する
- 子どもも命の権利を持っていることを認識させる
- 中絶は例外、妊娠を継続することが女性に要求できる犠牲を超える時だけ
- 対立で複雑になった状況を脱する方法を示す

母子保健 No. 258 平成30年(母子保健推進会議)

-1才の命に向き合うお手伝い「胎児ホットライン」 設立へ

社会にいいこと 子ども・教育 web・アプリ 人情 障害者

成立!! おなかの子に病気があったとき
寄り添うサポートを



5月15日23時まで応援お願いします



林伸彦 (NPO法人 親子の未来を支える会)

支援総額	4,032,000円
目標金額	2,100,000円
支援者数	340人
残り日数	終了しました

購入型 All or Nothing

プロジェクトが成立しました!
このプロジェクトは
2019年5月15日(水)23:00 に成立しました。

「胎児ホットライン」の機能は、主に4つを予定しています。

- 【済】①他の家族と出会うピアサポートサービス「ゆりかご」
- 【今回】②胎児診断を受けた方やサポートする方にむけたブックレット作成
- ③電話・LINE相談窓口の開設
- ④医療者向け講習会の開設

DK 外来プログラム

ひよこぐみ

- 1 オリエンテーション
赤ちゃんとの遊び方
- 2 運動の発達を促す体操:その1
- 3 子育てフリートーキング
- 4 運動の発達を促す体操:その2
- 5 哺乳・食事・排泄



DK 外来プログラム

パンダぐみ

- 1 運動の発達を促す運動:その3
- 2 ライフなんでもノート
- 3 子どもとの遊び方
- 4 健康・栄養・嘔むこと・歯磨き
- 5 ケースワーカーからのお知らせ
- 6 修了式



ダウン症候群総合支援外来



健康 運動 福祉 食事 遊び 子育て

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

DK外来参加者アンケート

- ・ ダウン症の子がたくさんいて、その親もたくさんいて、自分だけじゃないと思い、悲しさが薄れました
- ・ 同じ境遇の友人がでいて、心配事、悩みを打ち明ける場もできた
- ・ いろいろなことがわかり、いろいろな子供たちをみていつのまにか不安がなくなりました
- ・ お母さんたちと親しくなり、一緒に我が子の成長に一喜一憂するうちに普通の子育てをしている自分に気づいた

先天異常症候群集団外来

- 埼玉県遺伝相談事業：平成12年～
- 月2回
- 個別診察(午前)→ 集団外来(午後)
- スタッフ：医師、看護師、認定遺伝カウンセラー、院内外講師
- ボランティア(保育)：

先天異常症候群集団外来(2000年～)

定例的開催の集団外来

ブラダーウィリー症候群
 ウィリアムス症候群
 22q11.2欠失症候群
 カブキ症候群
 ソトス症候群
 ベックウィズウィーデマン症候群
 コステロ症候群
 ヌーナン症候群
 4pモノソミー症候群
 コルネリアデランゲ症候群
 ラッセルシルバー症候群
 CHARGE症候群
 ルビンシュタインタイピ症候群
 コフィン・サイリス症候群

二分脊椎

2q37欠失症候群
 7qモノソミー症候群
 9pトリソミー症候群
 ヤコブセン症候群
 12pトリソミー症候群
 18qモノソミー/リング18症候群
 スミスマゲニス症候群
 アラジール症候群
 ゴールデンハー症候群
 難聴
 トリチャーコリンズ症候群
 片側肥大
 神経線維腫症 I 型
 モザイク型ダウン症候群
 5pモノソミー症候群
 頭蓋骨早期癒合症
 軟骨形成不全症
 マルフアン症候群

集団外来を開催した疾患

無虹彩・WAGR症候群
 染色体異常症

2018年度 先天異常症候群集団外来 **13疾患 152家族 (175名)**

疾患	家族	県外	参加者	最年少	最年長	研修会テーマ
カブキ	20	14	50	1	21	福祉制度と社会資源
ウィリアムズ	19	7	34	1	13	ウィリアムズ症候群の心血管疾患について
ヌーナン	17	3	40	3	23	低身長と成長ホルモン治療について
プラダー・ウィリー	13	6	37	0	18	味覚体験 ～ 変化するうま味を感じてみよう～
ソトス	13	6	30	1	15	作業療法の視点からみたソトス症候群の発達
22q11.2欠失	12	0	22	0	27	22 Heart Clubの活動について
9p重複/9トリソミー モザイク	12	4	39	1	18	疾患概要と健康管理
ラッセル・シルバー	10	5	34	3	20	疾患概要と健康管理
ルビンシュタイン・ テイビ	10	3	27	0	16	疾患概要と健康管理
アンジェルマン	10	1	22	1	13	疾患概要と健康管理
スミス・マグニス	8	4	19	2	20	疾患概要と健康管理
ピットホブキンス	6	4	17	2	9	疾患概要と健康管理
コフィン・ローリー	2	1	6	4	14	疾患概要と健康管理

遺伝性疾患に関する本人への情報 開示（告知）のあり方について

埼玉県立小児医療センター
遺伝科

実態調査(アンケート)

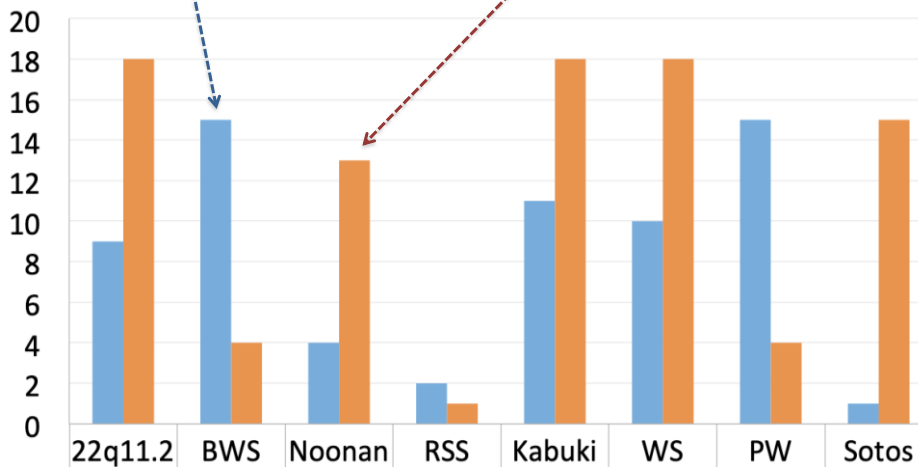
先天異常症候群集団外来で開催実績のある疾患から下記8疾患を選定

…合計387家族

- 22q11.2欠失
- Beckwith-Wiedemann
- Noonan
- Russell-Silver
- 歌舞伎
- Williams
- Prader-Willi
- Sotos

患児への情報開示

■ 伝えた : 67 (42%) ■ いない : 91 (58%)



親の願い

- ・ わかりやすく正確に、そして前向きに捉えられるよう伝えたい
- ・ 本人・きょうだいの不安を払拭したい
- ・ 伝えた後には気持ちに寄り添いいつでも支えになりたい
- ・ 疾患・体質の有無にかかわらず本人・きょうだいに楽しく幸せな人生を歩んで欲しい

しおりの作成

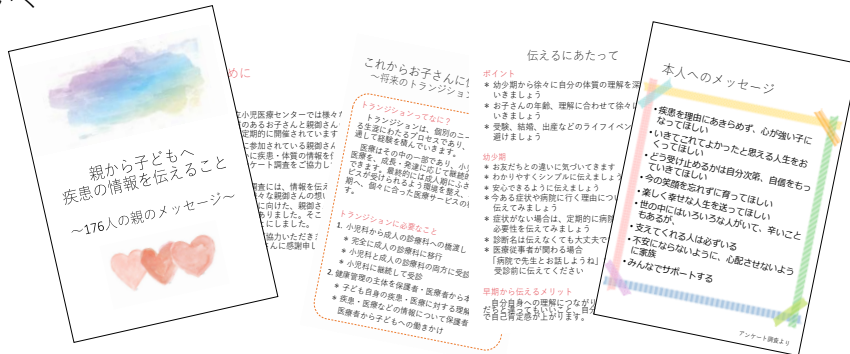
開示時期, 伝え方, 内容, 伝えた後の対応など; 研究を踏まえて

伝えた場合

- ・ 開示時期は学童期前が多い
- ・ 早い時期から理解のできる内容を成長に合わせて徐々に伝えていく

これから伝える場合

- ・ 開示時期は未定がほとんど
- ・ 理解できるようになったら、聞かれたら伝えていく



第3回モザイク型ダウン症候群集団外来

- 開催日：2019年11月29日（金）
- 参加者家族：21家族 計48名
（県内：14家族31名、県外：7家族17名）

25家族に案内送付→21家族参加（84%）

- お子さんの年齢：0～5歳 9名、6～12歳 8名、
13歳以上 4名（0歳～25歳）
- 内容：【第1部】研修会
「先天異常とモザイク型ダウン症候群」
広島大学 原爆放射線医科学研究所
ゲノム障害医学研究センター 松浦伸也先生
【第2部】家族交流会



わが子の健康を素朴に願う気持ち

「誰でも健康な子を望んでいるのだから、誰でもホンネでは出生前診断を受けたがっている」？

多くの人が健康な子どもがほしいと思っているからといって、多くの人が中絶してまで健康でない子を排除しようとは思っていない

「健康な子が欲しい」のではなく「生まれてくる子が健康であって欲しい」のではないのか？

坂井律子氏（出生前診断受ける受けない誰が決めるの？, 生活書院 2017）

うちの息子には出来ないことがたくさんあります。しかし、それをいくらか積み重ねても、、、

「生まれてこなかった方がよかった」ほどの不幸にはなりません。

田中総一郎先生(東北大学小児科)のご講演から
(第5回遺伝カウンセリングアドバンスセミナー)

診断や評価は人の一部分についてのこと、たとえば障害を持って生まれてきても祝福できる社会と医療者でありたい

人は診断や評価の対象ではなく
人は愛される存在である

「知ってもらいたい」と思っていること

私は今、幸せに暮らしています。

ダウン症のある生活をもっと知ってもらいたい。告知を受けた人は何も知らないまま中絶を選ばないで欲しい。医療関係者はむやみに中絶を勧めないで欲しい。



岩元綾さん

“生まれてこないほうがいい命なんてない”

- 生まれてこないほうがいい命なんてないんですよね。赤ちゃんはお母さんのお腹の中で蹴ったり、たたいたしりながら、命があることを知らせてくれます。その命を大切にしてほしいと思うんです。
- その命を生まれる前からなくすよりも、ダウン症や障害のある人、すべての人が生きやすい社会をつくるのがさきではないかと思います。

(かもがわ出版2014)

求められること

- 遺伝医療・遺伝カウンセリングの充実
 - 適切で十分な情報の提供
 - 意思決定への支援（寄り添い）
- 生まれてきた子どもが幸せに生きられる社会にしていく努力



Frambu, Norway

- In-house family courses
- Outreach activities users local community
- Research projects
- Information services
- Summer camps

FRAMBU

Frambu 稀少疾患センター

- ノルウェイにある16の稀少疾患センターであり、唯一宿泊施設をもつ最大の施設
- 対象稀少疾患：数百
- 支援
 - 疾患情報の提供（面談、電話、e-mail、テレビ会議等）
 - 家族同士の交流
 - 地域医療・福祉のスタッフとの連携推進
 - “コース”の実施（宿泊コース、夏季キャンプ等）

このような社会に

- ・ 産み育てたいと思うときに、それがしっかりと支援される社会
- ・ 今、生きている人が、生きやすい社会

Japan Congress of Down Syndrome 2021



つながる

専門家と当事者が「つながる」。
 当事者と社会が「つながる」。
 当事者同士が「つながる」。


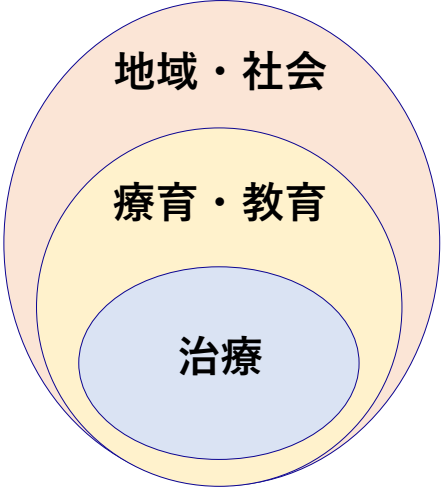
いかわあまこ「リンゴの木」©2012 ikawa AKIKO

第3回 日本ダウン症会議
第3回 日本ダウン症学会学術集会
第44回 日本小児遺伝学会学術集会

2021年11月12日(金)～11月14日(日)

※初日は小児遺伝医師対象、2日目以降は合同プログラム

第3回日本ダウン症会議、第3回日本ダウン症学会学術集会 第44回日本小児遺伝学会学術集会
大橋博文 (埼玉県立小児医療センター遺伝科・部長) **山本俊至** (東京女子医科大学大学院学研研究科・教授)

地域・社会

療育・教育

治療