

発達

<0歳～3歳未満>
 発達指数(DQ) (45) 1歳時 1

<3歳～6歳未満>
 発達指数(DQ) (1歳半程度) 5歳時 1
 知能指数(IQ) (1歳程度) 5歳時 1

<6歳～12歳未満>
 発達指数(DQ) (58) 5歳時 1
 発達指数(DQ) (53) 10歳時 1
 知能指数(IQ) (40) 5歳時 1
 知能指数(IQ) (40前後) 6歳時 1
 知能指数(IQ) (88) 6歳8ヶ月時 1
 現在6歳だが、1～2歳程度 1

<12歳～18歳未満>
 発達指数(DQ) (5歳児程度) 14歳時 1
 知能指数(IQ) (33) 6歳時 1
 知能指数(IQ) (48) 11歳時 1
 知能指数(IQ) (5歳児程度) 14歳時 1
 知能指数(IQ) (32,34位) 13歳女兒 1

<18歳～>
 知能指数(IQ20) 20歳時 1
 知能指数(IQ30) 1
 知能指数(IQ32) 20歳時 1
 知能指数(IQ35) 18歳時 1
 知能指数(IQ35以下) 20歳時 1
 知能指数(IQ30～35) 32歳時 1

言語(有意語)	0歳～3歳未満	3歳～6歳未満	6歳～12歳未満	12歳～18歳未満	18歳～	計
有り総数	-	1	9	5	11	26
有り (単語)	-	-	2	-	2	4
有り (2語文)	-	1	1	-	3	5
有り (3語文)	-	-	5	5	6	16
有り (サイン言語)						0
有り	-	2	3	-	4	9
なし	-	-	-	-	-	0
無し総数	5	3	4	1	2	15
(サイン言語)						0
有り	1	2	4	-	1	8
なし	-	-	-	-	-	0
不明	-	1	-	-	-	1

性格

<0歳～3歳未満>

- ・ にこにこしている。
- ・ 集中力はないと思う。
- ・ 高い所や階段など不安定な所に対して恐がり、いつもジッとしていない。
- ・ 普段は温厚、穏やか。
- ・ 思い通りにならないとすぐキレル。
- ・ おとなしい。

<3歳～6歳未満>

- ・ おだやか
- ・ 人なつっこい
- ・ 良く笑う
- ・ 怖がり
- ・ 好奇心旺盛
- ・ 場所見知り・人見知りをしない
- ・ 注意が散漫しがち
- ・ 気性が粗い
- ・ 頑固
- ・ 周りの人全てにニコニコだが我が強い。
- ・ 確実に出来るコトしかない(遊びなど)、新しいことにチャレンジしない。
- ・ いつもニコニコ人に愛想ふりまく。
- ・ 明るい

<6歳～12歳未満>

- ・ 人なつっこい
- ・ あいさつ大好き
- ・ 積極的
- ・ 少し自閉傾向あり
- ・ 少し攻撃的
- ・ おとなしいが、自分のやりたいことにはうるさい。
- ・ おとなしくじっとしていることが多い。
- ・ 一度怒り出すとかなりきつく頑固者。
- ・ おだやかでにこにこしている。
- ・ 活発
- ・ やさしい
- ・ 気が利く時がある。
- ・ 世話好き
- ・ 好奇心旺盛だが恐がり。
- ・ 行動派
- ・ 几帳面
- ・ 人なつっこく温和である反面、思い通りにならない事があると強く反抗し乱暴な面も見られます。自閉症的な部分がある。
- ・ 友達が大好きな明るい子。
- ・ 陽気
- ・ 安心できる環境では言葉もあり、従順で落ち着いて過ごせます。逆に本人が難しい、怖いと感じると動かず頑固になります。

<12歳～18歳未満>

- ・ 明るくてにぎやか
- ・ でしゃばり
- ・ ひとなつっこい
- ・ スローペース
- ・ 音楽が好き
- ・ 几帳面
- ・ 甘えん坊
- ・ 怒りっぽい
- ・ おとなしい面と頑固な面あり
- ・ 温和
- ・ 感受性が強い
- ・ 臆病

<18歳～>

- ・ おとなしい
- ・ おひとよし
- ・ 明るい
- ・ こだわり
- ・ まじめ
- ・ 几帳面
- ・ 大きな声で怒られるのが嫌い。
- ・ 注意されたこと、厳しいと時間がたってからも言う。
- ・ 穏やか
- ・ 行動も理解力もそそっかしい。
- ・ 子供好き
- ・ 面倒見が良い。
- ・ おだてに乗りやすい。
- ・ 20歳を越えた頃より時々感情を抑え切れない時がある。
- ・ 人見知りはあるが、人なつこい。
- ・ 頑固な面もかなりあるが、仕方のないこととあきらめてしまうことも多い。
- ・ 嫌な経験は忘れないので、同じような場面になると用心深くなる。
- ・ 優しい
- ・ 人なつこい(直感的に信頼感を持った人に)
- ・ 繊細で過敏
- ・ ゆっくり静かな環境を好む。
- ・ 緊張と不安感が強い(いつもと違った場所に慣れない 環境)
- ・ 時々気難しい
- ・ こわがり
- ・ 支配欲強く、情緒は安定していますが、嫌なことを強制された時の乱れは大きい。だいぶ我慢できるようになりましたが、あきらめは早い。目的や立場の状況で集中力にムラがあるが目的に一直線で達成への意欲は強いです。

診断を告知された年齢

医師から診断を告げられた年齢 (歳 ヶ月ごろ)

<0歳～3歳未満> 平均8.6ヶ月

- ・ 生後2日目 1
- ・ 2ヶ月 1
- ・ 5ヶ月 1
- ・ 1歳0ヶ月 1
- ・ 2歳0ヶ月 1

<3歳～6歳未満> 平均12ヶ月

- ・ 0ヶ月ころ 1
- ・ 1ヶ月ころ 1
- ・ 9ヶ月ころ 1
- ・ 1歳0ヶ月ころ 1
- ・ 2歳ころ 1

<6歳～12歳未満> 平均25.1ヶ月

- ・ 生後3日目 1
- ・ 1ヶ月ごろ 2
- ・ 2ヶ月ごろ 1
- ・ 3ヶ月ごろ 1
- ・ 10ヶ月ごろ 1
- ・ 1歳頃 2
- ・ 2歳頃 3
- ・ 6歳9ヶ月ころ 1
- ・ 9歳ごろ 1

<12歳～18歳未満> 平均26.7ヶ月

- ・ 0ヶ月ごろ 1
- ・ 2ヶ月ごろ 2
- ・ 6ヶ月ごろ 1
- ・ 11歳9ヶ月ごろ 1
- ・ 1歳ごろ 1
- ・ 2歳ごろ 1

<18歳～> 平均24.7ヶ月

- ・ 0ヶ月ごろ 2 (生後4日目 1件)
- ・ 1ヶ月ごろ 3
- ・ 2.3ヶ月ごろ 1
- ・ 3ヶ月ごろ 2
- ・ 6ヶ月ごろ 1
- ・ 9ヶ月ごろ 1 (0ヶ月の時には違う病名でした)
- ・ 1歳6ヶ月ごろ 1
- ・ 2歳6ヶ月ごろ 1
- ・ 8歳ころ 1
- ・ 13歳1ヶ月 1

遺伝子検査

遺伝子検査	0歳～3歳未満	3歳～6歳未満	6歳～12歳未満	12歳～18歳未満	18歳～	計
受けた(遺伝子変異 有)	1	2	2	1	3	9
受けた(遺伝子変異 無)	1	1	4	—	5	11
受けた(遺伝子変異 未記載)	1	—	—	—	—	1
未	2	1	6	6	4	19
不明	—	—	—	—	1	1

告知後、どのように疾患に関する情報を得ましたか

	0歳～3歳未満	3歳～6歳未満	6歳～12歳未満	12歳～18歳未満	18歳～	計
主治医	1	3	7	5	10	26
親の会	5	4	8	4	4	25
インターネット	4	4	9	3	1	21
書籍	-	-	2	1	2	5
同病のお子さんをもつ親	-	2	2	-	5	9
その他	-	-	-	-	-	-

<18歳～>

- ・ 29年前なので疾患に関する情報はほとんどなかった。中学生頃になり同病の子を持つ親で親の会こすもす(1994年発足)を作り情報交換。その後インターネットで。
- ・ 特にルビンの情報は得なかった。聞いたこともない病名を受け入れられなかった。
- ・ 主治医からは何もなし。整形の医師から書籍をコピーしたものをもらっただけ。

一番、有用だった情報源は何ですか？

	0歳～3歳未満	3歳～6歳未満	6歳～12歳未満	12歳～18歳未満	18歳～	計
主治医	-	1	2	3	6	12
親の会	3	3	10	5	3	24
インターネット	2	1	3	2	1	9
書籍	-	-	-	1	2	3
同病のお子さんをもつ親	-	3	3	-	6	12
その他	-	-	1	1	1	3

<6歳～12歳未満>

- ・その他: 子供の成長と共に親も成長していった感じです。特に2歳頃までは入退院を繰り返していたので、悩んでいる時間がありませんでした。

<12歳～18歳未満>

- ・その他: 障害のあるお子さんを持つ親 1例

<18歳～>

- ・その他: 同病ではなく発達遅滞全般の親の会でお話を伺った 1例

一番、不足していると感じた情報は何でしょうか

<0歳～3歳未満>

- ・ 少し違うかもしれませんが、だからどのような公的支援が受けられるのかを知りたかった。
- ・ 疾患に関しての具体的な内容。
- ・ とにかく、ルビンについての情報が少ない。ただし、親の会のHPにある情報だけで「これがすべてだろう」と思える位十分なものだったし、良く理解できた。

<3歳～6歳未満>

- ・ 現場の医者(当時の主治医)がルビンのことをよく知らなかった。
- ・ 医学的な資料(データなど)が少なすぎる。
- ・ PT、ST、OTIについて(埼玉ではほとんど受けられず都内に通う)
- ・ 医療関係者が知らないためかかりつけでさえ、あいまいな返事が多い。どこへでも受診できず、かかりつけへとやわらわらしてしまう。
- ・ どんなことに気をつけたらいいのか、どう対応したらいいのか分からない。

<6歳～12歳未満>

- ・ あまり知られていないので普通の病院に行くと説明するのが大変。
- ・ 子供が3歳頃になり親の会の存在を知りました。だからなにかも不足していました。一番悩んでいた時期は全く情報がなかったので子供を受け入れる事だけで精一杯でした。

- ・ 病名がわかるまで何も分からなかったのが、不安でした。遺伝科が少ないので辿りつけるまで長い日々でした。
- ・ 主治医からの助言。
- ・ どこに相談・診察に行けばよいのか。
- ・ 医師に十分な情報と知識がない事。医療的なケアも早期に受けれたのに。
- ・ 成長と共に次々と出てくる問題に対する対処法、体・目・その他のリハビリや効果について、学習面の進め方。

<12歳～18歳未満>

- ・ トータルで相談にのってもらえる機関(専門医)。
- ・ はじめインターネットに親の会があるのを知らなかったため、主治医、保健師、障害児を持つお母さん達と話して育てました。同じ県、地域に同じ病気の人がないことも不安でした。

遺伝科の主治医がかわり、その先生に親の会があることを聞き、インターネットで主人に調べてもらいました。

現在は同じ障害をもつ子供のお母さんと回覧ノートをまわして色々話したり聞いています。

親の会で、病気についての冊子を作ってくれたときは、学校の先生方への子供について伝えることがラクになり嬉しかったです。今までの育て方がまちがっていなかったと思えて少し安心しました。

- ・ 専門の病院について。
- ・ 育て方、療育などの有効なよりよい方法。
- ・ 特定の病院(母子医療センター)からの情報のみで、身近な病院から情報がなかった。自分で探す(親の会など)、調べることのほうが多かった。

<18歳～>

- ・ 理解、先生方もあまり知らず様子を見るだけでした。
- ・ 子供の年代に応じた親のサポート。
- ・ 昔なので、先生から何うしかわからなかったのが、もっと知りたかったけれど、今となっては何も知りたいとは思いません。
- ・ どのように成長していくのか、具体的にわかったのなら、将来への不安を軽減できたはずだと思いますので、その部分が不足していました。
- ・ 障害の医学的説明。どのように成長していくのか。もっとも医師はその時点で成長したルビンのお子さんに出会っていないように思いました。
- ・ どんな病気か、何歳まで生きられるのか当時は調べるすべがありませんでした。
- ・ 思春期、成人期における情報(病気面・精神面)。
- ・ 我が子が生まれた時の情報は少なく、手さぐりでどう育てて行けばよいのかわからなかった。又、どういう点に注意すべきかわからなかった。(脱臼の繰り返し等)
- ・ 当時は同病の子を持つ方を紹介して欲しい旨のお話をしたが、プライバシー保護で教えていただけなかった。まだ「こすもす」が設立されていなかった。
- ・ 当時は何もなかったのが不安でたまらなかった。どの機関や施設にかかり、どう薬に注意して育てていけばよいのか？またどう成長していくのか？
- ・ この病気の原因と考えられる要素。
- ・ 1997年頃には少人数でしたので主治医からの情報しかなく、先輩達も少なく(K子ども医療センターに受診していました)、ただ親の私も精神的に安定したのは2～3歳の頃でしたので、神奈川・藤沢の太陽の家などを通じて障害ということを学びました。

インターネットにチェックされた方へ

ネットで得られた情報についての感想・ご意見をお教え下さい

<0歳～3歳未満>

- ・今は受け止められましたが、ただ悲しく不安になりました。
- ・障害児に対してどのように働きかけをしていけばいいかの記入をして欲しい。
- ・ネット上でもこの疾患に関してはあまり詳しく載っていない場合が多かった。
- ・調べているうちに親の会のサイトにたどりつき、とても詳しく載っていたのでとても為になった。
- ・結構調べたのだが、医療従事者によるものが見つからなかった。本当にごくまれな病気なだと実感した。
- ・同じ病気のお子さんを持つ方のブログをいくつか見かけ、この病気の実態やどのように育っていくのか手に取るように理解できた。
- ・ネットからルビンシュタインテイビ症候群とわかりました。現在に、ネットがあつて良かったと思います。もし分からずにいたら、今も何も分からずさまよっていたと思います。

<3歳～6歳未満>

- ・ネットで同じ病気の子のHPを見て勉強すると共にその前向きな内容にとっても励まされました。こすもすの会のHPには病気に関する説明が載っていて参考になりました。
- ・同じような内容の文章しかでてこない。「こすもすの会」にリンクしていたり。
- ・親の会の保護者の方のブログくらいしか検索に引っかからないので情報が少なすぎる。
- ・「こすもすの会」のサイトはとても参考になった。

<6歳～12歳未満>

- ・顔が特徴的なので、「笑顔」を見て「同じだ！」と思いました。医師に言われる前に自分でルビンとあって主治医に言うと・・・そうだった。知的な遅れがあるのを知ってショックでした。やはり親の会の出してくださった本が一番参考になりました。
- ・生活の様子や通っている病院名など。
- ・同じ病気のお子さんの写真を載せてくださったことが一番納得できたし、「仲間がいた」と安心した。
- ・親の会のことが知ることができたことが良かった。
- ・専門用語が多く、なかなかわかりづらかったが、「こすもす」のサイトに行きつきようやく病状が理解できた。
- ・情報量が多かった。ネットでRTSの親のネットワークに入会したので、海外の情報が多く役に立った。(日本の親の会よりRTSの人の年齢、程度の幅が広いです。)

(インターネットにチェックはしてないけれど)

- ・情報は今となっては、もうどっちでもいいです。色々わかった所で子供は子供。同じ病気でも様々です。他の子が出来ていることがうちの子にはできない・・・と比較する方がしんどいです。親の会に在籍しているのは、色々な病気が心配なのでその情報が欲しいからです。最近では、私のことを「おあーちゃん」とスムーズに言ってくれるのでいまのところそれで満足です。

<12歳～18歳未満>

- ・情報量が少ない。症例が少ないからだとあきらめていた。
- ・以前(生まれた時)は海外のものぐらいであまり参考にならない感じだった。現在はある程度情報が得られるようになったところもある。

<18歳～>

- ・生まれた時の症状はわかりますが、その後どのように育っていくのかがわからず、とても不安でした。
- ・海外のRTSの情報ははじめ、他の染色体に起因する患者・家族会のHPを読むことで病名は異なっても共感できるものを感じる。
- ・18歳に成長して、インターネットで初めてチェックした。本人にあてはまる事も多くあった。兄弟がいるので遺伝的な面での心配が大きかったのが、ネットで得た新しい正しい情報で、心配が軽減された。
- ・平成になってからも同じ病気の方が生まれておられることに驚きました。

国・行政に望むこと

現在、子育てをしながら、「こんなことが不便だね」や、過去を振り返ってみて、「あの頃こうあって欲しかった」など、国や行政に対して望むことをたくさんご記入ください。

財政的支援

現在または過去にご利用の制度

療育手帳	0歳～3歳未満	3歳～6歳未満	6歳～12歳未満	12歳～18歳未満	18歳～
(判定 A)	-	3	9	2	5
(判定 A1)	1	-	-	-	4
(判定 A2)	-	1	-	-	2
(判定 B)	1	-	2	1	-
(判定 B1)	-	1	1	1	1
(判定 B2)	-	-	-	1	-
(判定 3)	-	-	-	-	1
(判定 中)	-	-	1	-	-
(判定 不明)	-	-	-	1	-
身体障害者手帳	0歳～3歳未満	3歳～6歳未満	6歳～12歳未満	12歳～18歳未満	18歳～
(身体機能移動障害 1級)	1	1	-	-	-
(身体機能 1種1級)	-	-	-	-	1
(身体機能 1種2級)	-	-	1	-	2
(身体機能 1種4級)	-	-	2	-	-
(身体機能 2種3級)	-	-	2	-	-
特別児童扶養手当	0歳～3歳未満	3歳～6歳未満	6歳～12歳未満	12歳～18歳未満	18歳～
障害者基礎年金	-	-	1	-	9
障害児福祉手当	-	-	1	-	-
医療費免除	-	-	1	-	-

ご意見

<0歳～3歳未満>

- ・ うちの子はどの制度がりようできるの？状態。病状に合わせて使える制度をもっと教えて欲しいと思います。
- ・ 草津市だけかもしれませんが、児童手当の現況届と特別児童扶養手当の現況届の月がことなります。1回ですませてください。
毎年3月に特別児童扶養手当の診断書の提出があります。療育手帳では駄目なのですか？
診断書を書いてもらうため、わざわざ病院に行ったりと大変です。
- ・ 2歳過ぎからフラフラしながら、独歩出来るようになり療育手帳の判定もBだったが、発達判定11カ月と判定されたように、おむつはずれもマダマダの状態、身障手帳の一部の人がオムツ支給されているのを知り、知的障害児もそういう制度があれば嬉しいと思う。
- ・ 通っているリハビリセンターも車で50分程かかるので、もっと近場にあればいいと思う。

<3歳～6歳未満>

- ・ 特に不便は感じていません。
- ・ タクシーに乗った時など療育手帳のこと(子供)があまり理解されていないドライバーの方が割りと多いと思いました。
- ・ 大きなJRの駅でもエレベーターがなかったり、階段が多かったり、都市にいても不便を感じます。
- ・ 脳性マヒなら尿意を伝えられる子でもオムツ支給なのに脳原性ではないからと尿意も伝えられないうちの子はオムツの支給が受けられない。

<6歳～12歳未満>

- ・ 今後大人になった時が心配。ルビンの中でも重い方だと思うので国の支援とを期待します。
- ・ 今のところ病院代もかからないようになったのもらっている手当で十分だと思う。
- ・ お金はいくらでも要ります。もらえるなら何でもいいです。

- 療育手帳B判定は何の支援もありません。持っていても何の意味もないです。障害年金もないと聞いています。普通の仕事にもつけない収入も得られない中途半端な所にいるグレーゾーンの私達は将来が不安です。
- 収入によって手当がもらえない。母は働けないのに。
- 充分頂いていると思います。
- 合併症の治療や検査などかなりの医療費がかかるが所得制限により補助が受けられない。一律に支給を！！他の手当も同じく一律支給をお願いしたい。
- 療育手帳や特別児扶養手当の制度があり、申請する対象であることを病院や保健師から教えてもらえたらいいと思った。同じ障害を持つ親の方から聞いて初めて知った。
- 手帳のサービス等ありがたいと思っています。
- 特別児童扶養手当の所得制限はやめてほしい。
- リハビリに高額な費用がかかります。手当の制限をゆるくしてほしいです。

<12歳～18歳未満>

- 判定は児童相談所へ行き受けますが、いつもの場所でないとまったくできなくなってしまう。判定員の方が学校などに来てくれることはできないだろうか。
- 住んでいる行政の規模で在宅手当が異なるようだが格差が大きいと思う。今は親の元で生活しているが成人になり親亡き後、幸せな生活が送れるよう望む。
- 療育手帳B1B2判定では生活するのに不便なことが多い。A判定と同じ内容にしてほしい。

<18歳～>

- 自立した生活、入所生活にせよ苦しい生活費である。
- 生後から現在(27歳)まで医療費3割負担で受診してきました。健常児より医療機関に受診する頻度も多いのでこれからも不安です。
- B1ですが1人では行動できないのでA2の人と何が違うのだろうか？と不公平な感がありました。
- 手帳の判定は4段階しかなく、かなり大まかなくくりになっていて、それだけでは十分にケアできていないです。
- 療育手帳、障害者基礎年金の判定に医師の意見書記入によって1級、2級とに分かれるのには納得がいけない面があります。日常(生活の)面でももっと理解してほしいと思いました。
- 色々な意味で生活するための手当ですが、本人が身も心もより豊かに生きていくために必要であると考えます。
医療費はかからなくても(無料でも)通院の為の交通費はかかります。治療入院費はかからなくても差額ベッドのある部屋に入らざるをえない事が多いのでそれもかかります。
映画も用事も1人では出掛けられないので付き添い費用がかかります。
歩きがスムーズでない場合は特別な靴を作ることになり、一割負担でも数万円かかります。話せない子はトーキンググエイドなどの費用も必要でしょう。
- 定期的に病院にも通うし、風邪等の病気も多く、医療費がかかったと思う。
- 障害者基礎年金を頂いております。ありがたいことと感謝をしておりますが、現在の支給額では親亡き後グループホーム等で生活するには足りません。いろんなことで免除されていることがありますが、免除はいりませんので受給額のUPを希望します。
- 生後すぐ1ヶ月入院、その後1ヶ月してまた1ヶ月入院。その他整形外科や眼科の手術入院など3歳まで多くの医療費がかかったが、行政の支援がなく大きな負担だった。
- 手当と年金を受給できていましたので充分ではありませんが、それ以上に望むことはありませんでした。現在は自立支援法の廃止を希望し応益負担と給付の日割の廃止を願っています。

心理的支援

ご意見

<0歳～3歳未満>

<3歳～6歳未満>

- ・十分に支援いただいています。
- ・「障害」という言葉だけですぐに、大人になって何か犯罪を犯したりしないか？という考えの人、特に中高年の人の価値観がおかしい。
若い人は、若いうちからちゃんとした知識があればそういう先入感は減ると思うけど、テレビの報道の仕方など配慮に欠けると感じる人が多いです。
- ・障害を持つ子に対するメンタル面のフォローも大切ですが、親に対するフォローがないことに疑問を感じます。不安を抱えたまま頑張り続けなければいけない親も精神的にまいるコトが多々ありあります。

<6歳～12歳未満>

- ・やはり知られていないので、孤独を感じました。
- ・ルビン症の人が周りにいなくて、かかりつけ小児科の医師さえしらなかった病気で診断まで2年かかった。その2年間で心理的にしんどかったです。
- ・幸い、気軽に相談できる施設や人に恵まれていたので困ることはなかったが、地域によっては身近にいない場合も。
- ・姉の通っている保育園にRTSの子もらしいと話したら「それでは子どもの中で育てなければ。すぐに連れて来て子どもの生活の中で育てよう」と言われました。両親、友達、保育園の中で楽しく育てています。
- ・高学年になり、自分でできなくなりしなくちゃという思いが持てるようになってきました。でも、周りのペースにはとてもついていくことができず、会話も内容の理解、スピードが及ばず学校生活がとても大変です。先生の数に余裕があり、よいクラスの雰囲気作りをしていただいたり、わかりやすい教え方に対する先生の理解を得るための努力をしていただき、どんな子供も、みんなとうまくやっていけるようにサポートいただきたいです。

<12歳～18歳未満>

- ・相談窓口が以前はなかったが、今は自治体に子育て支援があるのでいいかも・・・
- ・生まれてすぐ、小さい時ほど支えが欲しいと感じる。
- ・子供が保育園に入るまでは保健婦さんが時々訪問してくれて、子育ての情報を得ることができたが、保育園入所後は主治医または親の会からの情報しかない。

<18歳～>

- ・障害に詳しいカウンセラーが子供の成長にともなって協力して下さると助かります。
- ・親なきあとの不安。グループホームではケアしきれないと感じている。安心して入れる施設を望んでいる。
- ・障害に詳しいカウンセラーが子供の成長にともなって協力して下さると助かります。
- ・子供の障害について医療の面では十分にいただきました。母親が気軽に気持ちを聞いてくれる(話せる)科のようなものが一緒に受診できるといいと思います。子供の医療については、細かく相談できるのに親(心)の相談はなかなかできなくて悩みましたから。
- ・出産後の母親の心理的な支援が欲しかったです。通園施設に行く頃になって、そこの講演会で「障害のある子を授かったのは、お父さんのせいでもお母さんのせいでもなく、どこの家庭にもありえることなんですよ・・・」と言われて、それまで胸につかえていたものがスーッとなくなったような気になれました。もっと早く誰かに言って欲しかったと思いました。
- ・ケースワーカーは本人の日常を把握するため年数回、通っている作業所や施設の訪問、家庭訪問をしてほしい。養護学校高等部を卒業後は、福祉サービス課の本人担当のケースワーカーがいます。日中活動の場である施設や作業所とのコーディネート、自立支援法のサービスの利用量を決めたり、相談支援を行うのですが、更新のための事務手続きの時は書類が届くのですが、担当者が変わったことさえも連絡もなく知らずにいます。ケースワーカーとは何かしら？と疑問に感じる時があります。(更新手続きの時に一回施設で数分本人を見るだけ、家庭訪問は全くなし)
- ・親のカウンセリングがあったら良かったと思う。又、緊急一時預かりの制度も当時は使いにくかった。
- ・子どもも30歳を過ぎております。今では少しぐらいのことでは落ち込みもありませんが、生まれたばかりの時は親子で「死のう」と何度も思いました。小さなお子さんをお持ちのお母さんにはそれなりのサポートが必要かと思えます。お母さんを支えるお父さんの勉強も必要なのでは。

- ・ 当時、ただ告知されただけで、どういう機関にかかり、どう育てていけばよいのか医師は全く支援してくれず孤立感が大きかった。福祉につながるができなかった。1歳まで寝返りもしなかったが、親が動いてやっと療育施設でPTを受けられるようになった。心配だった。
- ・ 国や行政が急に変わることは難しく、その間、親は学習し少しでも間違っていると思われることは絶えず訴え続けることが大切です。日本ではまだまだ「障害者権利条約」が批准されていません。批准に向けての学習会に参加していこうと思います。
- ・ 親の立場で障害者施設に通わせることは、そのことを認めてしまうという乗り越えねばならぬ心がありました。

教育的支援 現在までのコース

	0歳～3歳未満	3歳～6歳未満	6歳～12歳未満	12歳～18歳未満	18歳～
母子通園(加配の先生 有)	-	-	3	2	2
母子通園(加配の先生 無)	-	-	1	1	-
母子通園(加配の先生 不明)	1	2	4	-	4
保育園(加配の先生 有)	1	2	6	3	6
保育園(加配の先生 無)	-	-	-	2	2
保育園(加配の先生 不明)	-	-	-	-	1
幼稚園(加配の先生 有)	-	-	1	-	-
幼稚園(加配の先生 無)	-	-	1	1	-
小学校 4年生(普通級)	-	-	1	-	-
小学校 1～6年生(普通級)	-	-	-	-	3
小学校 1年生(支援・特殊級)	-	-	2	-	-
小学校 4年生(支援・特殊級)	-	-	1	-	-
小学校 5年生(支援・特殊級)	-	-	2	-	-
小学校 6年生(支援・特殊級)	-	-	1	-	-
小学校 1～5年生(支援・特殊級)	-	-	-	1	-
小学校 1～6年生(支援・特殊級)	-	-	-	3	5
小学校 2～年生(支援・特殊級)	-	-	-	1	-
中学校 1～2年生(普通級)	-	-	-	-	1
中学校 1年生(支援・特殊級)	-	-	-	1	-
中学校 3年生(支援・特殊級)	-	-	-	-	1
中学校 1～3年生(支援・特殊級)	-	-	-	1	5
養護学校(特別支援学校)					
小学部 4年	-	-	2	-	-
小学部 5年	-	-	1	-	-
小学部 6年	-	-	1	1	-
小学部 1～6年	-	-	-	1	3
中学部 1年	-	-	-	1	-
中学部 1～2年	-	-	-	1	-
中学部 1～3年	-	-	-	-	7
高校 1年	-	-	-	1	-
高校 1～3年	-	-	-	-	12
療育施設へ単独通園	-	1	-	-	-
通所施設	-	-	-	-	9

ご意見

<0歳～3歳未満>

- ・ 保育園でよくしてもらっていますが、土曜保育や延長保育も嫌な顔をせずに受けてください。
- ・ 来年4月より地元の保育園に入園予定です。加配の先生も付けてもらえるように診断書提出済み。
- ・ 現在は恵まれている方だと思っています。しかし、今後、保育園、幼稚園に就園を考えた時、ルビンのことを考えると生活面に不安がある為、保育園の方が適していると思うが、母親が仕事を持たないと公立認可園には入れない。子供自身が持つ理由によっても認可保育園に入れるような制度が欲しい。

<3歳～6歳未満>

- ・ 支援いただいています。
- ・ 今のところとてもよくしてもらっているので不満はないですが、小学校に入ると学童などの施設を利用できるのか心配です。
- ・ 北九州にはリハビリ通園できる母子通園(週2)施設があるからと保育所入所を断られるが、同施設に通う市外在住者は地元の保育所に入所でき加配の先生がマンツーマンでつくなど住んでいる市町村の違いで待遇が全然違う。知的障害児園の幼稚園ともいえる「ひまわり学園」が市内にありますが、毎年入園者の倍以上の待機児童がいて行き場のない子が増えています。うちも来年はいれないかもと今から心配です。

<6歳～12歳未満>

- ・ 加配の先生がついて下さったら普通の園に行かせたな・・・と思いました。結局4年間、施設の幼稚園に通い来年養護学校です。

- ・ 中学校までしか交流することができず、長い人生卒業したら真っ暗です。
- ・ 特別支援学校は年々人数が増え、この先学校を増やしたり規模を拡大しないと入学できない場合もでてくるのでは？
- ・ ルビンとわかった1歳からPT(ホーター法)、ST、親子教室と早期治療に必死になって通って、気管支が弱く病院通いなどにも追われ、親子共にいっぱいいっぱい一番あの頃がしんどかった。1歳違いの上の子を保育所の一時預かりに預けてまで行ったが、今のこの子の状態をみているとあの時にあんなにムリしなくても良かったのと思う。もっと親子でのんびり普通に過ごしたら良かったと思う。早期療育が大切とよく聞くがそんなに焦らなくてもよいという意見もあることを知りたかった。
- ・ 現在、小学校進学にあたり悩んでますが、特別支援学級で支援校並の個別ケアが受けられれば子供達の可能も広がると思います。支援学級の先生の数の少なさをぜひ改善して欲しい。
- ・ 歩かそう、話させようとする病院などの教育は私たちには不安でした。子どもの歩きたい、話したいという気持ちを育てるには、たくさんの子どもの中の生活で身につけていくものだと子どもを見て感じています。
- ・ 小学校に入るまでの間にきちんとしたりハビリを受けることができる場があったり、地域の保育園で受け入れいただき、子供を地域のお友達と過ごさせてあげたかったです。小学校に入ってから、その中で学ばせたいという思いへの理解は難しいです。

<12歳～18歳未満>

- ・ 障害の内容を先生が理解しにくい(認知度低く)、適切な指導を受けられない。
- ・ 個々に合わせた指導を望む。担当の先生が変わると方針も変わってしまう。自信を持っている先生ほど親の意向が伝わりにくい。(地域の小学校の特殊級において)
- ・ 地域の学校に通わせているが、先生の障害、発達についての知識が少なすぎる。手探り状態で親主導。もっと先生から専門的な情報が欲しい。

<18歳～>

- ・ 今までは良かったと思っています。良い先生にも恵まれました。
- ・ 小学校入学前の通園施設は重要なものでした。早くからの療育は必要だと思います。
- ・ 当時、重度の子どもは保育園・幼稚園からも断られ、小学校も一人でトイレの始末ができないならダメと言われました。結局小さい頃から普通の子供達とほとんど交わることなく過ごしてきたことが少し残念です。せめて小学校の低学年位まで(幼稚園から)障害児を積極的に受け入れられる体制があったらと思いました。
- ・ だいぶ昔のことで大きなトラブルもなく楽しく過ごせましたが、返事と笑顔はいいのですが、持続力が弱いので見通しのもてる工夫ときめ細やかやな配慮が必要。時間をかけた取り組み。
- ・ 現在、通所していますが、支援費制度になり施設の運営が安定していないことは利用者にはマイナスになる事が多い。
- ・ 養護学校高等部の教育には大きな疑問を持っています。障害の重い娘には負担でした。
- ・ 3歳になってやっと通所施設に通い始め集団に入れたので親も仲間や良い先生に出会えて大きな心の支えになり多くのことを学べた。
- ・ 中学校入学の時、本人が姉と同じ学校に行きたいと申し出ましたので、校区の(養護学校か迷いましたが)中学校に行きましたが、地域の方に理解頂く上で良かったと思います。
- ・ 学校はすごいと思いました。ひらがなも書けるようになりましたし、皆と仲良く行事に参加したりと積極的に取り組めるようになりました。高校を卒業後は、のどかな場所で過ごしたいと親子三人で現在の地へ転居しました。

社会的支援 現在または過去に利用した障害者福祉サービス

	0歳～3歳未満	3歳～6歳未満	6歳～12歳未満	12歳～18歳未満	18歳～
ショートステイ	—	—	—	—	1
ショートステイ（今までに1回利用）	—	—	1	—	—
ショートステイ（1月に1回利用）	—	—	1	—	2
ショートステイ（1月に20回利用）	—	—	—	—	1
ショートステイ（2ヶ月5回利用）	—	—	—	—	1
ショートステイ（過去に利用）	—	—	—	—	2
ショートステイ（月に回利用）	—	—	—	—	—
デイサービス（月に3～4回利用）	—	—	1	—	—
デイサービス（1月に8回利用）	—	—	—	1	—
デイサービス（夏休みに10日間利用）	—	—	—	1	—
デイサービス（1月に12回利用）	—	—	—	—	1
デイサービス（1月に20回利用）	—	—	—	—	1
デイサービス（必要な時に利用）	—	—	—	—	2
ホームヘルプ（毎月に30回利用）	—	—	1	—	—
ホームヘルプ（1月に2回利用）	—	—	—	—	1
ホームヘルプ（1月に8回利用）	—	—	1	—	—
ホームヘルプ（過去に1月に4回利用）	—	—	—	—	1
ガイドヘルプ（毎月24時間利用）	—	—	1	—	—
ガイドヘルプ（1月に1回利用）	—	—	—	1	1
ガイドヘルプ（1月に2回利用）	—	—	—	—	1
ガイドヘルプ（1月に4～5回利用）	—	—	1	—	1
ガイドヘルプ（1月に4～6回利用）	—	—	—	1	—
ガイドヘルプ（1月に5回利用）	—	—	—	—	1
ガイドヘルプ（1月に10回利用）	—	—	—	—	1
ガイドヘルプ（過去に1月に4回利用）	—	—	—	—	1
日中一時支援（1月に1回利用）	—	—	—	1	—
移動支援（1月に3～4回利用）	—	—	—	—	1
移動支援（母がどうしても家を空ける時）	—	—	—	1	—
職業訓練校（1年半入所）	—	—	—	—	1

ご意見

<0歳～3歳未満>

- ・ 子供が高校を卒業したら独立させたいです。

<3歳～6歳未満>

- ・ まだ利用したことがありません。
- ・ 通常の通園以外にも通院が多く、なかなか働けない。

<6歳～12歳未満>

- ・ 実際に使える時間が限られてくる。施設不足なので、十分利用できるようになって欲しい。
- ・ 養護学校は2時半に終わってしまうので中高学年になったら今以上に利用したいと思っている。
- ・ 大阪市には居宅介護、移動支援という形で1ヶ月にホームヘルプとガイドヘルプが利用できる時間があります。これはとてもいい制度だと思います。我が家は母子家庭なので低料金で利用でき助かっています。
- ・ 親は年を重ねるにつれて体が大きく重くなる子供になかなかついていけない状態です。休日や夜少しも間でもみて頂ける所がほしいです。
- ・ 子供を預ける施設が少なすぎる。老人はどんどん新しい施設ができるのに、子供は古い汚い民家ばかり。
- ・ 人と接することで、他人に慣れることができて良かった。
- ・ 自宅迎え自宅送りの原則をとりはらって欲しい。
- ・ マンツーマンでついていただけなので助かります。

<12歳～18歳未満>

- ・ 近隣にデイサービスをしてくれるところがない。
- ・ 支援が受けられる施設が少なく、利用したい時に利用できない。高校卒業後の進路が不安。どこも定員がいっぱいで行くところがなくなってしまいそう。地域での格差があると感じる。

- ・現在、リハビリに通っていますが、遠くの病院へ行っています。近くの病院でリハビリしてくれる病院があればいいと思っています。もっとPT、ST、OTが受けれるようにしてもらいたい。

<18歳～>

- ・母子2人での生活のため、母が入院中特例で20日間利用。
- ・この制度は助かっています。
- ・利用にあたり、これはダメという内容があまりに多く、障害に合っていないので、各々のニーズに合った内容にして欲しいです。
- ・子ども医療センターでいつまでもみてもらえるのか不安です。また、あんなにいろいろ治療や療育が記入してある分厚いカルテと分かれて新しい病院に行かなくてはならないと思うと、大人の病院でどれだけルビンスシュタインティビー症候群を理解してくれてるのか心配です。このまま大人に移行できる病院はないのでしょうか。
- ・色々な意味で難しいとは思いますが、学校などへの送迎を親がするのではなく他の誰かに託せたらなあと思っていました。小さい頃はともかく、ある程度の年齢からは母親に付き添われてどーなの…と思います。一部の人は個人的に依頼していたようですが、皆が普通にそうなれたらなああって…夢ですね。
- ・ショートステイができる施設での支援は、1対1での対応を望みたい。(表面的にはわかりにくい、不安や緊張感が強い)
- ・体調や精神面を崩してからは、定期的な利用で契約するガイドヘルプだと利用できにくい面があります。疲れやすく体力もないのですが、身体障害がないので車での移動サービスはなく公共機関の乗り物と徒歩移動では疲れてしまう。現在は利用していない。
- ・過去にホームヘルプも利用したこともあるが、本人の気分が乗らず眠ってしまう。(入浴介助や一定の該当するメニューがあるよう)単なる見守りだけではダメということで契約を中止したことがあります。
- ・日中活動(デイサービス)では見通しが持てる工夫(言かけ等)や持続力が弱いので、気分転換できるメニューも取り入れたほうがよい。
- ・グループホームや施設入所にだんだん移行できるようにショートステイのできる場所を増やして欲しいです。
- ・学童期は東京で過ごし、現在は他県に在住ですが、情報や制度の使い易さは、東京の方がとても良く、地域の格差を感じます。
- ・ショートステイは希望したい日に、なかなか空いていない。
- ・将来のことを考え30歳位までにはグループホーム入居を考え始めている。大きな入所施設は本人に合わないと思うが、本人の収入が年金だけであり不足するかもしれないので将来のお金の管理のことなども心配です。
- ・時間をかけて経験を積むことによって本人の持っている力を引き出し、自信につながり良い方向に循環していくことを子供から学びました。
- ・更生施設にて平成7年～18年入所、更生施設同じ施設で平成18年から21年現在に至る。月～金まで毎日通園しています。

医療的支援

ご意見

<0歳～3歳未満>

- ・小児科の子供に付き添いをしろというなら、付き添いベットを1日1日有料にしないでください。経済的な負担が大きいです。持ち込みベットを認めて欲しい。
- ・特別児童扶養手当をいただいているが、遠くのリハビリセンターに通ったり、オムツ代や摂食障害の為、ミルク・離乳食代など出ていくお金も多々あり、風邪などうつりやすく、中耳炎もなりやすい等、病院通いも多いので医療費の負担を少しでも軽くしていただけたらありがたいです。

<3歳～6歳未満>

- ・Hこども病院にかかっているが、どこも待ち時間が長すぎる。
- ・K病院は、リハビリは歩行できた時点で終了という決まりみたいなのですが、作業療法なども希望すれば受けられるようにして欲しいです。(今は月1回のSTのみです。)
- ・病名が医療機関に知られていないため、何かと(診療を)拒否されたりすること。

<6歳～12歳未満>

- ・市の所得制限を
- ・S県は療育施設、リハビリがない。どうにかして欲しい。
- ・検査が多く成長と共に観察しながら再検査となる日々です。こういう医療費負担を少し軽くしていただけたら嬉しいです。
- ・言語・作業(ST・OT・PTなど)を受けられる施設が少ない。小学校に入ると受ける対象からはすれるので、その子それぞれに合った訓練施設がもっと増えて欲しい。
- ・医師が詳しく知らず、こちらから情報を提供することが多い。合併症の予防、早期発見の面で不安を感じることもある。
- ・医療費は1回500円(療育手帳A判定のため)なので助かっている。大きな病気はしないけれど風邪や耳鼻科に通うことが多いので。
- ・来年から小児医療手当からはずれませんが健常児に比べまだまだ病院への利用回数が多いので財政面での支援が欲しいです。
- ・小さいとき(1歳位まで)何度も病院に通いました。入院や手術費等でたくさんのお医者さんに診ていただいて良くしていただきました。しっかりとした支援があるのがわかっているので、のびのびと子育てができています。
- ・うちの子は、歩けるのでリハビリが認められず全額負担なのでとても大変。保険適用になるとありがたいです。

<12歳～18歳未満>

- ・両足首が固く、つま先立ちが出来ないが歩けたため、整形外科も歩けたことで通院も終了となり、あとは学校の先生と親がリハビリを行っています。足はひどい障害でないため通院終了となったと思いますが、このままでよいのか不安です。
- ・今、病院は小児科だがいつまで小児科を受診できるか不安。一生を通してかかれる病院をみつけない。地域の開業医の中にはこの病気を知らない見たことがないという先生も多いと思う。生まれて間もない頃、予防接種等集団で受ける際、まだ親も十分障害が受け入れられないでいる時に、病気を知らない医師に説明しなければならぬのは苦痛だった。認知度が高まればと思う。

<18歳～>

- ・成人になってからの支援はどうしたらいいのでしょうか？現在、脳波を計らなければとか、耳鼻科に行かなければと思っても、なかなか適切な病院がなく、そのままにしてある。
- ・心身トータルで支援してもらえるように専門病院だけでなく、地域でのサポートを充実させて欲しいです。
- ・子ども病院から成人の病院にスムーズに移行できるようなシステムみたいなものができればと思います。身体は大人でも気持ちがついていけないため、いざ入院・・・とかいうことになると成人の病院ではかなり難しく、親が24時間付き添うことも多いので、負担感は否めません。だからといって、いつまでも、こども病院で診ていただくことは多分不可能でしょう。児から者になっても安心して任せられる体系的な医療体制になってくれるとイイなと思います。
- ・一般病院はRTSのことがよく解らないので成人期に移行しなければならないことを考えると不安である。環境の変化に弱いこともあるので先天性異常の子どもは一生を通して(成人になっても)受診できる病院であってほしい。
- ・診断語は他科との連携や、福祉、行政と一体化したチーム医療で健康管理や発達支援を行ってほしい。

- RTSと診断された誕生当時は情報はなく、ピアサポートや親の会もありませんでした。定期的な遺伝科外来はあるが、限られた時間の中では主に健康面が中心で、親は心理的サポートもなく日々不安を抱え過ごしていました。現在は、病院では異なりますが、患者や親を支援する取り組みも増えていると思います。特にSセンターでは新生児、乳児、幼児、学童、思春期、成人に成長・発達し次の世代をはぐくむ過程を、総合的かつ継続的に診る医療は理想とするものです。他県の病院の遺伝科が行っている、理学療法士・作業療法士・臨床心理士・言語聴覚療法士・栄養士・看護師・歯科衛生士・ケースワーカーが連携した取り組み【ダウン症候や群総合支援外来(DK外来)ブラダーウィリー症候群集団外来(PW外来)その他の各疾患別集団外来】は、子どもの成長と発達をどう伸ばしていけばよいのか、親にとっては心理的な支えになるのではと思います。(乳児期から2年のようですが)小さい時に限らず、大人になってからも健康面(合併した疾患を抱えているので)や、精神心理面が弱いので、いろんな診療科との連携、福祉行政とも連携した医療を望みたい。
- 年齢と共に子ども医療センターのような障害の専門を診てもらう医療機関がない。現在、大学病院に通院しているが、どの科のドクターもルビンのことを知らなかった。ぜひ勉強して欲しい。
- 子ども医療センターにいつまでもかかることは出来ないが、一般の病院で障害についてわかってくれるところは無く不安である。
- ケロイド体質であることがわかっていましたら別の対処の仕方があったと後悔していることがあります。医療関係者に広くこの病気の特徴を知らせて頂くことを願っています。(安易に柔らかい部分の手術をしてはいけません。)

本症候群で、遺伝子検査で遺伝子異常が同定されるのは60%前後です。
ほとんどの遺伝子検査は現在、保険診療で認められていません。
高額な自費診療または研究費で行われているのが実情です。
当該する研究費がなければ、将来、検査が行われなくなる可能性さえあります。
H20年から13疾患の遺伝子検査が保険診療で認められました。
Rubinstein-Taybi 症候群は認められていません。

遺伝子検査は、有用と考えますか？

	0歳～3歳未満	3歳～6歳未満	6歳～12歳未満	12歳～18歳未満	18歳～
はい	4	4	10	5	9
いいえ	1	-	3	1	1
わからない	-	-	-	-	1

<18歳～>

「いいえ」の理 断はあくまでも臨床症状によるべきと医師が言われているので。
RTSは遺伝子解析しても遺伝子を要因とする例は3分の1以下、それ以外は原因が異なるということで診

遺伝子検査の保険診療について、いかがお考えですか

	0歳～3歳未満	3歳～6歳未満	6歳～12歳未満	12歳～18歳未満	18歳～
賛成	4	4	11	4	11
反対	-	-	-	-	-
わからない	1	1	2	3	1

<0歳～3歳未満>

- やはり確定診断はして欲しい。違うかも・・・と言う思いでは、やはり不安。普通病名は確定するでしょう。
- ルビンではなく、確実に白黒ハッキリする疾患であれば保険診療でよいのではないのでしょうか。

<3歳～6歳未満>

- 検査を受けずに外見だけの診断でルビンだと判断できる医師が現場に少ない。
- これからもっと情報を増やしていったネット検索でも役に立つ情報が必要な症候群だと思うので、遺伝子検査ももっと多くの方が受けられるような環境にして欲しいです。
- ルビンちゃんと同じ遺伝子が本当に異常なのか知りたい。

<6歳～12歳未満>

- やはり病気があるから検査をするわけなので保険はきいてほしい。
- 是非、保険診療でお願いします。
- 当然だと思っていた。
- 診断を受けた時、医師から特徴を挙げられ親が見ても間違いなさだろうと確信し、疑うことはなかったが、他の検査のように保険診療になれば、その時受けていたと思う。
- 検査が必要とされる人がいるのなら、保険で診療できた方が良いと思います。

<12歳～18歳未満>

- 高額な費用がかかっても100%判明しないと検査そのものを躊躇する。(本人の負担考え)
- 病院に通院することが多く、医療費がよくかかる。自費では受けようとは思えない。

<18歳～>

- 診断が下されるまでは不安なので検査して欲しいと思うが、21歳の今は不安です。(賛成)
- 原因を探り対処して欲しいです。
- 受ける受けないは自由ですが、受けやすい環境であれば少しでも多くの方が受けられると思います。検査の数があれば診断の確実性が更に増すことになるのではないかと考えます。

- ・ 保険診療の対象とする基準がよくわからないのでしっかりと答えられません。
- ・ 今後、この病気に対して何らかの予防対策が生じることを期待します。

遺伝子検査を受けていない方へ

遺伝子検査を受けたいと思いますか？

	0歳～3歳未満	3歳～6歳未満	6歳～12歳未満	12歳～18歳未満	18歳～	計
はい	1	-	3	3	1	8
いいえ	1	1	4	3	3	12

理由

<0歳～3歳未満>

- ・ 高いお金を払って、50人はわからないのであれば不要。ルビンと診断されたことだけで十分。

<3歳～6歳未満>

- ・ 今受けたとしても何か変わるとは思わないし、今は知らなくても支障はないかと思う。遺伝子検査に関しては、主治医の先生も何も言わないので、これといった知識を私も持っていないので、どう考えていい分かりません。

<6歳～12歳未満>

- ・ うちの場合は遺伝子異常があってもなくても、どうでもいいから。
- ・ 受けなくてもいいのかも知れないが自分の勉強になるし心構えになる。
- ・ 両親のどちらに非があるかははっきりさせなくてもいいと思う。兄弟の結婚にも影響ある？
- ・ はっきり異常が出れば納得し、余計な推測や迷いもなく気持ちを切り替えられる。割り切れる。
- ・ ルビンと診断されている為あえてもうそこまでしなくてもよいと思う。
- ・ 固定されたことで子どもにとって有効なことがあるか？と考えると、あまり今と変わらないと思うので。子どもにとって過剰な検査になると思いました。

<12歳～18歳未満>

- ・ 遺伝子検査を受けてどうなるのかよくわからない。
- ・ はっきりするなら。
- ・ よりの確に判断できると感じる。気持ち的な部分もある。
- ・ 遺伝子検査を受けても子供が変わるわけではないが、何か1つでもわかることが増えるのはよいことだと思う。

<18歳～>

- ・ 今も小さい時も診断されたときに先生の言葉を受け入れたから。
- ・ 姉兄が大人になり、いろいろな面ではっきりした判断ができるようになりましたので、姉兄の人生の選択時に役立つと思っています。
- ・ 現在29歳になり臨床症状ではっきりRTSとわかるので。
- ・ 現在23歳で、今さらという気がします。今ある情報以上のものは、検査を受けてまで必要と思いません。

遺伝子検査をすでに受けた方へ

遺伝子検査を受ける前に十分な説明を受けたり、疑問点を聞いたりする機会がありましたか

	0歳～3歳未満	3歳～6歳未満	6歳～12歳未満	12歳～18歳未満	18歳～	計
十分な説明を受けた	1	-	1	-	1	3
十分ではないが、ある程度の説明を受け	2	1	3	1	3	10
説明はわずか疑問点が残った	-	1	-	-	1	2
説明を受けなかった	-	-	1	-	1	2