

それを起こすのは非常に危険です。むせて「うっ、うっ」とやっているのは、食べ物がうっかり肺のほうに入ってしまったからです。我々は「あっ、あっ」とせき込んでそれを戻そうとしますが、筋緊張低下、そのパワーがないくらい筋力が弱いとそれができませんので、そのまま肺のほうに入ってしまうことになります。これは非常に重要な問題です。

問題と対策

新生児期の哺乳不良

- 繰り返す嘔吐の時には、逆流も考慮する。⇒外科受診、精査
- 成長障害は、必ずしも「栄養不足」が原因ではないので、成長曲線でチェックすることは重要

それから、吸いつく力そのものが弱いとやはり飲めない。管でミルクを胃まで流してあげる。そういうことは考慮する必要が出てきます。あわせて、繰り返す嘔吐のこともあります。この場合には逆流も考慮する。ATR-X 症候群のお子さん方の大きな問題の一つです。胃食道逆流現象。後でもう一度述べますが、普通我々は食べたものは逆流しません。よく逆立ちして水を飲んだらどうなるかという問題がありますが、実は、しっかりと胃に入らなくて出てきません。それは胃と食道のところに栓があって出ないようにしているわけです。ところがATR-X 症候群のおさんは、そこがうまくきゅっと弁のようになってなくて、逆流して戻ってしまいます。これがさらに哺乳不良を加速させるわけです。

もう1点、成長障害は必ずしも栄養不足が原因ではないので、成長曲線をチェックすることは重要です。哺乳不良で体重がふえない、大きくなってくれない。もちろんそれはあります。それだけではなくて、結構飲んで食べているのに大きな

らない。私たちの育て方の問題、やり方の問題とかなり考えてしまいます。親御さんとしてはもっともだだと思います。そうではなくて、それもあるかもしれないけども、そう思う前にもう一度、身長・体重を記録に残して担当の先生と相談する。

つまりATR-X 症候群のおさんは、体は小柄です。だから飲んでも栄養をどんなにつけても急に大きくなるわけではありません。その子なりのペースがあります。小柄、小柄でいくお子さんにとっては、それがその子のペースです。そういう意味でその子なりの成長をきちんと確認していくことは重要で、いきなり哺乳不良で栄養が悪いと判断しないことも重要だと思います。

問題と対策

発達の遅れ

リハビリテーション
療育参加
理解言語に比べて表出言語が遅れる
規則正しい生活
就学の相談

次は、発達の問題です。具体的には首が据わらない、あんよが遅い、そういうことが発達のおくれということ。対応策としては、まずリハビリテーションで、療育の参加が重要です。いわゆる訓練です。遊びは我々当たり前のように遊んでいますけども、そうではなくて遊びをうまく引き出してあげることが必要です。これはOT、PTいろんな形であると思います。社会性をはぐくむことも重要な課題です。我々は1人で生きていくわけではない。人とのコミュニケーションでいろんなものを身につけていくわけです。

それから理解言語に比べて、表出言語がおくれるということも理解してあげる必要がある。要するに相手が言っていることはわかり、それを理解することは非常に伸びるのですが、自分のほうか

言葉という形で表現をすることは非常に苦手で、そのギャップは大きいという意味です。理解してあげるといふ意味では一つのポイントになる。それから規則正しい生活も重要です。どうして重要かという、腸の動きが悪いと便秘がちになります。そうすると、それでなくても逆流しがちの、嘔吐しがちの問題がさらに加速される。規則正しい生活はうんちにもいいし、おなかにもいいし、心の発達にもいい。当たり前ですけども、当たり前を一つ一つ実践していくことは極めて重要です。

それから就学の相談。こういったリハビリ、療育の後は就学の問題になってきます。その子に合わせた教育を考えてあげるといふことが極めて重要です。親御さんとのマン・ツー・マンという関係から、今度は親以外の人とのマン・ツー・マンのかかわり、社会性を身につけるといふ意味では重要だと思います。生活リズムも一段と規則正しくなる。

いずれにしても、こういった部分でかかわってくるのはそれぞれの専門の先生で、今日はPTの方もお見えいただいているし、学校関係の先生方もおいでいただいているのかもしれませんが、いろんところで専門の方々のお話を聞いてみることは重要だと思います。

問題と対策

胃食道逆流

- 外科による精密検査
- 逆流性の誤嚥による肺炎の有無
- 薬剤によるコントロール
- 手術によるコントロール
- 手術時あるいは手術後の管理
- 摂食を極度に嫌がる場合は、逆流性食道炎が引き起こす食道粘膜びらん・潰瘍による拒否も考慮する

3番目は、胃食道逆流の問題です。先ほど少し言いましたが、精密検査は重要です。外科の先生に相談をしましょう。内科の先生が大体診てくださっていますが、場合によっては、内科の先生か

ら外科の先生に紹介していただくのも一つの方法だと思います。それから逆流性の誤嚥による肺炎の有無をきちんと評価する。風邪を引いて気管支炎を起こして、また肺炎で入院。肺炎入院を繰り返した場合、本当に肺炎なのか、誤嚥による肺炎ではないのか、よく検討してみる必要はあると思います。

対応策として薬剤によるコントロールがあります。逆流を予防する。出てきてしまうわけだから、出てこないように胃袋にためずに早く流してしまうようなお薬とか、逆に逆流の弁が緩いので、そこを少し手術的に対応するといったこともあると思います。

ATR-X 症候群のお子さん方は先ほど申し上げたような心臓の問題、それから目の問題（斜視）、歯などの問題もあるかもしれませんが、そういったときに全身麻酔で手術をします。問題は全身麻酔をした後の管理です。手術から覚めたときに誤嚥性の肺炎、窒息は非常に危険です。これは考慮すべきだと思います。担当医が麻酔の先生とよく打ち合わせをする。そういう情報をきちんと医療サイドにわかっていたとすることが重要です。最初に言いましたが、厚生労働省を動かして全国のいろんな人にわかってもらう。いろんな人というのは医療サイドも含めて、厚生労働省の役人も含めてということですよ。

摂食を極度に嫌がる場合は、逆流性食道炎が引き起こす食道粘膜びらん、あるいは潰瘍による拒否も考慮する必要があります。ただ、これに関しては、私自身が実際にそういうお子さん方を何人ぐらい経験しているかという、実はあまり経験ありません。外国の教科書ではかなりこれを考慮しなさいと書いてあります。皆様のご意見をいただきたいと思います。

行動特性

- 嘔吐誘発
- 自分で頸を締め付けるような動作
- 家族や親しい人への抱きつくようなしぐさ、攻撃的しぐさ
- 自傷

4番目、行動特性。行動特性に関しては和田先生が大体お話しされたとおりでありますが、嘔吐を自分から遊びの一つで誘発するような動作とか、自分で頸を締めつけるような特殊な動作とか、あるいは家族や親しい人へ抱きつくようなしぐさ、逆に親しい人に攻撃的なしぐさ。こういうさまざまな行動が見られます。これはATR-X症候群の行動特性の一つです。場合によっては自傷という形をとることもあります。

行動特性

- 1対1の丁寧なかかわりは、社会性の獲得に重要
- 激しい行動異常に対しては、薬物療法なども考慮

これらの行動に対してどういう対応をとるのか。一つは、1対1の丁寧なかかわりは社会性の獲得に重要です。ご家庭はもちろんですが、療育、それから学校には十分これを配慮いただくということです。薬物療法は私自身はあまり経験ありません。海外の教科書では考慮する方法の一つになっています。なかなか難しいところではあると思います。

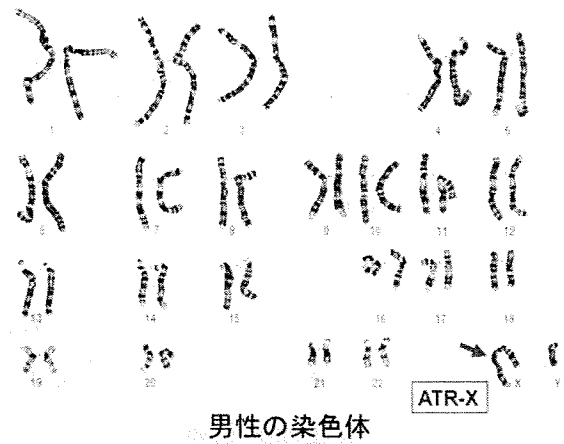
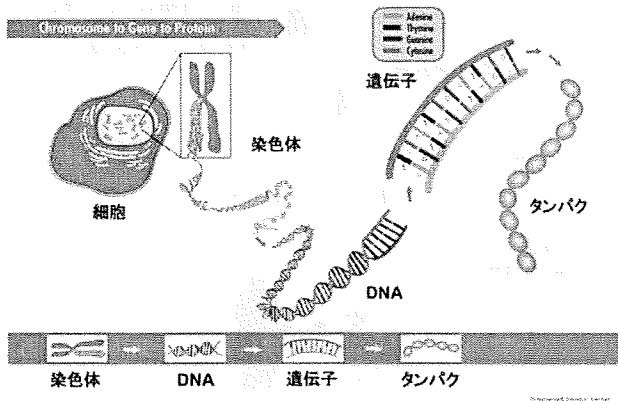
その他の医学的管理

症状	検査・受診	対策
てんかん	脳波検査 頭部CT/MRI	薬物治療
停留精巣	泌尿器科受診	手術、ホルモン療法
斜視	眼科受診	アイパッチ、手術
心奇形	循環器科受診 心臓超音波検査	

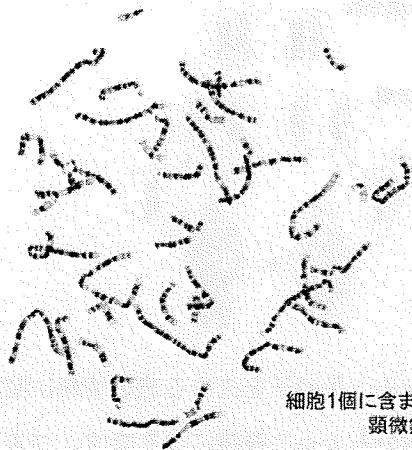
それ以外の医学的な管理。先ほど申し上げましたてんかん、けいれん発作に関しては、もちろん精密検査の後、薬物の治療。それから停留精巣に関しては泌尿器科受診、手術・治療。それから斜視に関しては眼科受診、手術。心臓奇形はもちろん心臓の手術、心臓の精密検査。さまざまな医療管理はやはり必要で、医療スタッフにも理解していただく必要はあると思います。健康管理ということで前半のお話です。よろしいでしょうか。

遺伝の話

時間が押していますので、もう一つの話、遺伝のお話をしていきたいと思います。何度も和田先生からお話が出ました。いわゆる遺伝という目で見える話ではありません。なかなか目で見えません。どこに遺伝子があるのかと言われると我々の体の中にあるし、体のどこにあるかという細胞の核の中に入っています。



なかなか見えませんが、我々はこれで60兆の細胞の固まりです。スタートは当然1個の細胞で、1個の細胞がこんなになってしまうわけです。その細胞の中に核があって、DNAがあります。授業で昔やりましたね。

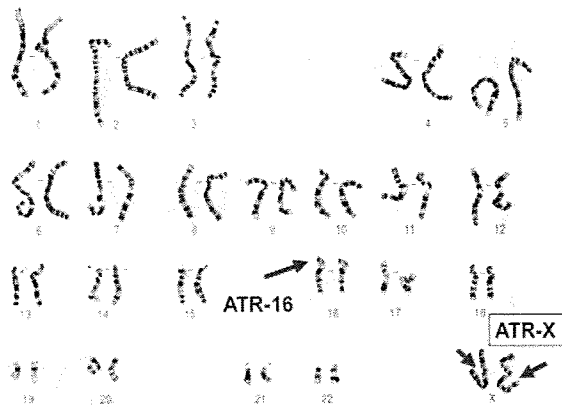


ムラサキツユクサの核がこういうふうに見えました。あの核の中に染色体があって、遺伝子はその中に詰まっています。遺伝子が設計図で、それをもとにたんぱく質 ATRX という物質がつくられて機能しているんだと。

染色体は顕微鏡で観察できます。遺伝子は見えるかということ、遺伝子は目では見えません。顕微鏡で観察できるのは染色体です。これが細胞1個分の染色体ということです。もう少し整理し直すとこれです。全部で46本。これはXY、男性の染色体です。ATR-X 症候群の遺伝子はこの辺にあります。男性は1個持っています。これは女性の染色体で、女性はXが2個です。

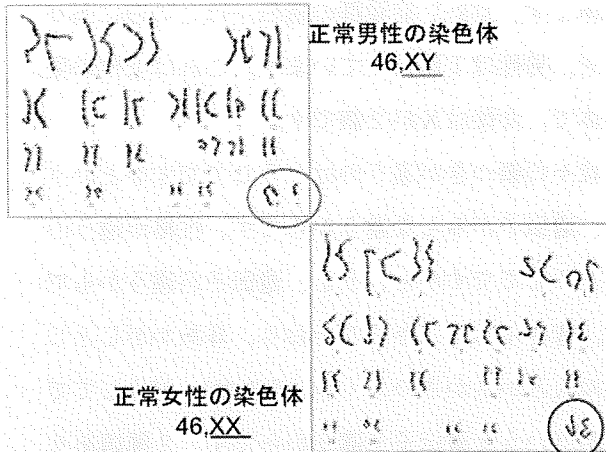
我々の顔つきが違うのはどうしてですかということ、遺伝子がみんな違うからです。性格が違うのはどうしてですかということ、遺伝子が違うからです。皆さんもうご存じのとおり、耳あかがじとじとの人とかさかさの人(がいるのは)、どうしてですかということ、遺伝子が違うからです。2種類あります。ヨーロッパの金髪の人は何で金髪なのかといえば、遺伝子が違う。どうしてブルーの目をしているのかといえば、遺伝子が違うわけです。

どっちが正常かという正常・異常の概念ではない。多様性という概念です。この遺伝子が決めている。男と女は何が違うんですかといったら、男と女だから違う。それはこの性を決める染色体が違うからです。

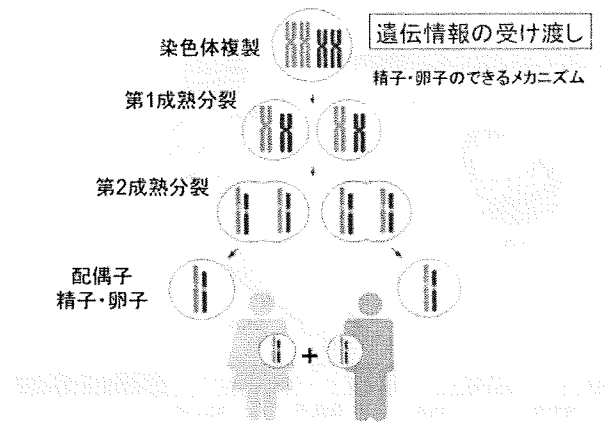


女性の染色体

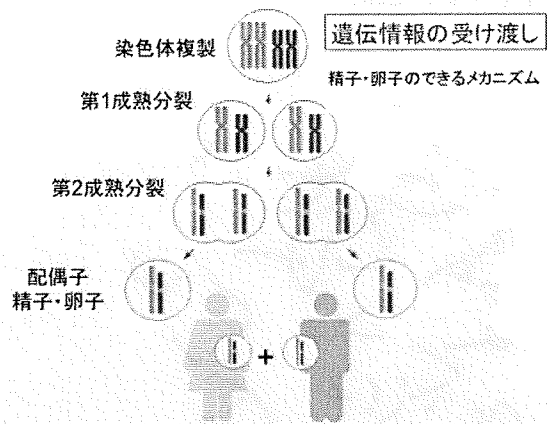
女性はXが2本。当然その上にある *ATRX* 遺伝子も2個持っています、1個ずつ。*ATR-16* はこの辺に遺伝子があります。何度も言うようですが、男と女が何で違うのかというと、性を決めるXYとXXということで、当然これが違う理由です。



この染色体が遺伝情報の運び屋さんということです。どうして我々は次世代にその遺伝情報をつなげていくのかというと、いわゆる精子、卵子の中に自分の遺伝情報を半分入れて、お父さん、お母さんはそれぞれ半分ずつそれを出し合って1個の細胞として次世代につなげていきます。遺伝情報の受け渡しはこういうメカニズムになります。



お父さんが自分のを全部渡して、お母さんが自分のを全部渡したら、子供は倍になって、孫はその倍になっていってしまいますので、常に半分ずつということです。



XとY、男の子、女の子を決める遺伝情報に関していうと、話がちょっと複雑になります。つまり父親はXY、母親はXX。男・女ですからこうなりますが、それがどういうふう子供に受け渡されるかというと、お父さんのXとお母さんのX、お父さんのYとお母さんのX、お父さんのXとお母さんのこちらのX、組み合わせですから4通りというのは皆さんわかると思います。

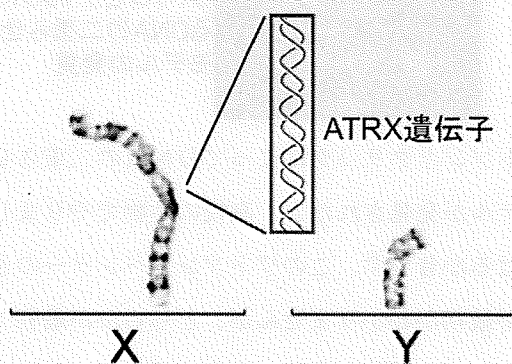
じゃ、*ATR-X* 症候群の遺伝子はどういうふう受け渡されるのか。つまり遺伝子の異常がここにあるか、あるいはここにあるか。それでどういうふう次世代にそれが受け渡されるのか。そのときに考えなければいけないのはX染色体の特徴です。

X染色体

- 実際に働いているX染色体は、1つだけ
- 女性では2本のX染色体のうち、片方だけが機能が
⇒ 異常のあるX染色体を使わない
- 男性ではたった1本のX染色体
⇒ 唯一のX染色体を必ず使う

実際に働いているX染色体は常に一つです。世の中にはXを三つ持っている方も四つ持っている方もいますが、働いている、使っているのは一つだけです。それが大原則です。だから、女性はXを2本持っていたけども、実際使っているのは1個だけです。

その場合に考慮するのは、異常のあるX染色体は使わなくなることが多いのです。異常がない場合はどうなのかというと、異常がない場合にはランダムに二つあるXを適当に使っています。ところが、片方に異常があったりすると使い分けをして、正常なほうだけを使う形になります。男性では、異常・正常があろうともなけなしの1個なので、唯一のX染色体は必ず使います。

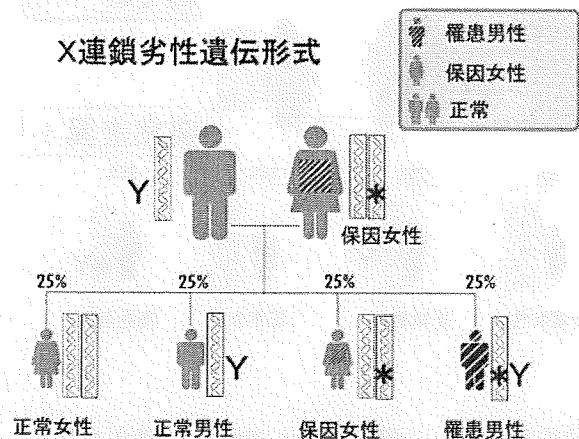


ATR-X 症候群の遺伝子がこの辺にあるわけですが、母親がもしX染色体上に遺伝子の異常を持っていたとすると、それが次世代に受け渡される。X染色体上にある遺伝子の異常。これはX連鎖性ということで、そもそも ATR-X 症候群のX連鎖と

いう名前の由来に相当するところですけども、X染色体上に異常があるために発症する。その由来をたどっていくと、実は母親のほうに遺伝子の異常があることもあります。そうでないこともあります。

子供で遺伝子の異常が認められた場合には、場合によっては母親がその遺伝子の異常を持っている可能性も出てくる。ということは、それが子供に受け渡される可能性としてはこういう形になります。4通りです。じゃ、女性は どうして発症しないのかというと、先ほどの使い分けの概念です。異常なほうの遺伝子X染色体は使いません。正常なほうの遺伝子を使っているわけですから発症しません。ATR-X 症候群は原則、男性発症です。

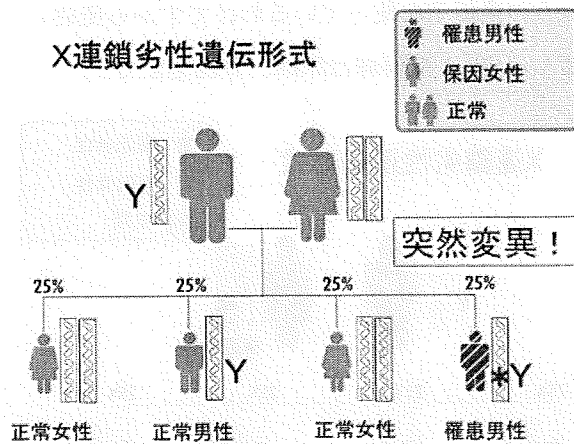
X連鎖劣性遺伝形式



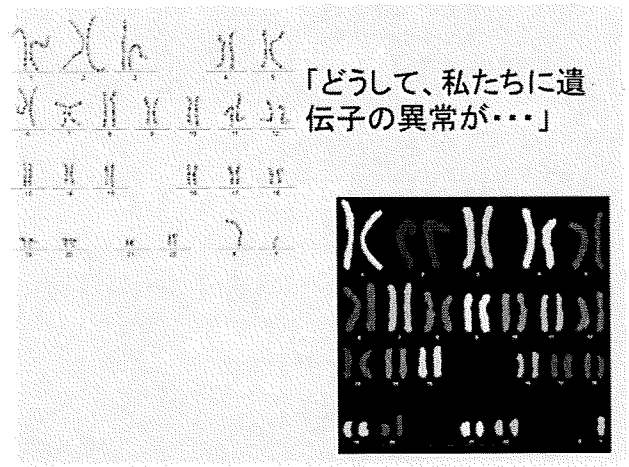
したがって、症状は出ないけれども遺伝子の異常を持っている。使い分けることによって発症しない。こういう方を保因者といいます。それが次世代に受け渡される可能性は、罹患男性が 25% (4分の1)、保因女性が 25% (4分の1)、正常男性、正常女性がそれぞれ 25%、25%という割合になります。いいでしょうか。

ただし、突然変異もありえるので、、

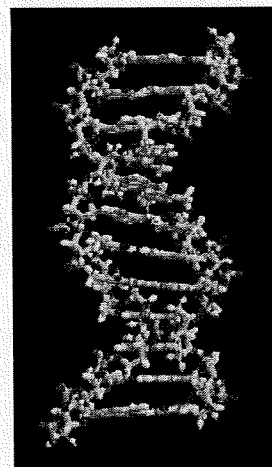
ただし、突然変異というものも忘れてはいけません。頭から今のメカニズムを決めつけてはいけません。



突然変異では、父親も母親も遺伝子の異常が見つかりません。ただ、その子だけに出た、これを突然変異といいます。これは考慮をしなければいけない。どういうことかという、次のお子さんでもう一度同じことが起こる可能性はほとんどないし、同胞が次世代を考慮するときがあっても、その点でも可能性がぐっと低くなる。こういうメカニズムは十分考慮するべきだと思います。



「どうして私たちに遺伝子の異常が」と、染色体異常あるいはATR-X症候群でもそうですが、そういう遺伝性の非常にまれな疾患を持っているお子さんをもうけられたときに、最初にそう思ってしまいます。このことについて少し話します。この染色体はきれいに色分けしていますが、世界で初めて自分の遺伝子を公開したベンターという人の染色体です。



1953年
ワトソンとクリックによるDNAの二重らせんモデルの発見

ワトソンとクリックによってDNAの二重らせんモデルが発見されると、高校の生物でやりました。はるか昔です。このワトソンとベンターのどちらが最初かわかりませんが、どちらかが最初でどちらかが2番目ですが、自分の遺伝子、DNA塩基配列をすべて公開しました。インターネットでクリックすれば出てきますが、わかったことは何かというと、この二重らせんを発見したワトソンさんは、実は非常に多くの遺伝性難病のヘテロの保因者だと。

Watson博士のゲノムに検出された疾患遺伝子における変異(多型)

Table 3 | SNPs matching HGMD mutations causing disease or other phenotypes

HGMD accession	Disease/phenotype	Chromosome	SNP position	Gene name	Phenotype	Trait
CM002339	ADPKD	17q25.31	750767	PKD1F1	Cystic polycystic disease	Polycystic disease
CM002686	ADPKD	17q25.31	750767	PKD1F1	Cystic polycystic disease	Polycystic disease
CM002686	ADPKD	17q25.31	750767	PKD1F1	Cystic polycystic disease	Polycystic disease
CM002686	ADPKD	17q25.31	750767	PKD1F1	Cystic polycystic disease	Polycystic disease
CM002686	ADPKD	17q25.31	750767	PKD1F1	Cystic polycystic disease	Polycystic disease

DNAの二重らせん発見者であるWatsonは、非常に多くの遺伝性難病のヘテロ保因者であった！！

Wheeler et al., Nature 2008;452:872-876.

遺伝子の異常をたくさん持っていた。ちょっとリストアップしただけでもこんなにたくさんある。英語でたくさん書いてありますが、ほとんどは厚生労働省の指定する難病です。lysosome ; metachromatic leukodystrophy、30 万から 40 万人に 1 人ということで、実は私の博士号はこの metachromatic leukodystrophy だったので、こういう非常に多くの難病の遺伝子をワトソンさんは持っていたということがわかりました。

ヒトは誰でも、生命に関わる重大な劣性遺伝因子を10個以下は持っている。
—従来の定説—



ヒトは誰でも、生命に関わる重大なメンデル遺伝病の変異アレルを沢山持っている。
—Personalized genome の時代の常識—

つまり、人はだれでも生命にかかわる重大な劣性遺伝因子を 10 個以下は持っている、教科書には書いてありました。そうじゃないんだと。人はだれでも、生命にかかわる重大なメンデル遺伝病の変異アレルをたくさん持っている。ワトソンさんが自分の遺伝子を調べたら、こんなにも遺伝病の遺伝子を実は持っていた。知らないで今まで生きてきた。それを公開しました。本当にその人が特殊なわけではないんだと。これが普通なんだと。

ヒトは多因子遺伝病の素因を一体どれほどもっているか？

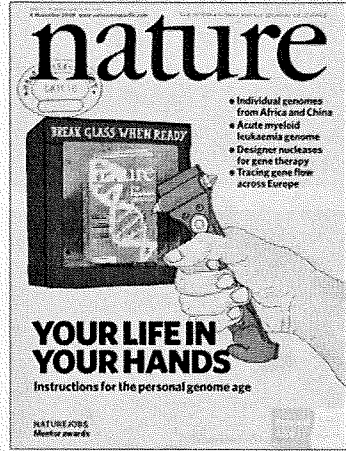
Table 3 | Number of alleles identified that increase the risk to specific complex diseases

Traits	Associated genes	Associated SNPs	Predisposing alleles in YH	
			Number	Per cent
Alzheimer's	7	16	9	56.3
Diabetes	26	46	7	15.2
Hypertension	8	10	1	10.0
Obesity	6	27	1	3.7
Parkinson's	7	11	1	9.1
Hypolactasia	1	2	0	0.0
Alcohol addiction	3	3	0	0.0
Tobacco addiction	7	29	12	63.2

The genes and SNPs associated with complex diseases were from curated data sources. The results here are limited with regard to the conclusions that can be drawn, as nearly all of the SNPs associated with disease have been tested only in a relatively small number of samples, and haven't been tested in the Asian population.

Wang et al., Nature 2008;456:60-65.

これから個人のゲノムの時代がやってきますけども、これはもう常識だと思います。それ以外にも人は一体どれほど異常を持っているのか。世界で3番目(の例)は中国の人で、その人の論文です。その人も自分の遺伝子を公開しました。アルツハイマー病になる素因は 23 個のうち九つも持っている。ニコチン中毒になる遺伝子は 26 個のうち 12 個と、この人は実際ヘビースモーカーだと書いてありましたが、それぐらいあるわけです。何が言いたいかというと、遺伝に対する正しい理解が重要で、遺伝子のことが、もっともっとわかる時代がやってくると思います。



\$1000ゲノムの時代がやってくるまでに準備しておくこと

遺伝に対する正しい理解

どうして遺伝学を学ぶかというと、世界じゅうでそういう影響を受けているし、重度の知的な問題は遺伝子による場合が多くて、この病院でも患者さんの6割は遺伝性疾患です。決して特殊な問題ではない。そもそも何らかの先天異常の生まれる確率は30分の1。医学部の授業で100人のクラ

スで学生たちに言うのは、この教室にいるうちの3人は重度の先天異常を持つ子供の親になるんですよと。そういう話から僕は授業をいつも進めています。正常の人たちの持っているリスクが全部遺伝だとは言いませんが、遺伝が占める割合は比較的あり、正常集団がこれだけは持っているんだということを理解しておく必要はあります。

一般正常集団におけるベースラインリスク

何らかの先天異常の生まれる確率	1/30
重度肢体不自由児 あるいは精神遅滞児の生まれる確率	1/50
自然流産の確率	1/8
死産の確率	1/125
周産期死亡の確率	1/150
カップルが不妊である確率	1/10

なぜ、私たちはヒトの遺伝学を学ぶのか？

遺伝学の重要性

- ✓世界中では何百万という家族が遺伝の影響を受けている。
- ✓全妊娠の5%は重篤な遺伝性疾患や先天奇形・機能障害を有する児の出生。
- ✓重度の精神遅滞(IQ<50)の約43%は、単一遺伝子、あるいは染色体異常に起因する。
- ✓先進国の小児病院の入院患者の36~53%は何らかの遺伝的要因が関与している。
- ✓発展途上国では周産期および乳児期死亡の15~25%に遺伝的要因が関与している。

遺伝の問題

- それぞれの家族、個人のおかれた状況で考え方も違ってくる
- 正しく理解する
- 話し合うことが重要

遺伝の問題の最後のまとめですが、それぞれの家族、個人の置かれた状況で考え方も違ってきます。こう考えなければいけない、こうでなければいけないということはありません。みんなの考えがそのままそれぞれです。ただ、正しく理解することは必要です。「私がどうして」ではなくて、先端のゲノム解析技術でわかってきたことは「みんなが変異をもっている」ということです。正しく理解することは重要です。それから話し合うことも重要です。ゲノムは共有する人類の財産です。

最後に、素朴な疑問・・・

なぜ、*ATRX*遺伝子が異常になると、さまざまな症状が出てくるの？

遺伝のお話から、最後に素朴な疑問。実はさっきフロアから質問もありましたが、どうして *ATRX* 遺伝子が異常になると症状が出てくるのかと。極めて素朴な疑問です。95年に遺伝子がわかりましたと、和田先生は先ほど出しました。確かに遺伝子はわかったのですが、こういったさまざまな今説明してきた症状が出てくるメカニズムは謎のままです。*ATRX* 遺伝子は実は遺伝子をコントロールする遺伝子だと。それはわかりましたが、どうし

てなのかというのが全然わかっていません。全くわかっていない。これが大きな課題です。

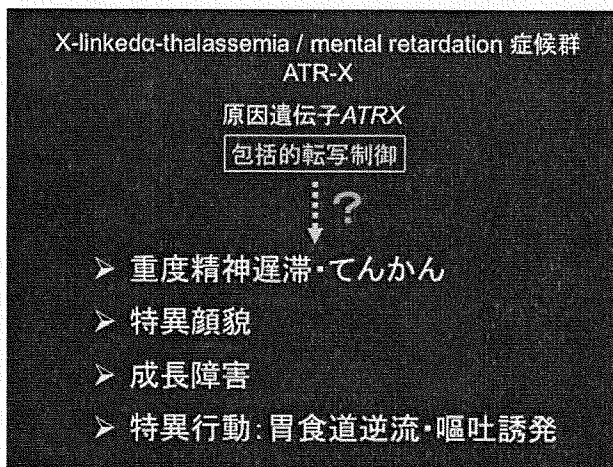
ことの重要性も挙げたいと思います。両方の考え方が必要なのかなと思います。つまり、10年、20年、30年を見越しての新しい治療法を開発することが一つで、もう一つは毎日きちきちと過ごしていく、この医療管理の重要性です。両方で我々スクラムを組んでいければと考えております。

Cell, Vol. 80, 837-845, March 24, 1995, Copyright © 1995 by Cell Press

Mutations in a Putative Global Transcriptional Regulator Cause X-Linked Mental Retardation with α -Thalassemia (ATR-X Syndrome)

Richard J. Gibbons,* David J. Picketts,* Laurent Villard,[†] and Douglas R. Higgs*

今回の内容に関しては日本人類遺伝学会と日本遺伝カウンセリング学会の認定遺伝カウンセラーの西川智子さんと松浦公美さんに協力をいただいております。厚生労働省のサポートをいただいたお話でした。以上です。(拍手)



謝辞

本研究の一部は、平成21年度 厚生労働科学研究費補助金 難治性疾患克服研究事業「わが国におけるX連鎖 α サラセミア・精神遅滞症候群(ATR-X)の診断基準・診療指針の作成および医療・患者間の情報ネットワークの確立」(主任研究者 和田敬仁)による。

共同研究者
和田敬仁(こども医療センター神経内科)
西川智子(こども医療センター認定遺伝カウンセラー)
松浦公美(こども医療センター認定遺伝カウンセラー)

先天奇形症候群の目で見える特徴の多くは、そのメカニズムが解明されていない！

↓

全貌が把握されていない先天奇形症候群においては、定期医療管理が極めて重要



第2部 交流会

和田先生はメカニズムからどういうことか、ON、OFFの説明をされました。いろんな考え方があって、非常にそれもすばらしい。ただ、僕の方は、全貌が把握されていない先天奇形症候群においては定期医療管理が、つまり日々きちんとやる

和田 そろそろ後半、交流会を始めさせていただきたいと思います。せっかくの機会なのでご家族中心に自己紹介していただきます。今日はご家族と一緒にふだんお子さんを診ている先生方、医療関係者の方々もいらっしゃっていると思うので、ご家族のほうから一緒に来ている方をご紹介くだ

さい。

今日は遺伝カウンセラーが全国から何人か来ていますので、簡単に自己紹介を御願ひします。

西川 はじめましての方もたくさんいらっしゃると思ひます。私、神奈川県立こども医療センターで遺伝カウンセラーをしております西川と申します。もともと助産師ですので、黒澤先生がおっしゃったような遺伝のこと、次のお子様のこととかも一緒にご相談に乗らせていただいております。どうぞよろしくお願ひいたします。

荒木 こんにちは。私、北里大学病院の遺伝診療部で遺伝カウンセラーをやっている荒木と申します。私はこの疾患の患者さんには全くお目にかかったことはないですが、本日一緒にお話を聞かせていただいております。よろしくお願ひします。

山内 私、川崎医療福祉大学というところにおります山内（やまのうち）と申します。どうぞよろしくお願ひします。岡山県にある川崎医大の遺伝外来で遺伝カウンセラーをやらせていただいております。どうぞよろしくお願ひします。

安藤 こんにちは。私、北里大学大学院で今まだ勉強中で、学生をしております安藤と申します。遺伝カウンセラーをしておりますが、まだ勉強中ですのでいろいろ今日は教えてください。よろしくお願ひします。

池上 国立精神・神経センター病院の遺伝カウンセリング室で、遺伝カウンセラーをしております池上と申します。よろしくお願ひいたします。神経疾患の方とか、もともと生まれついて何かご病気にある方で、神経の何かある方のご相談をいつもお受けしております。私どもの病院にいらっしゃることがありましたら、いつでもお声をおかけください。よろしくお願ひいたします。

和泉 こんにちは。和泉と申します。遺伝カウンセラーなのですが、病院に勤めているのではなくて遺伝子検査をする会社に勤めていまして、ふだんはお医者様、看護師さんの皆様に遺伝子検査

や遺伝子について情報提供をしているという立場になります。ですので、今回先生方がたくさんお話しなされた遺伝子のことは難しいことがたくさんあると思うのですが、気軽に声をかけていただければお話しいたします。よろしくお願ひします。

和田 こういう臨床遺伝の専門医ないしは遺伝カウンセラーのそろったところで、いろいろご相談いただく。スタッフのそろった日本人類遺伝学会認定の遺伝子診療施設で相談されるのがいいかと思ひます。

当センターの遺伝科のスタッフがいます。主治医として活躍している先生もいます。

古谷 遺伝科の古谷（憲孝）と申します。よろしくお願ひします。

榎本 遺伝科の榎本（啓典）です。よろしくお願ひします。

石川 遺伝科の石川（亜貴）と申します。よろしくお願ひいたします。

三谷 研修医の三谷と申します。よろしくお願ひいたします。

和田 当センターのPTのスタッフにも来てもらいました。

脇口 私は、ここの子ども医療センターの理学療法士の脇口と申します。過去にここのセンターの重度心身障害児施設で、ATR-X 症候群という診断をお持ちのお三方様にかかわらせてもらったことがあります。今日ここに来させていただきまして、歩いている方もいらっしゃって、私はすごく驚いております。今日はよろしくお願ひします。

和田 今、脇口さんの隣に2人いらっしゃるのは、13年前に重度心身障害児施設にいたときに3人を経験したという、その方たちをよく見ていた保育士の方々です。

坂本 そういう振り方で来るとは思わなかったんですけど、(笑) 大分前に確かにATR-X 症候群のお子さんを先生が初めて診断名をつけて、かっこいいと言った覚えがあります。K 君と申して今は

「太陽の門」というところにいるお子さんですが、とてもかわいくて、私たちはなでくりまわしていました。今見ているお子さんたちが本当にKちゃんの小さいときによく似ていて、いいなと思いつながら、みんなかわいいと言いつながら、2人で今いました。次回からはぜひ保育をさせてもらおうと思います。お子さんは別室で私たちが見ていようかなと思っていますので、2回目にはそういう形で参加させてもらえたらと思います。どうぞよろしくお願ひします。

下河辺 こんにちは。私も急に振られたのでびっくりしてしまいましたが、こども医療センターの重度心身障害児施設に12~13年前に勤めていて、和田先生と一緒にそのお子さんを見ていた経験があります。やっぱり同じように本当にかわいくて、笑顔にいやされるなど思つて、今日は楽しくという言い方はおかしいですけど、拝見させていただいています。同じように保育で参加できたらいいなと思つていますので、これからもよろしくお願ひします。

和田 それでは、ご家族の方に代表していただいて、ご家族のほうからかかわっている方をご紹介いただきましょう。

C 3歳になりました息子がおります。今日は残念ながら、昨夜から熱を出しまして今、下で点滴を息子がしている次第です。主人が付き添っているので私が参加しました。今、息子は北療育医療センターに週2回通つておりまして、そのほかにPT、OT、それから心理を受けていますので大体週3回通つております。何とか4月からは私立の幼稚園にも週2回通うことになりまして、併用をしながら頑張つていこうと思つていて、今日は療育センターの息子の担当保育士さんと看護師さんと栄養士さんが一緒に参加していただいておりますので、

D 静岡から来ました。息子は今日は来てないんですけど、9カ月になっているので連れてくるの

が大変で、家で母が見ていてくれます。和田先生のところ診断されて、昨日主治医から検査結果を言われて、昨日もちょっと落ちつかなかった。……今日いろんなお子さんを見て、歩ける子もいるし、でも本当に子供とそっくりな子もいるので、いろいろお話を聞かせていただきたいのでよろしくお願ひします。今日は兄弟で来ました。よろしくお願ひします。

E あしたでちょうど4歳になります。住まいは横浜市内なので、こちらの病院に通つています。三つ違いの弟がいるのですが、弟もATR-X症候群で、ちょっと体調を崩して今こちらの病院にずっと入院しています。療育センターのほうには今、週3日通つていて、今日は療育センターの担任の先生お2人と看護師さんとPTさんと、ふだんヘルパーさんを利用しておりますのでヘルパーさんと来ています。息子には三つ上にお兄ちゃんもいたのですが、心臓の病気を持っていて3年前に亡くなつています。自分の子供たち以外にATR-Xのお子さんにもまだお会いしたことがなかったので、今日はすごく楽しみにして来ました。いろいろお話が聞けたらなと思つます。どうぞよろしくお願ひします。

F はじめまして。東京都から参りました。こちらにいるのが2歳4カ月になりました息子です。こちらは妻のXXXです。どうぞよろしくお願ひします。偶然なんですけど、うちの息子は東京都の北療でお世話になっておりまして、ちょうどお友達にさせていただければと思つます。

一つ質問をお願ひしたいのですが、先ほど行動特性の中で攻撃的しぐさというものがあるとおはながありました。その具体的なものを後で紹介していただければと思つます。よろしくお願ひします。

G 大阪から参りました。今日は今月で4歳になります。肝心なときに寝ていますけども。(笑)大阪府立母子保健総合医療センターで岡本先生の診

療にかかっておりまして、診断が確定したわけではないんですが、今日は和田先生と黒澤先生にお話を伺えたらということで、またいろいろ家族の方々と情報が交換できたらと考えておりますので、よろしくをお願いします。

H こんにちは。新潟から来ました。新潟県はまぐみ小児療育センターというところで訓練を受けて、今7歳で養護学校の1年生です。学校ではすごくかわいがっていただいて、この子はお座りができるようになってまだ1年ぐらしかたっていないのですが、ゆっくりゆっくり成長していってくれています。ATR-X 症候群の診断を受けたのは山口大学のほうに検査を出してですが、わかったのは4歳のときで、皆さんより大分遅い時期にわかったんですが、こうやって皆さんとお会いすることができて本当にうれしく思っています。これからよろしくをお願いします。

今日は学校の担任のXXX先生と一緒に来ました。これからまたよろしくをお願いします。

I こんにちは。静岡県御殿場市から来ました。よろしくお願ひいたします。今、病院のほうは沼津にあります聖隷沼津病院、リハビリのほうは伊豆医療福祉センターでお世話になっています。昨年の11月で4歳になりました。今日は家内とこの子のお姉ちゃんと4人で参りました。よろしくお願ひいたします。

J 神奈川県川崎市から来ました。去年の8月で4歳になりました。この間できたATR-X 症候群のホームページに、息子のブログを載せさせていただいています。今日実際にお会いできたお友達がたくさんいて、そのほかにもたくさんお友達に会うことができ、息子のブログをつくって同じ病気の友達に会うのが夢だったので、今日はその夢がかなってすごくうれしく思っています。神奈川県に住んでいるので、ぜひ同じ神奈川県のお友達と今日お知り合いになれたらいいなと思って楽しみにしています。よろしくをお願いします。

K 滋賀県の甲賀市から来ました。5歳になります。滋賀県立小児保健医療センターというところで診察とリハビリを受けています。それで今、保育園のほうに通っています。4歳3カ月ぐらいでちょっとだけ歩けるようになって、それから徐々に歩く歩数がふえていって今に至るような感じですよ。今日は妻と上の娘と一緒に来たんですが、どこかへ行っちゃいました。(笑) (拍手)

L 子供は12歳で横須賀の武山養護学校の6年生です。病院はまさに、ここの子ども医療センターの神経内科のほうにかかっておりまして、先生にはお世話になっております。子供は話とかはできないのですが、一応元気に座っております。てんかんの発作がたまにありまして、毎日てんかんの薬を飲んで暮らしております。実は私、初めて今日こういうのを知ったので、これを機会にまた皆さんと交流していきたいと思っております。よろしくお願ひいたします。

M 神奈川県藤沢市から来ました。私の子供は皆さんのお子さんとは違ってちょっとでかいのですが、26歳と23歳になります。20年ぐら前に子ども医療センターでお世話になって、18歳でもう切られまして。昔、診て頂いた時は、そのときは診断がわからないということで、それから20数年たちました。そして去年、和田先生に診ていただいて、ATR-X 症候群じゃないかということで、遺伝子検査の結果、先月やっぱりそうでしたというお話をいただきました。

小さいときにかわいい、かわいいで育てられて、今はもう随分おっさんになっていますが、(笑) まあ、いつ見てもかわいいですから頑張っていきましょう。それで今、通所をしているんですが、今日は通所をしている職場の責任者と一緒に来ています。よろしくをお願いします。

宮本 浜松医大小児科の宮本と申します。小児科医ですが、つい最近受け持ちの患者さんを和田先生に遺伝子検査で診断をしていただきました。

家族の方は今日お話ししたのですが、あまりにちょっと日がなかったということで来られなかったんですが、ぜひこれから紹介して、つながってほしいなと思っています。どうぞよろしく願いいたします。

N 長野県松本市から参りました。子供は今、中学1年生で松本養護学校に通っております。3歳のときに、和田先生が信州大学に在籍していらっしゃったときに病気がわかりまして、私、たまたま神奈川出身なので今日は1人で来たのですが、10年前ぐらいにあまりにこの病気がわからないということで、つたないホームページですが立ち上げました。今、ブログの更新がストップしたままですが、もしパソコンを持っている方がいらっしゃったら、うちの子どものかわいい笑顔に会えると思います。

今は自力歩行ができて、朝と夜はレトルトのカレーとハヤシライスしか食べられないのです。ちょっとこだわりの強い子供なのですが、いつもにこにこ笑ってまして、養護学校でもリョウ君の笑顔を見るといやされるよ、といつも声をかけていただいています。中学1年でもとってもかわいいので、まだまだいけるかなと思っています。

(笑) またよろしく願いいたします。

O 神奈川県相模原市から来ました。中学1年生の男の子です。うちは生まれときに喉頭軟化症というすぐ窒息してしまう病気が発見されて、それからずっと窒息のコントロールみたいな感じで入院を繰り返して、首が据わらないとか、哺乳力不足でマーゲン(チューブ)をずっとつけていたり、(人工)呼吸器をつけています。最初は全然わからなかったのですが、3歳のときに北里大学で診断していただいて、それからこちらに来て、今は秦野の神奈川病院というところの重症心身障害児(者)病棟に行っています。

まだマーゲンも取れず、自力歩行云々よりもけいれんと逆流、あとパニック障害、睡眠障害とい

ろいろあって、なかなか外泊や外出ができなかったりします。でも、げらげらと笑って笑顔がとってもかわいいです。今日はATR-X症候群の勉強会があるということをやっと心待ちにしていたのでうれしいです。皆さんと仲よくしていきたいと思うのでよろしく願いいたします。

P 東京から来ました。今日は子供が来ていませんけど、今年で22歳になります。病院は北療育医療センターの城北分園とか、大学病院では東京女子医大でお世話になりました。最初は1歳もつか、もたないかと言われてまして、それがもう成人式を迎えて、私もやっとほっとしたような感じですけど、まだ下には17歳の男の子がいます。うちは父子家庭なので私ひとりで頑張っているのですが、上の子はもう面倒が見られないので、江東区の東部療育医療センターで入所しています。

私のほうも体が弱ってきて、昔は結構あちこち子供を連れて出かけていたのですが、今は施設に預けてしまって、出かけるというのがなくなってちょっと寂しい気持ちもするので、今日こうやってお子さんを見ていますと、やっぱりうちの子供に似たような子がいたりして、今日は昔を懐かしんでいます。

和田 まだお話ししてないという方はいらっしゃいますか。このような場合は、こういうまれな症候群は知らないから教えてほしいということで、知識を得る場所にどうしてもなりがちかもしれません。けれども、まれな疾患ということは、結局は医者も知らないというところなので、ぜひご家族には、「うちはこうですよ」と、この病気に関してはだれよりも自分が知っているのだ、という立場で、いろいろ教えていただければと思います。

そういう声が集まる中で、もちろんみんなそれぞれ個性がありますから、全部の症状がATR-X症候群のためではないですし、元気なお子さんもいれば静かなお子さんもいる。うちはこうだよというところをぜひ教えていただければと思います。

今日は、15 家族にお集まり頂き、予想の3倍ぐらい来ていただいてびっくりしています。私もいろんな方の診断にはかかわらせていただいているのですが、血液をお送り頂いただけで、「生」でお会いしたのは今日が初めての方も何人かいらっしゃいます。(笑) 今回の機会を通じて皆さんと交流できればいいなと思います。

ホームページを作りましたが、やはりホームページの力は強いみたいで、患者さんのご紹介を受ける頻度がとたんに多くなりました。この症候群の難しいところがあります。ATR-X 症候群は、お顔だちに特徴があるのですが、患者さんの写真をホームページに載せるといのはいろんな意味で非常に難しい。こういうお顔が特徴的ですよという表現がなかなか難しい。顔で診断されるというのは気分が悪いとか、悪く思われる方もいらっしゃいます。一度診たことがあるお医者さんは診断しやすいし、出会ったことがないと、なかなか診断を疑うところまでたどり着かないという部分もあるのかなと思います。やはり今こうやって見ると、小さいときに診断される方も多くなってきていますから、小児科医も ATR-X 症候群を鑑別しなければならない疾患として、周知され始めているのかなと考えています。

では、質問コーナーということで、まず先ほど A さんのほうから、攻撃的な性格という行動特徴に関してご質問がありました。私は攻撃的というところはあまり感じたことはないですが、黒澤先生のスライドにはそうありましたので、黒澤先生、どういう特徴なのかというところを説明していただけますか。

黒澤 攻撃的であって攻撃ではないです。例えば非常にしがみつきも強い。つめを立てるわけではないですけども、かなり上へずっと来る。しがみつきなど、攻撃ではないのだと思います。エモーションなバースト (burst)、情緒面での発露に抑制がきかずにテンションがぐっと上がる。喜

び親しみがぐっと来るという行動特性ということです。あるいは、あなたに関心があるのですよということ表現するのに、ぐっと来る。

これは ATR-X 症候群でももちろんあるのですが、ほかの症候群でも幾つかあります。例えば全然疾患は違うんですが、アンジェルマン症候群でよく聞くのは小学校で友人をどんと押す行動です。あの症候群のお子さんも割と失調性歩行が特徴ですが、エモーションなバースト、気持ちが高ぶって、「仲よくしようよ」がぐっと押しついたりしますが、そういう行動に出るといことで攻撃ではないです。情緒面の制御がきかなくなる一つの行動の特徴だと、僕は思っています。

表現として攻撃というのが正しいのかどうか、英語だと aggressive (アグレッシブ) という言い方になると思いますが、攻撃だと言い方としてはちょっと別なニュアンスが入ってきてしまうのかもしれない。

和田 いかがでしょうか。実際に大きなお子さんをお持ちの方、ないしは小さいお子さんでも、何かそういうを感じる方はいらっしゃるでしょうか。13 年前に、今はもう二十歳 (はたち) ぐらいになるお子さんを 10 歳前後で診させていただきましたが、いつも斜め上を向いて、周囲に関心があるのかなのか分かりにくいまま、一日中静かに座っていました。私の最初の印象ではなかなか視線を合わせてくれないのが、ATR-X 症候群の特徴だと思います。

目はちゃんと見えているのに視線を合わそうとはしないのですが、人懐っこいのは間違いない。僕は前に自閉的なところが ATR-X の特徴ということで報告しましたが、今思うとそれはあまり正しくなくて、非常にシャイなのかなと感じています。黒澤先生はどう思われるかわからないですが、視線を合わせようとはしないんですけど、近づいていくと、見ないふりして、腕をぱっと出してきたり、見てないのにものに手を伸ばしてとろ

うとする。視線が合わないのによく見ているというところが非常に特徴的だなと感じています。

逆に行動特徴が、この疾患の非常に診断の決め手になると私は思っています。黒澤先生は消化器症状、嘔吐しやすいというところが診断に結びつく特徴の一つとされています。行動の特徴は、例えば、手のひらを上に向けて顎を上突き上げ、斜め上を向いている、いつも口に手を入れている、時に顔が真っ黒になるぐらい頸を締めつけるとか、口の中に手を入れて嘔吐を誘発するのが特徴的です。

イギリスに留学中に Gibbons 先生と話をしたことがあるのですが、仕草はそっくりで、これは世界共通の特徴といえます。

いかがでしょうか。今、学校の先生方、保母さん、保育士さんがいらっしゃると思いますが、行動特性、特徴、性格というところでちょっとお話しいただければと思いますが、お父さん、お母さんでも結構です。うちはこんなのが不思議だなと思うということがありますか。あったら、ちょっと教えていただければと思います。

A 確かにうちも最初は全く親と目が合わなくて、自閉症かなと思って長い間悩みました。その後見ていることは確かに見ておりまして、義理の母が息子の横にいて、見てないようでも手を出してたたいて呼んだりするようなしぐさをする。あと、息子を抱いたおじいちゃんが思いっきりパンパン顔をたたかれているのが実際ありますので。それは怒ってたたいているわけじゃなくて、かなり親しみを感じさせるようなたたき方でしたね。でも、そのたたき方もやっぱり強くて、耳を引っ張るような感じで血が出たりすることも頻繁にありますので、先生のおっしゃることはまさにそうだなと思います。

和田 報告では他に、場に関係なく突然怒るとか、突然けらけら笑うというような症状が目立つお子さんも確かにいらっしゃいます。あとはお子

さんの中には、1年に1回突然何も食べなくなる、ないしは毎月のように突然何も食べなくなる。あるお子さんはエレンタールは飲むけど、ほかの食事は受け付けなかったり、ほとんど1週間ぐらい急に寝たきりになってしまう。飲むには飲むんだけど寝たきりになって、1週間たつとまた普通に戻るという「発作様の症状」を繰り返す方がいらっしゃいます。脳症ではもちろんないのですが、そのような特徴的な発作症状を出すお子さんが比較的結構見られます。

突然食べなくなって、点滴とかをするのだけどなかなか落ちつかなくて、気がついたらすぐ戻る。そんなようなお子さんを経験された方はいらっしゃいますか。

Q 体調がすごく悪くなったというわけではないんですが、急にミルクを飲まなくなって、経管（での栄養補給）を1週間ぐらいされると、また普通に食べ始める。熱が出るとか、吐くとか、そういう症状の変化はないのですが、そのようなことがたまにありました。

和田 1年に何回かということですか。

Q 1年に1～2回だと思います。

和田 これは原因がなかなかわからなくて、もしかしたらその中にはてんかんの症状で、脳波異常を伴っていて、いわゆる「がくがく」する発作じゃなくて、ぼーっとする発作である可能性もありますが、多くの場合はてんかん発作ではないと考えられています。じゃあ何ですかと言われると、なかなか答えはないですね。一つの特徴として、そういうお子さんもいらっしゃるという感じですね。

ご家族、学校の先生方でしぐさ、行動というところで、こういうことで困っているというところがあれば、どうぞ。

R 結構かみついたり、髪の毛をむしったりすごいするんですけど、それをできなくさせると自傷に走る。そういうお子さんは結構いらっしゃるの

かどうか、聞きたいのですけど。

和田 どうですか。今、手を挙げている方がいますけど。

S うちも髪の毛は引っ張ります。はげるんじゃないかというぐらい・・・ます。(笑)

T うちの子もよくびんたをしますし、片手落としもしますし、あとは腹フックをやられたこともあります。

U うちには突然スイッチが入ったように、今まで何もなかったのにぱっと攻撃的になって、保育園でお友達のところにひっかきに行ったりすることがあって、それがなぜなのかよくわからないので、保育園の先生にはどうしてかな、とよく言われています。

和田 一般的な自傷と一くくりでまとめていいのかどうかは難しいところもあるかと思いますが、行動の一つの特徴として、そういうことが目立つお子さんは確かにいらっしゃると思います。多くの場合、自傷は一般的にそうかと思いますが、なかなか自分の気持ちを言葉で伝えられない、自分の要求が通らない、周りがわかってくれないというところで、いらいらがそういう形で出てくる場面が多いのかなと思います。一方で、さっきもちよっと言いましたが、同じ自傷かどうかかわからないですが、嘔吐を誘発する、頸を絞める、そういうところが非常に目立つお子さんもいらっしゃるかなと思います。

もう既に成人のご兄弟をお持ちのVさんのところはいかがですか。行動でこういうのが目立つというのは何かありますか。

V 行動的というか、確かにすごく親しみを感じて近づいてきて突然抱きついたり、手を握ったりするのは結構やります。また、上の子は自傷だと思のですけど、のど突きをしょっちゅうやっていて、のどにあざができて、ひどいときには血だらけになっていたときもありました。今は血だらけになるまではやってないですが、かなり頻繁に

のど突きはやっています。

あと、攻撃的と先ほどおっしゃっていたのですが、うちは結構かみつきます。幼児のときはかみついていたし、つねりは今でもあります。本人は嫌だからつねっているとか、そういうものではないような気もするんです。体がそういうふう動いてしまう。制御ができなくなってしまうという部分が結構あるような気がします。今はそんなところぐらいです。

今までずっと見てきた中で、自分の思いどおりにならないからやっているのかなとしか思ってなかったのですが、それがこの病気が原因でそういうふうになってしまうというのはどうなのか、いまいちよくわからないですけど、そんなところですね。

和田 特徴的な行動や自傷という行動をとる中で、次にコミュニケーションというところでそういうところが気になるお父さん、お母さんも多いかと思います。一般的に言われているのは黒澤先生のスライドでもありましたけども、出すほうは意味のある言葉を使うというのはなかなか難しい。一方で理解のほうがいい。出すよりも理解のほうは進んできているというのが一つの特徴かと思います。

僕の知っているお子さんの中では養護学校でカードとか、サインを使いながらコミュニケーションをとって、中学生になってから養護学校で自分でクッキーをとってお金のやりとりをするとか、日常生活は大体自立しながら、介助は必要ですが、コミュニケーションをとって生活できるまでになっている中学生以降の方もいらっしゃいます。

学校の先生もいらっしゃるかと思いますが、学校の中でこういうことを困っている、ないしはこういう特徴があるというのはいかがですか。小さいお子さんはなかなかコミュニケーションがとりにくいという部分もあるし、非常ににこやかで、今も見ていると非常に人懐っこいという特徴が一つあるのかなと思うのですが、いかがでしょうか。

学校の先生が何人かいらっしゃいますよね。

W 学校の中で性格的なことで困っているというのではなくて、逆にすごく穏やかなお子さんだね、という話題はよく職員の中では出ていますが、気持ちの起伏というんですか、突然でかい声が出たり、「うえーん」と泣いたり、かと思うと「がっはっは」と笑ったり、そういうことはすごくたくさんあるかなと感じています。

和田 ほかにいかがですか。小さいお子さんが多いので、コミュニケーションはまだこれからという方も多いかと思いますが、一方で大きな方とか、カードを使ったとか……。どうぞ。

X 今、子供は6年生で、カードはうちではやってないんですけど、学校ではコップとごろごろするマットのカードがあつて、それをとってきたらお水が飲みたいんだとか、そういうふうに行っていると聞きました。ただ、うちではコップを持ってきてしまったほうが早いのでカードは使っていないのですが、それが唯一コミュニケーション……。

今、先生が特徴としておっしゃっていただいたことが、半分ぐらいしか当てはまってなくて、あまり自傷的なことはないのですが、攻撃ということで思い出したのが、人の手の甲をつねるというのをずっとやっています、それが悪意を持ってやっているというよりは、好きな人のところにわざわざつねりに行く。

あと、小学校で隣にいる人にもたれかかっけてここにこしているなと思ったら、指とか肩をがぶつとやる。いつも連絡帳にだれだれさんをかんでしまったということで返ってくるんですけど、悪意でやっているというよりは逆に好きな子とか、好きなところに行ってやっている。あと、抱きつくというのもよく人を選んでやっている。特に好きな先生がいるんですけど、そこへ行くとぱつと抱きついたりしています。

ただ、学校での先生の印象としては、先ほど先

生もおっしゃっていたとおりの穏やかな感じと言われていて、にこにこすると結構かわいいねみたいな感じで。ただ、突然泣いたけど何だったかわからないということがあるみたいで、それも30秒ぐらい「えーん」とか言って苦しそうだったから発作なんじゃないかということで、保健室に行こうかと言ったら「ははっ」とか、「けけっ」と言っている。そんな感じらしいです。

和田 次に食事とかはいかがでしょう。飲み込み、嚥下、そういうところで何か。どうぞ。

Y xx センターの栄養士です。今日は貴重なお話をありがとうございました。当園に通っているお子さんで、やはり吐いてしまうことが多く、お母様といろいろお話した結果、どうも乳製品を食べた後がよくないのじゃないかと思って、今抜きながら様子を見ているのですが、皆様のところでお食事に工夫をされていることとか何かあれば教えていただきたいです。

あとは先生にお聞きしたいんですが、一般的な胃・食道疾患の考え方で少し食事をみていってあげて、子供が気持ちよく成長できるようにしてあげたほうがいいのかと今ちょっと悩んでいるのですが、お話を伺えたらと思います。

和田 前半の特定の食事（乳製品）で吐きやすくなる、食事の形態もありますが、アレルギーなども考えなければならないのかなという部分はありますが、どうですか。食事はこれしか受け付けない、これはだめ、こだわりという中である特定のものしか入らない、食べないというところもありますし、あと形態もそうですが、口からなかなか食べない、すぐ吐いてしまうというのも一つの特徴としてあります。食事というところで何か工夫が迫られているおうちはあるでしょうか。

後半のほうの食事、飲み込むというより逆流が強い。一つは空気嚥下症でいつもおなかがばんばんに張っている。空気をのみ込んで、それでおなかが張っているお子さんが目立ったり、あと便秘

がすごいと。急性腹症といって開腹しなければならぬほどひどく、いわゆるイレウス、おなかが全く動かなくなるということで、外科的な処置が必要になった症例もあります。逆流が強い場合は、やはり逆流を防ぐ手術ないしは胃ろうをつくる。実際そういうお子さんもいらっしゃると思います。

今日は15家族いらっしゃいますが、胃ろうをつくられている方、手術を受けた方はどれくらいいらっしゃいますか。——お二家族ですかね。決して頻度は高くない。小さいお子さんということもあるかもしれないですが、全然そういう症状がないお子さんも確かにいらっしゃいますし、そういう消化器症状が非常に目立つというところが一つの特徴かなと思います。黒澤先生いかがですか。

黒澤 そうですね。消化器症状はさっき挙げたとおりです。怖いのは誤嚥性肺炎と食道腐食による貧血という2点なので、吐くだけで対応策は重要です。だからやっぱりさっきの成長曲線（をチェックして）、吐いて貧血（しているのか）、腐食して、栄養が偏って体重がふえないのか、体質的にふえないのかをよく見きわめるということで、医療サイドとよく相談することは重要だと思います。吐くことで何が起きているのかということですが、吐くだけじゃなくて、それをよく見きわめるには医療サイドとの意見交換は重要かなと思います。もちろんそのベースには検査はあるとは思いますが。

和田 特定の乳製品がちょっとというところはなかなか判断しにくい部分もあるかなと思うんですが、アレルギーの可能性はあるでしょうか。それはまた別な重要な問題にはなってくるのですが。

Y 一応それはないというふう聞いております。

和田 そうですか。それでは、形態を工夫するという対応法が一つかと思うのですが、...

Y 分食をしたりするのは意味があるんですか。吐かないように、もうちょっと回数を分けて量を

しっかりとっていく。

和田 どうでしょう。脇口さん、小分けにして食べるということは一般的に有効でしょうか。吐きやすいお子さんに関して、分けながら食べるということに関してですが。

脇口 効果的だとは思いますが、実際にやってみての判断になるかなとは思いますが。

和田 一般的な話として、少量を小分けにして、おなかにたくさん入らなければ、吐きにくくなるというのはあるかだと思います。それは一つの方法かなとは思いますが、食事、飲み込みというところで何か。

Z 逆流がすごく強くて、やっぱり乳製品は吐くかなと思うんですが、そのほかのものでも何でも、今もクッキーをいただいているんですが早速やっけていて、食事をとったら、どんな少量でもうちの場合は、食べ終わってすぐにもどし始めています。給食も食べてバスで1時間ぐらい乗って帰ってくるんですが、その間お昼寝をしているときは吐かなくて、着いたらなぜかまた逆流するんです。

入院していたときも誤嚥性肺炎だったと思うんですが、吐いているところを黒澤先生に診ていただいて、もしやそうではないかというのでわかったんですが、うちでもとにかく食べるたびに吐いているので対処の方法もなくて、乳製品じゃなくても何でも吐く。それでちょっとずつ食べさせてみようとか、食べさせた後、（体を）真っすぐにしておこうとか、いろんなことをやってみたんですが、やっぱりだめでした。和食のほうが吐かないんじゃないかとかいろいろ考えたんですが、食べ物によるものでもないし、量によるものでもないような気がしています。

年々少しずつ、たくさん一掃出てくるのが少なくなっている気もするんですが、完全には治っていない。食べさせ方も空気をのんでいるんじゃないだろうとか、ちょっと形態が悪いんじゃないかとか考えていたんですけど、それもあまり影

響がないように思うんです。だから今は食べたいものを本人のやりたいように、介助はするんですが、食べさせて様子を見ているという感じです。これをしたらこうなったというのがないので、私も皆さんにお聞きして工夫したいなと思っています。

和田 逆にうちはあまり食べる場所は困っていないと、嚥下、飲み込み、食事のほうでは困っていないというおうちがありますか。——お2家族ですかね。おおむねやはり皆さん、嚥下、逆流、嘔吐、空気嚥下症、便秘症というところでお困りの部分は多い。そのところの管理で先ほど黒澤先生がお話しされていた、きちっと評価して体重線をつけて対応策を考えていくということが大切だと思います。貧血、体重、栄養状態、手術が必要なのか、肺炎を繰り返すのか、感染を繰り返しているのか、そういう評価が必要になってきます。

AA 一つだけ質問させていただきたいんですが、聴力のことで。今は下の子がジェット機が大嫌いで、ジェット機が飛んでくると私たちが聞こえる前からすごく泣き出してパニックになるんです。どうしたんだろうという、ジェット機がその後飛んでくるとというのが結構あります。兄も弟もそうなんですが、何か背後霊がついているような、後ろを振り向いて恐怖心を感じるような振る舞いをするのがたまにあるんですが、何か私たちに聞こえないものが聞こえるとか、そういうのがあるのでしょうか。

和田 耳の問題に関しては、客観的に聞こえているかどうかという評価はなかなか難しいですが、一般的なお話としては聴力ないしは視力の検査の実施はなかなか難しいというのがありますが、聴覚的な問題ないし音を聞かせて脳波をとる検査では、一般的には問題ないと言われていると思います。

今のお話で背後霊という言い方がどうかかわからないですが、実際ジェット機が飛んでくるので、

それは背後霊ではなくて、ジェット機の音ということになるのかなと思いますが、ATR-X 症候群のお子さんで、音に過敏であることが特徴、ということは私は余り経験がありません。でもそういうお話を伺うと、気配を感じやすい、音に敏感という部分はもしかしたらあるのかもしれないですね。だから周囲の人が気がつかないような気配なり音なりを感じるので、後ろをはっと振り向くということになるのかもしれない。

あと、これは自閉症の方でよくみられる知覚過敏という関係するのかもしれませんが。周りの気がつかない感覚に対して反応している可能性があります。背後霊というとちょっとおどろおどろしい話になりますが、見てないようで見ている、周囲のことはよくわかっている、ということかもしれません。空気を読めないKYの逆で、よく読めるけど、シャイだから目を合わそうとしない。そんなところが ATR-X 症候群の特徴なのかなと感じる部分もあります。

そういうところでは、うちもそうだといいところはありますか。また大きくなってくると、そういうところがよりはっきりしてくるのかもしれませんが、黒澤先生どうでしょうか。

黒澤 ある特定の刺激には敏感なんですね。例えばソトス症候群のお子さんは運動会のピストルは苦手だし、お面は苦手ですね。学芸会やクリスマスパーティーでのちょっと薄暗くしたお面は非常にエモーショナル、情緒面での不安をかき立てられる。恐らくある特定の音声、形態、場面、色によって情緒面の不安感をかき立てられるのだと思います。行動特性の一つではあると思います。疾患ごとにある程度そういう部分はあるとは思いますが。

AA それをおさめるためにはどうすればいいのでしょうか。

黒澤 ジェット機を抑えるのは難しいんですけども、これがさっきの本人を変えるんじゃないで、