

天使病院小児科 外木秀文

II ダウン症の赤ちゃんが生まれたら パート 2

ダウン症の告知と遺伝相談

ダウン症候群の赤ちゃんが生まれたあと、ダウン症であることを両親にお話することになります。医師と両親の思いについて少し解説してみましょう。

多くのダウン症の赤ちゃんは妊娠中にそうであることを予想されることなく出生します。ダウン症が疑わしいことは出生後の診察の結果、両親に告げられることが多く、その際に染色体の検査を受けるように勧められます。

中には‘ダウン症の疑い’と話すと母親のショックが大きいと懸念し、‘赤ちゃんに問題があるとか、染色体異常症の疑いがある’などと少しあいまいな説明をされることもあるかもしれませんし、父親だけに伝えることもあるかもしれません。いずれも母親の精神的な影響を懸念しての対応です。こういった方法は結局「赤ちゃんの問題とは何ですか？」あるいは「染色体異常とは具体的にどんな病気のことですか？」といった疑問を呼ぶことになり、重大な問題を話さないようにしているとといった不信感を招きかねません。検査結果を伝える前に両親の多くはダウン症が疑われていることを察知し、「ダウン症とはどのような病気かしら？」「どうして、ダウン症になってしまったのだろう？妊娠中に問題があったのかしら？」などと悩みや不安が増幅することは想像に難くありません。ただ、多くの先生がダウン症について詳しい知識や経験があるわけではありませんので、結果が出る前に（診断がつくまでの間と言い換えてもいいでしょう）、不用意にお話をできない事情もあるでしょう。染色体検査の結果、多くのダウン症の子はトリソミー型といって、21番染色体が1本過剰なことが判明します。検査会社から送られてきた染色体分析の写真を示しながら、ご両親に診断を伝え、今後の方針を説明します。これがダウン症の告知です。

告知は1か月前後になされることとなりますが、どのような医師がこれを担当するかは様々です。産科の先生が行うこともあれば、小児科の先生がすることもあります。また、大きな病院の小児遺伝の専門の先生がすることもあります。私は告知は遺伝専門の医師の専権事項ではないと思います。普段見てもらったり、これからも見ていただく信頼のできる先生からの告知の方が良いことが多いと思うのです。その上で遺伝専門医に補足説明をしていただく機会を設けるのがベストだと思います。その後の専門的なフォローアップのプランなどはやはり多くの患者を扱っている専門の先生や総合病院の経験豊富な先生との間で相談していくのが良いでしょう。

ダウン症の告知の際に2つのポイントが正しく伝えられる必要があります。第1はダウン症とはどんな子供に育ちどのような悩みを持ち、どんな健康上や社会的な問題を解決する必要があるのかという疾患イメージです。第2はなぜダウン症になったのか？原因や遺伝に

関する説明です。ご両親は当然 我が子がダウン症かも知れないと思い悩み、いろいろな情報を頭に入れて来院します。それをすべて説明することが要求されます。専門医の説明が必要な理由もご理解いただけたと思います。私が説明する内容を箇条書きにしてみました。

I ダウン症とはどんな病気？（あまり病気という言葉を使わないようにしていますが..）

① すべての人がそれぞれ違うように、ダウン症の人も全て個性を持った人間です。ダウン症の人たちにいくらか共通する’個性‘はあえて’病気‘と診断を付けるほどのことはないので。

② ダウン症の皆さんに共通することは診断の根拠ともなる染色体の異常です。21番染色体の過剰がダウン症の方たちの共通する問題の根源です。

染色体には多くの遺伝子があります。21番染色体にも数百の遺伝子があり大切な仕事をしています。1つ多いとその分、体格や健康にいい効果があるように思われるかもしれませんが、実はそうではありません。それがどのような影響があるかを説明します。

③ 一番の共通課題は精神と運動の発達の遅れです。脳の発達がスローペースですから、その神経の働きもコツをつかむのに時間がかかる傾向があるのです。赤ちゃんの発達には神経の発達と十分な栄養と両親の愛情が必要です。

④ 筋力が生まれつき弱いことも特徴の一つです。ですから、首のすわりや一人歩きといった運動神経の発達が遅れます。発達のスピードは普通の赤ちゃんの倍かかる子が多いようです。

⑤ 言葉は必ず話せるようになりますが、おしゃべりはへたくそで苦手な子が多いようです。これも筋力不足が一因です。

⑥ 性格は最も個性の出るところかもしれませんが、それでも共通点があります。みなさん明るく、素直で、頑張り屋さんです。ただ、思春期を過ぎるころから頑固になったり、消極的になったりする人もいます。

⑦ 身体的な問題は合併症と言われます。1) 先天性心疾患, 2) 先天性消化器疾患, 3) 血液の疾患: TAMと白血病の頻度が高い, 4) 中耳炎に罹患しやすい, 5) 屈折異常が多い, 6) 環軸椎亜脱臼のリスクがある, 7) 甲状腺疾患のリスクが高いなどです。これらはダウン症に限って起こる病気ではありませんが、十分注意し定期的な診療や日常診療の留意点としてケアすべき問題になります。

⑧ 乳児期の育児については基本的に特別な配慮はありません。筋力が弱いのでミルクの飲みや食事について少なめだったり時間がかかる傾向はあります。

⑨ そのためでもないのですが、体格は小柄です。ダウン症の人たちで作った成長曲線（次回の記事に掲載します）があるのでこの後参考にしましょう。ただし、体重はそれなりの子が多いものです。

⑩ 多くの子は現在、特別支援学級に入学するようです。就学前相談といって適切な教育環境について事前に話し合う機会がありますので大事にしましょう。

⑪ 大学まで進学する子は非常にまれと考えられています。知的レベルにも個人差はあるものの幾分限界があるのかもしれませんが、その後は簡単な生産活動や社会的活動に参加しながら家庭を中心に生活される方が多いようですが、両親の高齢に伴い、施設などに入ることも必要になります。

⑫ 平均寿命は以前の試算で 50 歳以上と言われています。ご両親より後に天に召されることが多くなってきますので、ご両親がこの子に何を残せるのかを考えて子育てしていただきたいと思います。

⑬ その他、シナジス (RS ウイルスの予防注射：次回記載します)、療育手帳、特別児童手当、リハビリテーションなどの話をします。

II なぜダウン症として生まれてきたのか？

① ダウン症候群の赤ちゃんがどのくらいの割合で生まれるかについては、1000 人に 1 人あるいは 600-800 人に 1 人とされています。95%がトリソミー型で、これは染色体の不分離という偶発的な事象が原因です。めったに起きないが、特別な理由で起こるということもない一方で、必ず一定の頻度で起こる事象です。ご両親の遺伝的な特性や、受精前の行動や体調・薬物摂取、あるいは妊娠中の出来事が影響するものではありません。高齢の女性にそのリスクが高まるという統計的事実もありますが、あなたに(個人個人に)それを証明することは困難です。

② 転座型という特有の染色体異常が見つかった場合は、専門医に相談することを勧めます。また、専門医としては遺伝相談(次子がダウン症となる確率や両親や家族が染色体分析を受けることのメリット/デメリットの説明)を行い、両親の意思決定を支援します。

以上のお話は 30 分でできるものではありません。何度か面会機会を作り患者や両親と親しくなりながら話を勧めたり、疑問を聞き出したりすることが重要です。また、私見ですが、中には発達障害(いわゆる自閉傾向)を呈する方もお見受けします。これはそれなりに育児の困難さを伴いますので機会をみて、状況に応じた説明が必要です。

告知の際に両親の受ける心理的影響については、軽視してはいけません。診断告知とは、いくら予想していたとはいえそれが現実として突き付けられるということです。辛い事実を再確認させるものであるとともに、ひょっとしたら違うかもしれないという期待を完全に否定することだからです。医師はダウン症あるいは染色体異常のといった診断の残酷さあるいはネガティブなイメージに鈍感であってははいけません。染色体検査を勧めた際に、母親がパニックになり産科医から支援を求められたことも何度かあります。実は医療を行う側にとっても非常にデリケートなことなのです。母だけでなく、父親や家庭環境、あるいはその祖父母に配慮してまでもより早く子供に前向きに関わっていただける安定的な精神環境を作り出すことも医療者に課せられた重要な課題であります。診断の告知はもちろん、染色体検査の提案も患者の両親がそろった状態でお話することが望ましいですね。特に父親の反応。すなわちどこまで、母親と赤ちゃんそれに家族を支えようとする気持ち

が確認できるかがとても重要なことだと私は思っています.

この記事は小鳩会会報用書き下ろしたものを了承を得て改編したものです.