

『1番染色体長腕部分トリソミー症候群に関する要望書』

私の3歳になる息子は、1番染色体長腕部分トリソミーという染色体異常を持って生まれました。この病気は世界的にも症例が極めて少なく、過去30年の医学情報においても十数例しか報告例がないものとされています。生後間もなく亡くなるケースも少なくない、『予後不明』の病気と診断されました。

今、ここにいる息子を見て『何処がわるいのか?』と思われるかもしれませんが、これまで多くの命の危機を乗り越えて、ここまで元気になりました。しかし、今後この状態が続く保障は無く、病状が悪化する可能性は高いだろうと言われています。

私たちがこの場を借りて、先生方をお願いしたいことは以下の2点です。

- ① 1番染色体長腕部分トリソミー症候群の実態調査と正確な情報提供
- ② 医療的ケアの必要な障がいを持つ子どもの教育機関への受け入れ整備

① 1番染色体長腕部分トリソミー症候群の実態調査と正確な情報提供

人間の染色体の中で最も遺伝情報を持っているのが1番染色体です、その長腕の一部が重複し、様々な合併症を引き起こす病気が『1番染色体長腕部分トリソミー症候群』です。

『染色体異常』と聞いて身近な問題では無いと思う人もいるかもしれませんが、実際は160人に1人の割合で染色体に何らかの異常を持って生まれてくると言われています。しかし先ほど申し上げた通り、1番染色体は最も遺伝情報が多い為、異常があると生まれてくること自体が非常に困難なものとなるのです。そのような病気であることから、医学情報が非常に少なく専門医にとっても『予後不明』ということしか、言えないのだと思います。

では、世界で十数例しか報告例が無いこの病気に関して、日本ではどれ程の報告例があるのでしょうか?答えは『症例無し』ということです。しかし、佐賀難病支援センターさんのご協力と、コミュニティサイトでの呼びかけの結果、この1年の間で同じ1番染色体に異常を持つ子どもたちが国内で9人もいることが分かったのです。このことは、本当に奇跡としか言い様がありません。インターネットで情報が簡単に手に入る現代において、9人という結果は本当に少ない数だと思いますが、私たちにとってはとても心強い数です。

この結果から、『1番染色体長腕部分トリソミー』の医学情報がまとめられておらず、実態調査もされていないことが分かりました。息子と同じように、診断されても『日本には症例が無い』『予後不明』と同じことを言われる悪循環となっているのです。

従って、まだまだ日本国内には同じ染色体異常を持った子どもたちがいる可能性は高く、私たちが誤った情報で苦しんできたように、同じ道を歩んでいる人がいるかもしれません。そのひとたちの為にも、先生方のお力添えで、この『1番染色体長腕部分トリソミー症候群』の実態調査をして頂き、正確な情報を提供して頂けるよう、働きかけを宜しくお願い致します。

② 医療的ケアの必要な障がいを持つ子どもの教育機関への受け入れ整備

息子は現在、染色体異常の合併症で2つの『医療的ケア』が必要な状態です。

- ・ 胃ろうによる経管栄養
- ・ 睡眠時の酸素吸入

今、私たちが一番願っていることは、状態が安定して、ゆっくりながらも自分のペースで成長している息子にもっと同世代の子どもたちと接する機会を作ってあげたいということです。その為に幼稚園に入園させたいと思っているのですが、そこで問題となっているのが、『医療的ケア』の問題です。

多くの幼稚園では『医療的ケア』が必要な子どもの受け入れは実施していないのが現状です。それは看護師が常駐していないということが大きな壁になっているのだと思います。しかし、胃ろう等は『医療行為』では無く『医療的ケア』という考えが広まってきた今日においては、看護資格を持っていなくても、適切な研修を受け、知識と技術を身に付けることで、『医療的ケア』を行えるそうです。実際は、幼稚園の方針や経験に左右される要素が大きいものであると思われますので、家族側からの正しい知識、病状、注意点を説明する機会を貰えれば、受け入れ側の不安も軽減するのでは無いかと思います。

息子は生まれて半年間は集中治療室で闘病していました。その時期は『医療＝病院』との関わりがほとんどでした。それから在宅介護へ移り『医療＝病院』と『福祉＝公的サービス』との関わりに広がりました。さらに病状が安定している今では『医療＝病院』『福祉＝公的サービス』に加え『教育＝学校』が複雑かつ密接に関わる必要がでてきました。皮肉なことです。元気になるほど、障がいを持つ子どもは、それぞれの機関（医療・福祉・教育）の狭間に埋もれてしまうことがあるのです。それぞれの専門性は高くても、それをオーバーラップさせた支援はなかなか得られません。従って、『医療・福祉・教育』の横断的連携が確実にとれるよう、省庁の壁を越えた支援をお願い致します。

私たちにとって、『情報が命』なのです。症例がほとんど無い病気であり、専門医もほとんどいない病気であるからこそ、積極的に様々な情報を取りに行くしかないのです。染色体異常は治療すること自体が不可能であり、『ハンディキャップ』として受け入れるしかないのです。当然、命に関わる合併症を発症する可能性もあります。それなので、今息子に対して出来ることを最大限してあげたいのです。私たち親がしてあげられることには限りがあります。それ以外は支援して下さる方々の力を借り、それでも難しい問題は国の力を頼るしかありません。

どうか、

- ・ 1 番染色体長腕部分トリソミー症候群の実態調査
 - ・ 医療的ケアが必要な子供の為の『医療・福祉・教育』の横断的支援の整備
- を宜しくお願い申し上げます。

平成 24 年 6 月 3 日

幸 篤志