

(5) 研究の進み具合やその成果、学術的な意義については、ご希望があれば説明いたします。

(6) 研究成果は、お名前などがわからないようにした状態で、学会発表や学術雑誌や当教室が作成している t(11;22) に関して私たちが作成しているホームページ <http://www.fujita-hu.ac.jp/~genome/11&22> 上で公表されることがあります。

(7) この調査に関する研究のために必要な費用はあなたが負担することはありません。

(8) この件に関する遺伝カウンセリングをご希望の場合は、その旨申し出てください。藤田保健衛生大学遺伝カウンセリング室をご紹介します。

私は研究課題名「日本における t(11;22)染色体転座保因者およびエマヌエル症候群患者の疫学調査」について、医師(氏名) _____ より説明文書を用いて説明を受け、その方法、個人情報の取り扱い、結果の公開方法等について十分理解しました。ついては、次の条件で研究協力に同意致します。

提供する診療情報等が、本疫学的研究に使用されることに同意します。

はい

いいえ

平成 年 月 日

氏名(本人又は代諾者)

(代諾者の場合本人との関係)

住所

署名

説明者の氏名及び職名

説明者の署名

「t(11;22)染色体転座保因者様および 11/22 混合トリソミー
(エマヌエル症候群) の患者様に関する二次アンケート」

1-5 ページは担当医師にご記入をお願いいたします。

<t(11;22)均衡型転座保因者様 または 11/22 混合トリソミー患者様のご家系についてお伺いします。>

ご家系の概略と発端者（均衡型転座保因者様または 11/22 混合トリソミー患者様）が診断された経緯について教えてください。発端者以外にも、ご家族のなかで、染色体検査を受けられた方がみえれば、その結果とともに記入してください。

ご家系の概略（家系図でお示し下さい。）

家系図：

発端者が診断された経緯：

<t(11;22)染色体転座保因者様についてお伺いします。>

2ページ

t(11;22)染色体転座保因者様について、もしあれば、病歴および流産歴等についてわかる範囲で教えてください。

1. 保因者様について

現在の年齢： _____ 才
性別： 男性 女性

2. 病歴および流産歴について

乏精子症： ある ない
無精子症： ある ない
乳癌： ある ない
上記の臨床経過：

流産歴：

その他の疾患： ある (疾患名 _____) ない
上記の臨床経過：

<11/22 混合トリソミーの患者様についてお伺いします。> 3ページ

11/22 混合トリソミー患者様について、出生までの経過、臨床経過、発達状況についてわかる範囲で教えてください。

1. 患者様について

現在の年齢： _____ 才

性別： 男性 女性

現在の身長と体重： _____ cm _____ kg

患者様を出産された時のご両親の年齢と流産歴：

父親： _____ 才 母親： _____ 才

流産歴：（前ページの保因者様の“2.病歴および流産歴について”の欄で記載がない場合にご記入ください。）

記載： ある ない

2. 出生までの経過について

妊娠中の出来事：

出生の状況（週数、生下時体重、アプガルスコアなど）：

3. 臨床経過について

4 ページ

先天性疾患の有無：

心疾患 ある（疾患名) ない
治療： した 才 しない

口蓋裂 ある（疾患名) ない
治療： した 才 しない

外表の特徴 ある（疾患名) ない
治療： した 才 しない

腎疾患 ある（疾患名) ない
治療： した 才 しない

鎖肛 ある（疾患名) ない
治療： した 才 しない

その他の症状について：

繰り返す感染症 ある（疾患名) ない
治療（投薬など）：

耳の疾患 ある（疾患名) ない
治療： した 才 しない

痙攣 ある（疾患名) ない
治療（投薬など）：

その他にも症状がありましたら、ご記入ください。

5 ページ

ご機関名

ご記入医師名

ご協力 有り難うございました。

担当医師もしくはご家族様にご記入をお願いいたします。

6 ページ

<11/22 混合トリソミーの患者様についてお伺いします。>

発達状況についてわかる範囲で教えてください。自由記載となっておりますので、状態や経過、気がつかれたことなどなんでも結構です。

4. 発達状況について

コミュニケーション方法（言葉や手話など）について：

聴力について：

運動（頸定、寝返り、ハイハイ、お座り、歩行など）について：

食事内容、食事の自立について：

トイレの自立について：

7 ページ

性格について：

好きなもの、好きな遊び、得意なこと：

就学状況：

公的な補助金の受給状況：

その他にもお気づきのことがありましたら、ご記入ください。

8 ページ

5. ご家族を支援する会について

ご家族様は「ご家族を支援する会」があったら、参加したいと思いますか。○をつけて理由を書いてください。

参加したい

参加したくない

理由：

6. ご記入者について

4. 発達について 及び 5.ご家族を支援する会について（6-8 ページ）の項目をご記入されたかたについて教えてください。○をつけてください。

1.2.3 の項目（1-5 ページ）を記入された医師

ご家族様

ご協力 有り難うございました。

(資料3)

t(11;22)

What's New

- ・「[カナダのセントピエールさんが日本のご家族との交流を希望されています。](#)」 (2011/12/22)
- ・「[エマヌエル症候群の患者さんのご家族からの手紙](#)」を記載しました。 (2011/12/19)
- ・たみさんの「[こてん](#)」は無事終了されました。 (2011/5/9)
- ・エマヌエル症候群のたみさんの「[こてん](#)」が開かれています。 (2011/4/18)
- ・「[着床前診断について 見解の改訂](#)」を記載しました。 (2011/1/5)
- ・ホームページをリニューアルし、「[転座について](#)」を追加しました。 (2010/12/20)
- ・「[文献の紹介 乳癌のリスクはt\(11;22\)転座保因者で増加しない \(80家系の分析\)](#)」を記載しました。 (2010/2/20)
- ・「[文献の紹介 エマヌエル症候群の臨床像-3](#)」を記載しました。 (2009/10/27)
- ・エマヌエル症候群が、厚生労働省の難治性疾患克服研究事業の対象疾患に選ばれました。 (2009/10/6)
- ・「[文献の紹介 エマヌエル症候群の臨床像-2](#)」を記載しました。 (2009/9/15)
- ・「[文献の紹介 エマヌエル症候群の臨床像-1](#)」を記載しました。 (2009/8/10)
- ・「[アンケート調査の進行状況](#)」を記載しました。 (2009/1/9)

[過去のWhat's Newはこちら。。。](#)

赤ちゃんは数々の奇跡を乗り越えて誕生してきます。そしてみんな違う個性をもって生まれてきます。その個性は髪の色だったり、ご両親と似たお顔だったりします。また、疾患をかかえながらも、難関をくぐりぬけて生まれてくる生命力にあふれた子供達もいます。そこで染色体疾患もひとつの個性として考えてみるのはいかがでしょうか。その個性に対して家族や周囲のひとみんな受け止め、対応するために、まず病気のことを知ることが大切かと思えます。

わたしたちの藤田保健衛生大学病院では2004年12月に[遺伝カウンセリング室](#)を設置し、染色体疾患の子供たちや、そのご両親、また、不妊症や習慣性流産の検査の結果でみられた染色体転座のご夫婦などからのご相談をお受けしています。

<セントピエールさんのホームページより> エマヌエル症候群の患者さんのご家族からの手紙

2011年12月19日月曜日

<セントピエールさんのホームページより>

エマヌエル症候群の患者さんのご家族からの手紙

1. ダミアン

南アメリカ ローラ・ミュノス (サンチャゴ・チリ)

ダミアンの話をするにあたって、まず、ハビエルのこと話さなければなりませんね。

1996年4月27日、3番目の男の子が生まれました。何も悪いことはしていません。全くの正常妊娠でハビエルを出産しましたが、彼は、自発呼吸ができませんでした。誰もが رفتったり来たり走り回っていました。私は、ショックでした。身体の震えが止まらず、何が起きているのか理解することができませんでした。実はとても悪い自体でした。彼らは、私を眠らせ、ハビエルをNICUに連れて行きました。そこでハビエルは人工呼吸器につながれました。私の病室で小児科医は、重度の横隔膜ヘルニアがあると言いました。そして外科医は、私の息子は、巨大なヘルニアで左肺の発育が来ず、手術を行うことができず、生き残る見込みがない、と言いました。

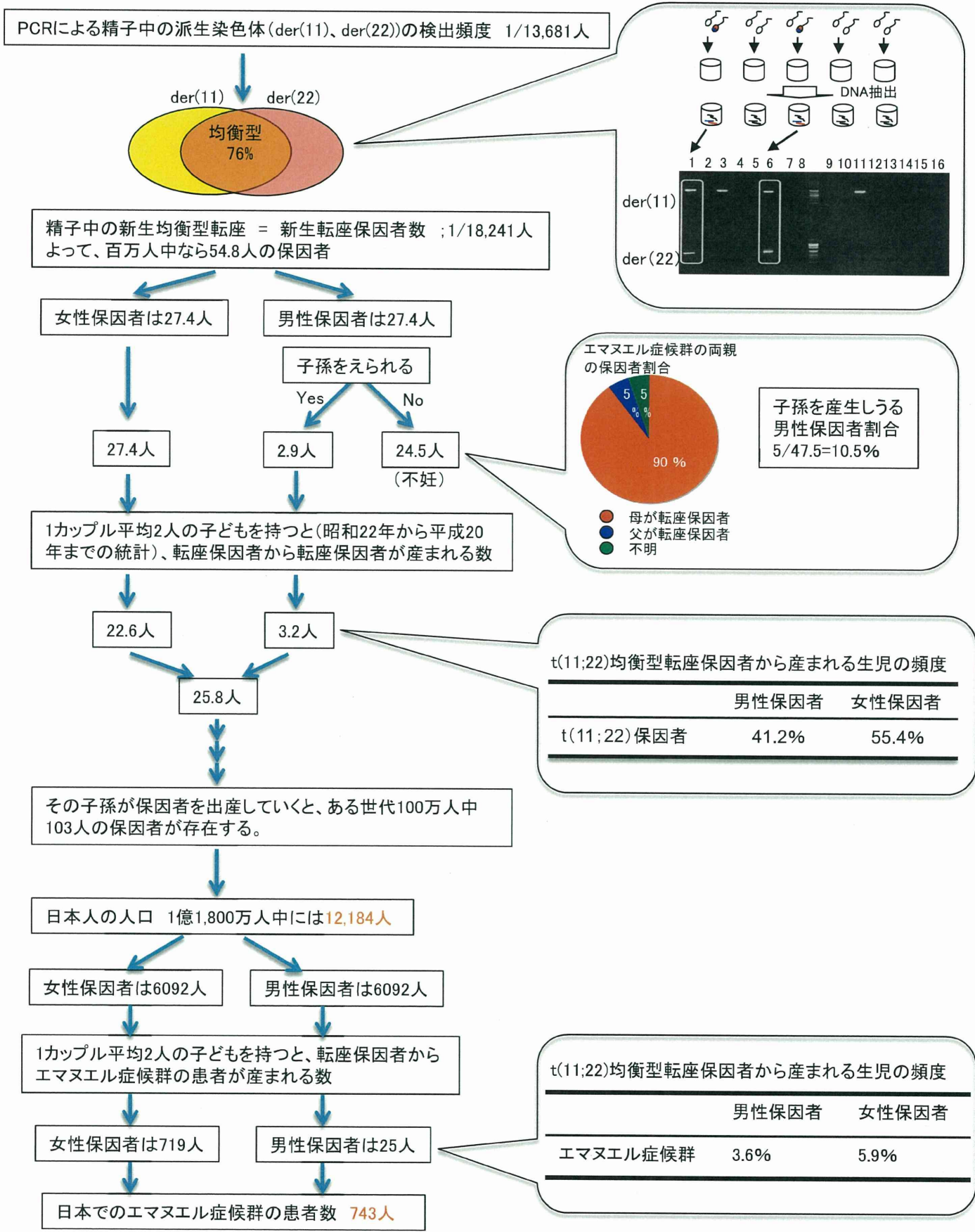
2週間前に主治医は私に、40週になっても陣痛の兆候がないので、陣痛を誘発しなければならぬと言いました。私は心の内側で言葉にできないような恐怖を感じていました。私は、彼に誕生してきてほしくなかったのです。彼を私の内側に置いておきたかったのです。この考えが愚かであることを理解できず、私はメキシコにいる妹に手紙を書きました。そして、言いました。「誰も私が私を批判する。私はハビエルを出産しなければならぬということが非常に悲しい。そして、説明することができないのだが、産まれるということが死にゆくことと同じであるという感情を持っている。」それから数年経ち、今では、私は母親であるという強い感情を持っています。妊娠は赤ちゃんと深いつながりを築くのです。

私は、ハビエルが活着している間には、決して胸に抱くことはできませんでした。私は、集中治療室にいるときは、とてもストレスを感じていました。そして、私が自宅に戻っている間に、彼は亡くなりました。私は、心にとても大きな傷が残り、ある時は彼を求めて泣き叫んでいました。

1ヶ月後、染色体検査の核型を尋ねてみると、彼には遺伝的問題があると告げられました。そして、何より重大なことは、私がそれを伝えたというこ

(資料4)

エマヌエル症候群患者数の推定



厚生労働科学研究費補助金（難治性疾患克服研究事業）
分担研究報告書

エマヌエル症候群の疾患頻度とその自然歴の実態調査
（免疫学的検討）

研究分担者 柳原 格

大阪府立母子保健総合医療センター・研究所・免疫部門・部長

研究協力者 稲村 昇

大阪府立母子保健総合医療センター・小児循環器科・副部長

研究要旨

エマヌエル症候群の合併症として頻度の高い横隔膜ヘルニアについて、新しい母体酸素治療の臨床的有効性について報告する。

A. 研究目的

横隔膜ヘルニア (CDH) の一般発症頻度は、3,500 から 15,000 出生あたり 1 人である。肺の低形成、新生児慢性肺高血圧症、左室低形成により生存率は 50-70% と予後の悪い疾患である。エマヌエル症候群合併症の中で CDH の発症率は 8% (Carter, 2009) と、一般頻度に比べて高率である。研究協力者の稲村らは、ヒト胎児診断された CDH2 例に対して、母体への酸素投与による胎児治療を行った (大阪府立母子保健総合医療センター倫理委員会承認済み)。その結果、母体への酸素投与により胎児左室機能の改善があり、健側肺での肺血流量の増加が証明され効果があることが稲村らによって示された。その臨床的なデータの解析結果について本年は報告する。

B. 研究方法

胎児診断された CDH57 例のうち、Lungthoracic ratio (L/T) が 0.1 未満の重症 CDH14 例 (L/T:0.02~0.09; 中央値 0.07) を対象とした。そのうち 2 例に対し、母体酸素投与を施行した。酸素投与方法は、60%酸素を 1 分間に 5L、1 回 3 時間、1 日 4 回の吸入を 1 週間から 2 週間行った。本母体酸素投与療法は、当センター倫理委員会で承認されている。胎児心エコーは、妊娠

後期前半 (在胎 30-33 週) と妊娠後期後半 (在胎 34-36 週) に行い、四腔断面像拡張期の Cardiothoracic Area ratio (CTAR)、両心室径比 (LV/RV)、左室駆出時間 (LVET/RR) および、出生直後の左室拡張末期径 (LVDd) を計測した。

C. 研究結果

母体酸素投与例 2 例の前半 CTAR (19, 17)、LV/RV (0.62, 0.52)、LVET/RR (0.40, 0.38) は、後半 CTAR (22, 20)、LV/RV (0.67, 0.64)、LVET/RR (0.56, 0.56) と増大していた。出生後の LVDd (17, 15mm) も正常径であった。酸素非投与例 12 例のうち、急性期死亡を 3 例認めた。酸素非投与例のうち 12 例の前半 CTAR (16.4+/-3.2)、LV/RV (0.41+/-0.14)、LVET/RR (0.39+/-0.05) は、後半 CTAR (16.6+/-2.6)、LV/RV (0.42+/-0.14)、LVET/RR (0.39+/-0.03) と前半後半で有意な変化を認めなかった (CTAR: $p=0.56$ 、LV/RV: $p=0.43$ 、LVET/RR: $p=0.25$)。また、酸素非投与例の LVDd は (12.4+/-2.2) で、正常径に比べ低下していた。

D. 考察

妊娠 31 週から 35 週の正常胎児は、肺血管抵抗を低下させ肺血流量を増加させる。一方、重症 CDH の肺血流は増加せず、左室の発育が得られない。母体酸素投与は、重症 CDH において

も左室の発育による心機能改善が期待出来る。

E. 結論

1. 肺低形成を伴う重症 CDH は妊娠経過とともに左室は発育できず、低形成左室となって出生する。
2. 母体酸素投与は重症 CDH においても左室の発育が得られ、本治療法は新しい CDH の補助治療として有用となる可能性がある。

F. 健康危険情報

特になし。

G. 研究発表

1. 論文発表

(柳原格)

- (1) Shigeta N, Ozaki K, Hori K, Ito K, Nakayama M, Nakahira K, **Yanagihara I**. First report of *Arthrobacter* spp. bacteremia with intrauterine fetal death (IUFD) and maternal disseminated intravascular coagulopathy (DIC). Fetal and Pediatric Pathology, in press.
- (2) Namba F, Ina S, Kitajima H, Yoshio H, Mimura K, Saito S, **Yanagihara I**. Annexin A2 in amniotic fluid: Correlation with histological chorioamnionitis, preterm premature rupture of membranes, and subsequent preterm delivery. J Obstet Gynaecol Res 38(1),137-44,2012.
- (3) Mitobe J, **Yanagihara I**, Ohnishi K, Yamamoto S, Ohnishi M, Ishihama A, Watanabe H. RodZ regulates the post-transcriptional processing of the *Shigella sonnei* type III secretion system. EMBO Rep 12(9), 911-6, 2011.
- (4) Mimura K, Tomimatsu T, Minato K, Jugder O, Kinugasa-Taniguchi Y, Kanagawa T, Nozaki M, **Yanagihara I**, Kimura T. Ceftriaxone preconditioning confers neuroprotection in neonatal rats through glutamate transporter 1 upregulation. Reprod Sci, 18(12), 1193-1201, 2011.
- (5) Yamashita K, Yoshioka Y, Higashisaka K, Mimura K, Morishita Y, Nozaki M, Yoshida T, Ogura T, Nabeshi H, Nagano K, Abe Y, Kamada H, Monobe Y, Imazawa T, Aoshima H, Shishido K, Kawai Y, Mayumi T, Tsunoda S, Itoh N, Yoshikawa T, **Yanagihara I**, Saito S, Tsutsumi Y. Silica and titanium dioxide nanoparticles

cause pregnancy complications in mice. Nat Nanotechnol, 6(5), 321-8, 2011.

(6) Nozaki M, Wakae K, Tamaki N, Sakamoto S, Ohnishi K, Uejima T, Minato N, **Yanagihara I**, Agata Y. Regulation of TCR V γ 2 gene rearrangement by the helix-loop-helix protein, E2A. Int Immunol, 23(5), 297-305, 2011.

(7) Ohnishi K, Nakahira K, Unzai S, Mayanagi K, Hashimoto H, Shiraki K, Honda T, **Yanagihara I**. Relationship between heat-induced fibrillogenicity and hemolytic activity of thermostable direct hemolysin and a related hemolysin of *Vibrio parahaemolyticus*. FEMS Microbiol Lett, 318(1):10-7, 2011.

(8) Miyamura H, Nishizawa H, Ota S, Suzuki M, Inagaki A, Egusa H, Nishiyama S, Kato T, Pryor-Koishi K, Nakanishi I, Fujita T, Imayoshi Y, Markoff A, **Yanagihara I**, Udagawa Y, Kurahashi H. Polymorphisms in the *annexin A5* gene promoter in Japanese women with recurrent pregnancy loss. Mol Hum Reprod, 17(7), 447-52, 2011.

(9) 中平久美子、柳原格. 「細菌毒素 100 年の謎を解く」化学と生物 49(6), 366-367, 2011.

(稲村昇)

(1) Miyoshi T, Maeno Y, Sago H, **Inamura N**, Yasukohchi S, Kawataki M, Horigome H, Yoda H, Taketazu M, Shozu M, Nii M, Kato H, Hayashi S, Hagiwara A, Omoto A, Shimizu W, Shiraishi I, Sakaguchi H, Nishimura K, Ueda K, Katsuragi S, Ikeda T. Evaluation of transplacental treatment for fetal congenital bradyarrhythmia. Circ J, in press.

(2) Usui N, Kitano Y, Okuyama H, Saito M, Masumoto K, Morikawa N, Takayasu H, Nakamura T, Hayashi S, Kawataki M, Ishikawa H, Nose K, **Inamura N**, Sago H. Prenatal risk stratification for isolated congenital diaphragmatic hernia: results of a Japanese multicenter study. J Pediatr Surg, 46(10), 1873-80, 2011.

(3) Okuyama H, Kitano Y, Saito M, Usui N, Morikawa N, Masumoto K, Takayasu H, Nakamura T, Ishikawa H, Kawataki M, Hayashi S, **Inamura N**, Nose K, Sago H. The Japanese experience with prenatally diagnosed congenital diaphragmatic hernia based on a multi-institutional review. Pediatr Surg Int. 27(4), 373-8, 2011.

(4) Kitano Y, Okuyama H, Saito M, Usui N,

Morikawa N, Masumoto K, Takayasu H, Nakamura T, Ishikawa H, Kawataki M, Hayashi S, **Inamura N**, Nose K, Sago H. Reevaluation of stomach position as a simple prognostic factor in fetal left congenital diaphragmatic hernia: A multicenter survey in Japan. *Ultrasound Obstet Gynecol*, 37(3), 277-82, 2011.

(5) Usui N, Kitano Y, Okuyama H, Saito M, Morikawa N, Takayasu H, Nakamura T, Hayashi S, Kawataki M, Ishikawa H, Nose K, **Inamura N**, Masumoto K, Sago H. Reliability of the lung to thorax transverse area ratio as a predictive parameter in fetuses with congenital diaphragmatic hernia. *Pediatr Surg Int*, 27(1), 39-45, 2011.

(6) Kawazu Y, **Inamura N**, Kayatani F, Okamoto N, Morisaki H. Prenatal complex congenital heart disease with Loeys-Dietz syndrome. *Cardiol Young*, 21, 1-4, 2011.

(7) Usui N, Kitano Y, Okuyama H, Saito M, Masumoto K, Morikawa N, Takayasu H, Nakamura T, Hayashi S, Kawataki M, Ishikawa H, Nose K, **Inamura N**, Sago H. Prenatal risk stratification for isolated congenital diaphragmatic hernia: results of a Japanese multicenter study. *J Pediatr Surg*, 46(10), 1873-80, 2011.

(8) Aoki H, **Inamura N**, Nakayama M, Kawazu Y, Kayatani F. Fetal Echocardiographic assessment of endocardial fibroelastosis in maternal Anti-SSA antibody-associated complete heart block. *Circulation J*, 25, 75(5), 1215-21, 2011.

(9) 門田茜、**稲村昇**、濱道裕二、河津由起子、萱谷太. 低出生体重児の完全大血管転位症の管理：新しい工夫による臍静脈からのバルーン心房中隔裂開術. *日本小児循環器学会誌*, 27, 286-289, 2011.

2. 学会発表・報道・受賞

(柳原格・学会発表)

(1) Uchida K, Nakahira K, Shimizu T, **Yanagihara I**. Inflammatory response and intrauterine fetal death in pregnant mice induced by MBA from clinical isolate of *Ureaplasma parvum*. Joint Congress of The 5th Meeting of Asian Organization for Mycoplasma. The 38th Meeting of the Japanese Society of Mycoplasma. 2011.10.19-21, Nagasaki

(2) Nakahira K, Uchida K, Nishiumi F, **Yanagihara I**. Virulence factors of *Ureaplasma*

parvum. Joint Congress of The 5th Meeting of Asian Organization for Mycoplasma. The 38th Meeting of the Japanese Society of Mycoplasma. 2011.10.19-21, Nagasaki, Symposist.

(3) 三戸部治郎、**柳原格**、大西真、石浜明、渡邊治雄. 桿菌の形態形成に関わる細胞骨格蛋白 RodZ の RNA 結合活性を介した赤痢菌 Type III 分泌装置発現への関与、2011 年日本農芸化学会、2011.3.28, 採択後震災のため中止.

(4) **柳原格**、中平久美子、内田薫. 流早産起因微生物ウレアプラズマとその病原発揮機構、第 58 回トキシシンポジウム、招待講演 2011.7.6-7, 東京.

(5) 内田薫、味村和哉、**柳原格**. 流早産関連細菌 *Ureaplasma parvum* の病原因子の同定. 第 47 回日本周産期・新生児医学会学術集会 2011.7.10-12, 札幌.

(6) 味村和哉、野崎昌俊、**柳原格**. ナノシリカの妊娠マウス投与が胎盤に与える影響、第 47 回日本周産期・新生児医学会学術集会 2011.7.10-12, 札幌.

(7) **柳原格**、味村和哉、名倉由紀子、西海史子、中平久美子. Nanoparticle can cross the placental barrier in pregnant mice. 日米コレラ 2011.8.3, 京都.

(8) 吉岡靖雄、山下浩平、東阪和馬、森下裕貴、長野一也、阿部康弘、鎌田春彦、角田慎一、鍋師裕美、**柳原格**、齋藤滋、伊藤徳夫、吉川友章、堤康央. 安全なナノマテリアルの創製に向けた次世代影響評価：妊娠後期暴露の胎仔影響に焦点を絞って、第 18 回日本免疫毒性学会、2011.9.8-9, 千葉.

(9) 吉岡靖雄、山下浩平、東阪和馬、森下裕貴、長野一也、阿部康弘、鎌田春彦、角田慎一、鍋師裕美、**柳原格**、齋藤滋、伊藤徳夫、吉川友章、堤康央. 食品中ナノマテリアルの安全性評価：安全なナノマテリアルの創製に向けた次世代影響について. 第 102 回日本食品衛生学会、2011.9.29-30, 秋田.

(10) 山下浩平、吉岡靖雄、鍋師裕美、**柳原格**、齋藤滋、伊藤徳夫、吉川友章、堤康央. 安全なナノマテリアルの開発に資する非結晶ナノシリカの生殖発生毒性評価. 第 61 回日本薬学会近畿支部、2011.10.22, 神戸.

(11) 太田小百合、稲垣秀人、宮村浩徳、西澤春紀、**柳原格**、宇田川康博、**倉橋浩樹**.

ANXA5 プロモーター領域のグアニン四重鎖構造と習慣流産. 第 56 回日本人類遺伝学会、2011.11.9-12, 千葉.

(12) 岩田みさ子、中平久美子、和栗雅子、光田信明、**倉橋浩樹**、**柳原格**、中西功. 不育症患者におけるアネキシン A5 遺伝子 SNP5 と生児獲得に関する研究. 第 56 回日本生殖医学会、2011.12.8-9、横浜.

(13) 久野秀太、小野寺章、西海史子、諸澤瑛、田中敦士、岩崎綾香、田鍋奈巳、根津菜摘、宝諸あい、米村重信、**柳原格**、堤康央、河合裕一. 非晶質ナノシリカの精子頭部への結合による精子運動性の低下、日本薬学会 第 132 年会 2012.3.28-31, 札幌.

(稲村昇・学会発表)

(1) Takahashi K, **Inamura N**, Kawazu Y, Kayatani F :paranetal echocardiographic predictors of early mortality in patients with total anomalous pulmonary venous connection and functional single ventricle. The 7th Japan-China-Korea Pediatric Heart Forum, 2011.7.8, Fukuoka

(2) Ishii Y, **Inamura N**, Kawazu Y, Kayatani F .The I-shaped sign as a novel ultrasound marker of d-transposition of the great artery in the fetus. The 7th Japan-China-Korea Pediatric Heart Forum, 2011.7.8, Fukuoka

(3) Ishii R, **Inamura N**, Kawazu Y, Kayatani F .The interaction of right and left ventricular performance in the fetus with ebstein's anomaly. The 7th Japan-China-Korea Pediatric Heart Forum, 2011.7.8, Fukuoka

(4) 石井良, **稲村昇**, 萱谷太, 窪田昭男. 重症先天性横隔膜ヘルニアへの母体酸素投与における胎児循環動態の検討. 第48回小児外科学会. 2011. 7. 20, 東京.

(5) **稲村昇**. 先天性横隔膜ヘルニアの重症度に応じた循環管理—救命率 90%を支える麻酔科医とのコラボレーション—. 第 17 回日本小児麻酔学会. 2011. 9. 24, 大阪.

(6) 石井陽一郎, **稲村昇**, 萱谷太, 濱道裕二, 河津由紀子, 塩野展子, 石井良. 胎児心疾患の診断率向上に伴う問題. 第 47 回日本小児循環器学会. 2011. 7. 8, 福岡.

(7) 石井陽一郎, **稲村昇**, 萱谷太, 濱道裕二,

河津由紀子, 高橋邦彦, 石井良, 寺嶋佳乃. 左心低形成に対する母体酸素投与下胎児心エコー. 第 9 回日本周産期循環管理研究会. 2011. 11. 26, 仙台.

(8) 塩野展子, **稲村昇**, 萱谷太, 濱道裕二, 河津由紀子, 石井良, 石井陽一郎. 胎児期から経過観察できた母体抗 SS-A 抗体陽性の乳頭筋断裂乳児例. 第 9 回日本周産期循環管理研究会. 2011. 11. 26, 仙台.

(9) 石井良, **稲村昇**, 萱谷太, 濱道裕二, 河津由紀子, 石井陽一郎. 大動脈峡部径を用いた、先天性横隔膜ヘルニアの新しい急性期循環管理. 第 9 回日本周産期循環管理研究会. 2011. 11. 26, 仙台.

(10) Ishii R, **Inamura N**, Kawazu Y, Kayatani F. Reactivity of severe congenital diaphragmatic hernia fetal circulation to Maternal Hyperoxygenation: CDH meeting 2011.2.3-4, Roma.

(報道)

(1) 「習慣流産の遺伝子発見」毎日新聞, 中日新聞, 朝日新聞, 日本経済新聞, 47NEWS, 東京新聞, 大阪日日新聞, 京都新聞, 大分共同新聞, その他 2011.2.2. **倉橋浩樹**、**柳原格**他の論文紹介.

(2) 「加熱しても壊れない、食中毒原因菌・腸炎ビブリオの毒素に迫れ!!」**柳原格**、橋本博 Spring-8 News, 55, 2-4, 2011.

(3) 「ナノ粒子の胎児への影響, 大小・表面加工で変化」、日本経済新聞 2011.4.25. 堤康央、**柳原格**他の論文紹介.

(4) “Nanoparticles impact pregnancy in mice.” Chemical and Engineering News (C & EN) ACS, April 11, 2011. 堤康央、**柳原格**他の論文紹介.

(5) “Nanoparticles versus the placenta.” Jeffrey A. Keelan. Nat Nanotechnol, 6, p263-264, 2011. 堤康央、**柳原格**他の論文紹介.

(受賞)

第 39 回大阪府医療功労賞、**稲村昇**、先天性心疾患の胎児診断の普及. 2011. 1. 19.

厚生労働科学研究費補助金（難治性疾患克服研究事業）
分担研究報告書

エマヌエル症候群の疾患頻度とその自然歴の実態調査
（コミュニケーション障害学的検討）

研究分担者 菅井 裕行

国立大学法人宮城教育大学・特別支援教育講座・教授

研究要旨

重度の知的および感覚・運動障害を伴う一人のエマヌエル症候群児に対して、その感覚活用を促し、コミュニケーション行動の形成・促進を図りながら、生活上の障害状況からの立ち直りをめざす療育支援を行った。昨年度までに実施できた行動観察と低年齢児用開発された道具の活用による自覚的・他覚的感覚機能評価に基づいて、外界探索とコミュニケーション行動の促進を目標に、教育的対処を行った。今回、該当児童の外界探索およびコミュニケーション行動について、その教育的対処の結果と、対処にあたっての基本方針の意義を考察した。これまでに見いだされている対症療法に加えて、相互作用を重視した療育支援と、特に感覚機能評価に基づく代替コミュニケーション（AAC）支援を継続していくことの重要性が示唆された。

A. 研究目的

t(11;22) 転座（CETrter, St Pierre, ZETckETi, EmETnuel & Boycott, 2009）に対してエマヌエル症候群と命名がされたことにより、この疾患に対する認知度は高くなっていることが想定されるが、これまでのところエマヌエル症候群児の発達経過と発達促進支援について詳しく触れたものはあまり見あたらない。現段階では、比較検討はまだ難しく、まずは複数の事例報告が蓄積される必要があると思われる。本研究は現在、著者らが係わり合いを継続している重度の知的および感覚・運動障害を伴う一人のエマヌエル症候群児（以下 ET と記す）に関するものである。昨年度は、感覚活用について取り上げたが、今回は ET に対して行ったコミュニケーション支援のアプローチを取り上げる。本調査が実施された約3年間において見いだされた変化とその変容プロセスおよび係わりの方略について検討することを目的とする。

B. 研究方法

本研究は、一人の患児に対する教育的対処の中で得られた行動標本を基本的な検討材料としている。該当児との教育的係わり合いは、主に金森（2011）と佐藤によって実施されたが、筆者も不定期にこの実践場面に参加して該当児との直接的係わり合いをもった。経過はビデオおよび筆記によって記録され、経過記述の中から分析対象となる行動標本を取り出した。この標本は、対象児単独での行動場におけるものではなく、そのほとんどがかかわり手らとのインタラクションの場において採集されたものであり、したがってその場に存在した個体間コミュニケーションの展開に関するエピソード記述によっている。従来、重度・重複障害児・者の行動は、その多くが生理的視標や標的動作の生起頻度などによって分析されてきたが、近年は間主観的な把握による行動記述の必要性が認知されるようになり、これによってコミュニケーション行動の意味を問うことが出来るようになってきている。このような質的資料を扱うに際しては、その妥当性の吟味が必要となるが、本研究で

は、エピソード記述が単に観察者の主観的イメージとならないために教育実践研究に携わる教員や大学院生らとビデオ映像を共同分析する過程を組み込むことで、データ解釈の確実性を高めるよう工夫した。

(倫理面への配慮)

なお、この研究における倫理面への配慮としては、研究の目的および方法について対象児の保護者と協議し同意を得ることとし、実践研究を進める上で入手する映像記録については、これを研究目的以外に使用しないことについて了承を得、発表等に際しては事前に了解を得ることとした。

C. 研究結果

教育的対処の結果(経過)を述べる前に、本対処における基本方針について述べる。まず ET のあらゆる様々な行動をそれが微細なものであってもなんらかの発信としてとらえることとした。まだ ET には他者に向けての意図的な発信が少なく、そのため ET とコミュニケーションするためには、ET の行動に意図性を仮設的に読み込む必要があると考えたためである。実際の読み取りは、単に仮設的な解釈におわらず、その発信を何らかの活動の発現とみなして、その活動の十分な展開(そして終止)をたすける具体的・支援的な働きかけとしてなされた。また係わり合いの場を(物理的・心理的に)ET が認知しやすい状況へと工作した。視覚刺激や聴覚刺激など感覚刺激の入力について機能評価に基づいて検討し、ET が独力で、あるいは補助を受けて知覚できる条件を工夫した。前者の ET の行動の読み取りに関しては、特に ET の行動に志向性を仮定することに注目した。「意識とはあるものについての意識である」という現象学のテーゼがある。志向性はこの意識の特性をあらわしている。また、意識と意識されるものが相関関係にあることもあらわしているが、現象学のテーゼに従えば、ET も

何らかの対象に意識を向けていることになる。係わり合い当初、ET に見られたなんらかの対象への視覚的注意も我々には曖昧に見えた。対象物への接近性の行動を見て取れる行動種は観察されていたが、当初はどれもが偶然性を否定できない程度のものであった。そのためわれわれはその行動の意図を読みとることが難しかった。それでも ET と相互交渉を続けていくときには ET のあらゆる様々な行動を発信ととらえ、それらの行動に意味解釈をしていく必要がある。これは言い換えれば ET の行動の中に志向性を仮定することともいえる。行動展開の中に志向性を仮定し、ET の行動を外界の対象との関係においてみることで、われわれは次なる具体的な働きかけをとることができるのではないかと考えた。

以下に経過を示す。本調査以前の経過において、ET と玩具や教材などの対象物とのかかわりがすでに見られており、それらは時々 ET の体調にもよるが、明確な接近性の意思が見て取れる行動が何度も観察されていた。対ものの意図性に比べて、対人のそれには今一つ意図性が曖昧で、われわれかかわり手がどれほど明確なコミュニケーション対象として ET に位置づいているかは、不明であった。そこで当初から、コミュニケーションは、ET との視線の交わりに注目して取り組まれた。明確な視線の交流が見られたのは、2009年6月の音楽をシステムスピーカーで聴く活動においてであった。ここでは、ET との持続的な視線の交わりがみられた。その後、音楽を聴く活動に替わって取り組んだリゾナンスボード上で音楽を聴く活動においても ET との間で視線の交わりが観察された。このリゾナンスボードは、本児の触覚活用に注目した自作教材である(図1)。さらに2010年3月には、ET がかかわり手の口腔を探索する様子があり、またわれわれが ET の額に口をつけて歌うと、頭に手を回してくるなどこちらの働きかけを受け入れる様子もみられ、双方向

的な結びつきが持続してみられた。この二つの場面では、触振動刺激によって快の情動を引き出したこと、仰臥位という ET にとって安定した姿勢であったことが共通している。その後も、ET の行動の中に志向性を仮定することで持続的な相互交渉がみられた。このように、ET ともの、ET とわれわれとの二項関係的な相互交渉が明確になった。

成立した二項にさらに、イベントなどの第三項が加わる、あるいは生成される過程は次のとおりであった。主に三つの活動を取り上げて記す。

1) 寝返り遊びにみられた三項関係的相互交渉

寝返り遊びは、ET と取り組んだ身体遊びの一種である。この遊びは ET の快の情動をよく引きおこすものであった。寝返り遊びは仰臥位でいるかかわり手の上に ET を腹臥位でのせ、ET の重心が移った方の床に ET を降ろす遊びである。床に降りると ET は喜び、かかわり手の方に寝返る様子がみられるようになった。この寝返りを活動そのものへの開始要求（接近的行動）と仮定して寝返り遊びをするようになった。2010年7月には、ET を床に降ろした直後に ET が微笑みながら視線をかかわり手に向けることがあった。さらに手足をばたつかせながら快の情動と共にかかわり手に視線を向けた。その喜んでいる ET の様子からかかわり手は ET の臀部に手をかけて寝返り遊びへと誘う合図を送ると、ET 自ら笑ってかかわり手に寝返ってくるものがあった。

前節でも視線の交わりを取り上げたが、ここで見られた ET の視線にはもう一つの要素として、直前の寝返り遊びが加わっていると考える。ET の喜びを生み出す出来事として寝返り遊びがあり、その直後に視線の交わりがあることから、そこに第三の要素として寝返り遊びでの体験が含まれていると考えることもできる。このような文脈的背景に加えて、

ET がかかわり手に視線を向けるときに笑顔も見られていた。かかわり手に視線を向けた後に ET は、かかわり手が ET を自分の方に引き寄せようと ET の身体に手をかけたときに、ET も自分からかかわり手の方へと寝返ってくることから、ET がかかわり手との寝返り遊びに注意を向けていることがうかがえる。これらの ET の行動を寝返り遊びの意図的な要求であるとかかわり手は読みとった。その妥当性は、その後の寝返り遊びへとかかわり手が誘うときに、ET からもかかわり手の方に寝返ることで受け止めているということの中に見いだしている。この場面で ET が視線をかかわり手に向ける行動には ET とかかわり手との間で寝返り遊びの出来事を共有しようとする ET の意図が含まれているのだと考える。その後、ET はわれわれに対して視線を向けるだけではなく、2011年6月には明確に寝返って接近したり、手を伸ばしてきて胸のあたりをさすったりなど、われわれをコミュニケーション対象として認め、意図性が明確に読み取れる行動を起こすようになった。

2) おやつを食べる活動にみられた三項関係的相互交渉

次におやつを食べる活動の中で見られた ET とかかわり手との相互交渉を取り上げる。おやつを食べる活動は2009年9月から続いている。2010年11月には、ET が手を前方に伸ばし、かかわり手の手に触れることがあった。その手の動きはまるでおやつを求めているかのようなのであった。そしてかかわり手の手に触れるとつかんで口に運ぶことはせずに、トントンとまるでおやつを催促するかのようには叩いたり、なでるように触れているままであったりした。そこでかかわり手は ET におやつを手渡すようにした。この機会が三項関係の成立を初めて意識できたときであった。

ここに三項関係が成立していると考えられる理由は二点ある。まず、ET がおやつを求める