

# 1p36欠失症候群の発達経過

どのような療育がもたらされているか？

## 対象と方法

- \* 対象
  - \* 家族アンケート回答のあった20名
  - \* うち16名は医師からの2次調査表も参考にした。
- \* 2次調査表と家族アンケートでは歩行開始、言語開始、その他の合併症の記載はすべて一致していた。
- \* 運動発達、言語コミュニケーションの発達、栄養などの面の経年的変化や合併症についてを検討した。

## 運動発達経過

年齢	0.5	1	1.5	2	2.5	3	3.5	4	4.5	5	5.5	6	6.5	7	7.5	運動発達年齢
1	○															17歳
2	△															17歳
3	△															17歳
4	△	○														17歳
5	△	○														17歳
6	△	○														17歳
7	△	○														17歳
8	△	○														17歳
9	△	○														17歳
10	△	○														17歳
11	△	○														17歳
12	△	○														17歳
13	△	○														17歳
14	△	○														17歳
15	△	○														17歳
16	△	○														17歳
17	△	○														17歳
18	△	○														17歳
19	△	○														17歳
20	△	○														17歳

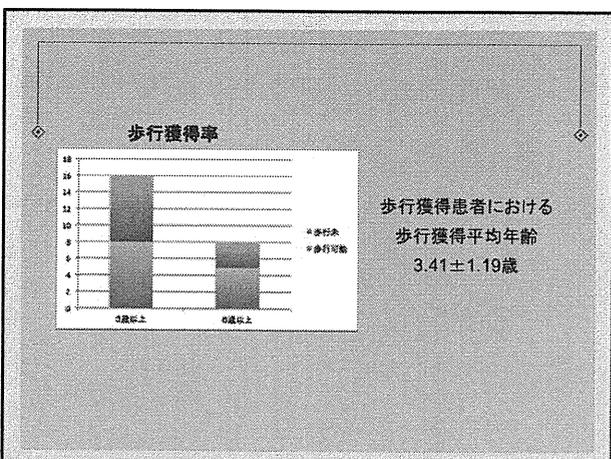
## 運動発達経過とけいれんの合併

年齢	0.5	1	1.5	2	2.5	3	3.5	4	4.5	5	5.5	6	6.5	7	7.5	運動発達年齢
1	○															17歳
2	△															17歳
3	△															17歳
4	△	○														17歳
5	△	○														17歳
6	△	○														17歳
7	△	○														17歳
8	△	○														17歳
9	△	○														17歳
10	△	○														17歳
11	△	○														17歳
12	△	○														17歳
13	△	○														17歳
14	△	○														17歳
15	△	○														17歳
16	△	○														17歳
17	△	○														17歳
18	△	○														17歳
19	△	○														17歳
20	△	○														17歳

MRI、発達の大きなけいれん、栄養障害など20症例を1例のデータに。

## 運動発達経過と欠失

年齢	0.5	1	1.5	2	2.5	3	3.5	4	4.5	5	5.5	6	6.5	7	7.5	運動発達年齢
1	○															17歳
2	△															17歳
3	△															17歳
4	△	○														17歳
5	△	○														17歳
6	△	○														17歳
7	△	○														17歳
8	△	○														17歳
9	△	○														17歳
10	△	○														17歳
11	△	○														17歳
12	△	○														17歳
13	△	○														17歳
14	△	○														17歳
15	△	○														17歳
16	△	○														17歳
17	△	○														17歳
18	△	○														17歳
19	△	○														17歳
20	△	○														17歳





## 発達経過にみる問題点

- ※ 低緊張がみとめられ、ねがえり、座位など粗大運動の遅れが認められる。
- ※ 歩行獲得に至る小児もいるが、その場合でも動作が緩慢であり、習得さにかけるとの記載が多かった。→ OT指導の必要性
- ※ 低緊張のため摂食嚥下障害を合併し、食習慣の確立がむずかしい。
- ※ それらが幼児期にまで波及、ペースト食、固み食が多い。
- ※ そしゃくが不十分でまるのみなどもみられ、摂食訓練なども含めた早期からのST治療の必要性。
- ※ 言語の獲得が難しく、意思の伝達が不十分でそれらの影響もありかんしゃくを起こす、自傷行為があるなどが認められる。
- ※ サインなどを利用したコミュニケーションの確立: マカトンサイン

## まとめ

療育で何をめざすか

- ※ 摂食嚥下訓練、言語訓練
- ※ 粗大運動
- ※ コミュニケーション指導: gesture, 応用行動分析などの利用
- ※ 耳鼻科的治療: 軟口蓋裂など

## 今後に向けて

- ※ 発達の経過をひきつづいて調査していく
- ※ 医師を通じての家族にアンケート
  - ※ 全84名 また20歳以上の患者の発達歴などの調査
- ※ gestureを利用したcommunicationの確立法についての検討

厚生労働科学研究費補助金(難治性疾患克服研究事業)  
 1p36欠失症候群の基礎把握と合併症診療ガイドライン作成  
 1p36欠失症候群(1p36.11-1p36.33)  
 平成23年度「第1回研究会」プログラム  
 平成23年11月23日

## てんかんの集計結果

鳥取大学医学部脳神経小児科  
 前垣義弘

### 1p36欠失症候群のてんかん(レビュー)

- ・てんかん発症率:44-58%
- ・発症年齢:2日~2歳8か月
- ・発作型:部分発作(焦点性発作)と全般発作(ミオクローニー発作、スハズム、強直、強直間代、間代)
- ・多くは通常の薬剤で抑制されるが難治例もある

種々の脳形成異常やMRI異常を呈する

てんかん原性に関連する遺伝子

- ・Kチャンネルβサブユニット(KCNAB2)(1p36.31)
- ・GABA-A受容体δサブユニット(GABRD)(1p36.33)

Bahi-Buisson et al. Epilepsia 49: 509-515, 2008

- ・てんかん発症:53/91(58.2%)
- ・初発発作:中央値2.75ヶ月(新生児~2歳3ヶ月)
- ・初発発作
  - 全般発作25 強直(8)、強直間代(6)、ミオクローニー/間代(8)
  - スハズム(7)
  - 部分発作20
- ・MRI:脳萎縮と脳室拡大(41)
  - 白室信号異常(20)
  - 脳形成異常(0)

### 予後(続き)

短期予後 → 長期予後  
 評価時年齢中央値7.8歳(1-25歳)

- ・発作徐々に減少(29) → 稀発作(2)
- ・点頭てんかんに進展(20) → 抑制(32)
- ・ステロイド治療(9) → 発作抑制(6)
- ・内服薬治療(11) → 難治(14)
- ・日~週単位で発作持続(4)

### 集計結果1

(n=58: 二次調査51例+患者アンケート7例)

- ・てんかん発症:43/58(74.1%)
- ・初発発作:新生児~7y

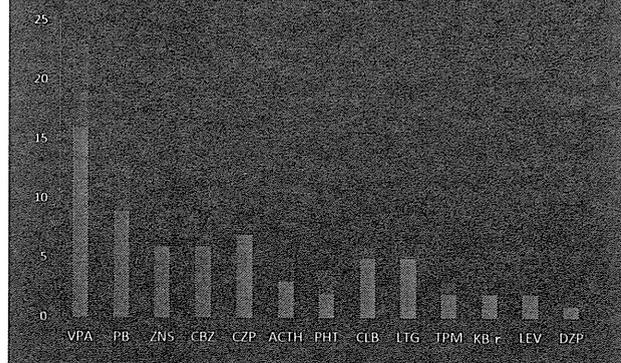
てんかん初発年齢	症例数(%)
1歳未満	35例(81.4%)
1歳	2例(5.4%)
2歳	1例(2.7%)
7歳	1例(2.7%)
記載なし	4例

### 発作症状

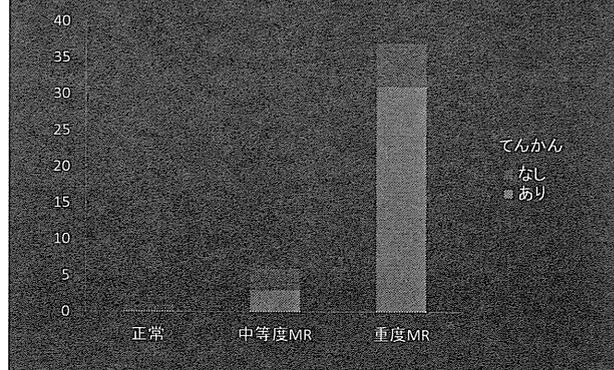
初発発作	変容1	変容2
部分発作	9 WEST 1	
全般発作	14	
単発epasm	2 WEST 2	部分発作 1
WEST	2	
ミオクローヌス	1 WEST 1	
GTO/clonic/tonic	9	
乳児けいれん	1 WEST 1	
記載なし	7 WSET 1	

## 使用薬剤

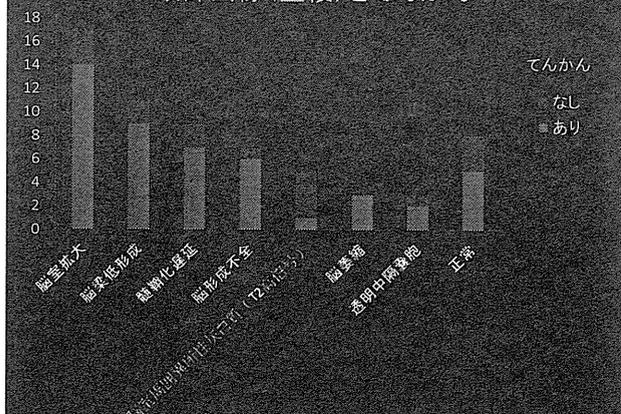
有効例(記載のあったもののみ)



## 知的障害の程度とてんかん



## 頭部画像(重複)とてんかん



## 発作予後

発作予後	例数
抑制	15例
月単位	1例
日単位	4例
不明	28例

## その他

- ・脳波所見:種々
- ・欠失の範囲・遺伝子とてんかんの関連

## 今回の集計結果からの 1p36欠失症候群のてんかんの特徴

- ・大部分が乳幼児期に発症する。点頭てんかんに進展する場合がある
- ・発作型は部分発作、全般発作など様々
- ・知的障害が軽い症例では、てんかん発症が比較的少ない
- ・画像所見とてんかん発症の関連性は乏しいが、画像異常のない症例や白質信号異常のみの例にはてんかん発症が少ない傾向がある
- ・どの薬剤もある程度の有効性がある  
→現時点では発作症状を考慮した治療選択で良い
- ・発作抑制が多い一方、日単位の発作が続く例もある

## 希少疾患、特に染色体異常症候群の疫学調査における一般的な問題点と今後の在り方

東京女子医科大学衛生学公衆衛生学第二講座 佐藤康仁

1

## 疫学指標

- ▶ 集団の中で発生する疾病・異常の頻度を測定するための共通のものさし

罹患率 = (新発生患者数)/(観察人年)

累積罹患率 = (新発生患者数)/(観察人数)

有病率 = (患者数)/(観察人数)

死亡率 = (死亡数)/(観察人年)

致命率 = (死亡数)/(罹患数) = (死亡率)/(罹患率)

相対頻度 = (ある区分での発生数)/(全発生数)

(分母に人口データが得られない場合等に用いる)

→疫学指標を求める場合、分子だけでなく分母も重要。

2

## 罹患と有病

- ▶ 罹患: ある期間に新たに病気にかかること(病気の発生)
  - 2010年の出生数 約107万人
  - 5000人に1人発生の遺伝子病→年間約200人発生
- ▶ 有病: ある時点で病気を有していること(病気の状態)
  - 年間約200人発生
  - 平均で40歳まで生きると仮定→全国に約8000人
- ▶ 罹患・有病バイアス
  - 罹患症例を調査する方が正確
  - (有病症例は死亡例を把握できない)
- ▶ 有病率 = 罹患率 × 平均有病期間 (平均有病期間がほぼ一定の場合)

3

## 疫学調査の例

- ▶ 疾病登録
  - 結核、がん、脳卒中、心筋梗塞、先天異常、双生児など
  - 地方自治体、医師会、学会等が実施
  - 罹患率、有病率の推定
- ▶ 疾病モニタリング
  - 感染症発生動向調査事業(厚労省)
  - 感染症法で指定する103疾患
  - 全数把握対象疾患、定点把握対象疾患
  - 発生数を週単位で報告

4

## その他の調査の例

- ▶ 患者調査(厚労省)
  - 病院および診療所を利用する患者の傷病状況
  - 施設を層化無作為抽出
  - 10月の指定する3日間の内1日、退院は9月の1か月間
  - 傷病小分類(ICD-10)別、推計患者数、受療率
- ▶ 知的障害児(者)基礎調査(厚労省)
  - 地区を無作為抽出→地区内の世帯を訪問し該当者がいる場合調査票を渡す n=2584
  - 在宅知的障害児(者)数 41.9万人
- ▶ 社会福祉施設等調査(厚労省)
  - 全数調査 施設入所知的障害児(者)数 12.8万人

5

## 難病の全国疫学調査

- ▶ 1972年厚生省特定疾患調査研究班の設置
- ▶ 疫学班と臨床班との共同で全国疫学調査の実施
- ▶ 難病各疾患の頻度とその分布(記述疫学的特性)の把握に努める
- ▶ 全国疫学調査は「する側」も「される側」も大変な手間と時間が必要
- ▶ 費用も相当必要

6

### 難病の疫学調査 方法1

- ▶ 調査は病院単位ではなく、診療科単位で実施
- ▶ 対象患者は過去1年間(1月～12月)の全当該疾患患者(入院・外来、新規・再来のすべて)
- ▶ 1次調査(患者数の推計)  
多数の医療施設に対して実施  
回収率を高めるために回答が容易であることが必要  
原則として男女別の患者数のみ

▶ 7

### 難病の疫学調査 方法2

- ▶ 2次調査(臨床疫学像の把握)  
個々の患者の人口学的事項、受療や医療費に関する事項、臨床的事項の調査  
質問が詳細すぎると返送率が低下するので、調査項目数を限定し、回答しやすい質問形式
- ▶ 3次調査(詳細な情報の収集)  
患者集積性が高い施設に協力依頼  
詳細な臨床データ、生活習慣等の調査

▶ 8

### 調査施設

- ▶ 調査対象診療科ごとに以下の4条件を満たすように調査対象施設を決定
- 1. 全病院が対象
- 2. 抽出率は全体で約20%
- 3. 抽出は層化無作為抽出、層は8つ
- 4. 各層の抽出率は100%～5%
  - ①大学医学部付属病院 100%    ⑤ 200床台の一般病院 20%
  - ②500床以上の一般病院 100%   ⑥ 100床台の一般病院 10%
  - ③400床台の一般病院 80%        ⑦ 99床以下の一般病院 5%
  - ④300床台の一般病院 40%        ⑧特に患者が集中すると考えられる特別な病院 100%

▶ 9

### 患者数の推計

- ▶ 難病の全国疫学調査の回収率 60%程度
- ▶ 患者数の点推定値  
推計患者数=(報告患者数)/(抽出率×回収率)  
                  =(報告患者数)/(回収施設数/対象施設数)  
例)300床台の〇〇科、  
対象施設数317、調査施設数127(対象施設の40%)、  
回収施設数94(回収率74%)、報告患者数19  
推計患者数=(報告患者数)/(回収施設数/対象施設数)  
                  =(19)/(94/317)  
                  =63.6人

▶ 10

### 患者数推計に関わる問題

- ▶ 回収の偏り(回収された施設では患者数が多い傾向、患者数の過大評価)
- ▶ 患者捕捉率(受療していない者、診療所で受療している者は捕捉されない、患者数の過小評価)
- ▶ 重複報告例(患者数の過大評価)
- ▶ 不適格例(患者数の過大評価)
- ▶ 推計患者数の解釈における注意  
(1年間に医療機関で受療した患者数を調べている。難病の特性として、患者数が少なく、致命率が高くなく、治癒割合が低いことが前提。)

▶ 11

### 1p36欠失症候群における疫学調査

- ▶ 調査を難しくしている因子
  - ・5000人～1万人に1人程度の発症(比較的低い)
  - ・一般小児科医の認知度が低い
  - ・年齢とともに症状が変化
  - ・診断には遺伝子解析が必要
- ▶ 対策
  - ・調査時に病気の周知
  - ・症状が一定となる年齢での調査
  - ・疑い例も調査の対象とする

▶ 12

### 前年度の調査

#### ▶ 専門家(学会員)に対する調査

##### 患者数の推計案

- 回答者所属施設の種類・規模別に平均患者数を計算
  - 施設の種類・規模別の患者数を計算
  - 患者数の推計
- 回答者の担当患者数と本疾患患者数から相対頻度の計算
  - 重み付け考慮
  - 患者数の推定

▶ 13

### 今後の調査

#### ▶ 施設における調査

- 重度心身障害児施設等
  - 知的障害者の何%がこの病気をもっているか(相対頻度)→有病率の推定
- #### ▶ 地域、年齢を絞り込んだ調査
- 一定規模の地域
  - 就学年齢(学校、施設の調査)
    - 人口10万人→義務教育年齢9,000人→患者2人
    - 人口50万人→義務教育年齢45,000人→患者10人

▶ 14





## Rating Scheme for the Strength of the Evidence

**Number of Source Documents**  
106 (2002)

**Methods Used to Assess the Quality and Strength of the Evidence**  
Weighting according to a Rating Scheme (Scheme Given)

**Rating Scheme for the Strength of the Evidence**

**Levels of Evidence:**

- 1++ High quality meta-analyses, systematic reviews of randomised controlled trials (RCTs), or RCTs with a very low risk of bias
- 1+ Well-conducted meta-analyses, systematic reviews of RCTs, or RCTs with a low risk of bias
- 1- Well-conducted, systematic reviews of RCTs, or RCTs with a high risk of bias
- 2++ High quality systematic reviews of case-control or cohort studies, high quality case-control or cohort studies with a very low risk of confounding or bias and a high probability that the relationship is causal
- 2+ Well conducted case-control or cohort studies with a low risk of confounding or bias and a moderate probability that the relationship is causal
- 2- Case-control or cohort studies with a high risk of confounding or bias and a significant risk that the relationship is not causal
- 3- Non-analytic studies, e.g. case reports, case series
- 4- Expert opinion

**Methods Used to Analyze the Evidence**  
Systematic Review

**Descriptions of the Methods Used to Analyze the Evidence**

## Rating Scheme for the Strength of the Recommendations

On occasions, there is an important practical point that the guideline developer may want to incorporate but for which there is not, or is their likely to be, any research evidence. This will typically be where some aspect of treatment is regarded as such sound clinical practice that it is likely to be used. These are marked in the guideline as 'good practice points'. It must be emphasized that these are not an alternative to evidence-based recommendations, and should only be used where there is no alternative means of highlighting the issue.

**Rating Scheme for the Strength of the Recommendations**

The grade of recommendation refers to the strength of the evidence on which the recommendation is based. It does not reflect the clinical importance of the recommendation.

**Grade A:** At least one meta-analysis, systematic review of randomised controlled trials (RCTs), or randomised controlled trial rated as 1++ and directly applicable to the target population or a body of evidence consisting primarily of studies rated as 1+, directly applicable to the target population, and demonstrating overall consistency of results; or Extrapolated evidence from studies rated as 1++ or 1+

**Grade B:** A body of evidence including studies rated as 1++ directly applicable to the target population, and demonstrating overall consistency of results; or Extrapolated evidence from studies rated as 1++ or 1+

**Grade C:** A body of evidence including studies rated as 1+, directly applicable to the target population and demonstrating overall consistency of results; or Extrapolated evidence from studies rated as 2++

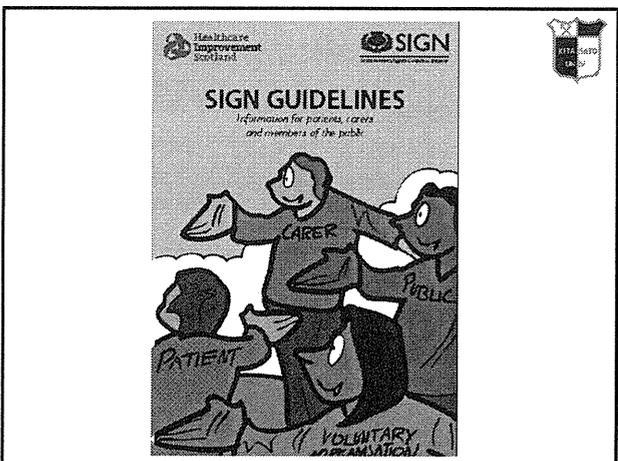
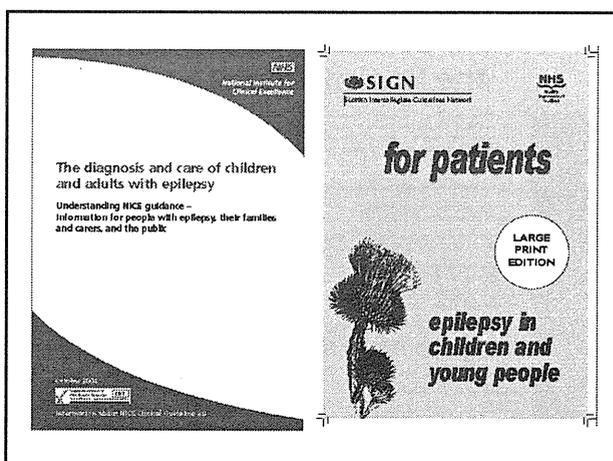
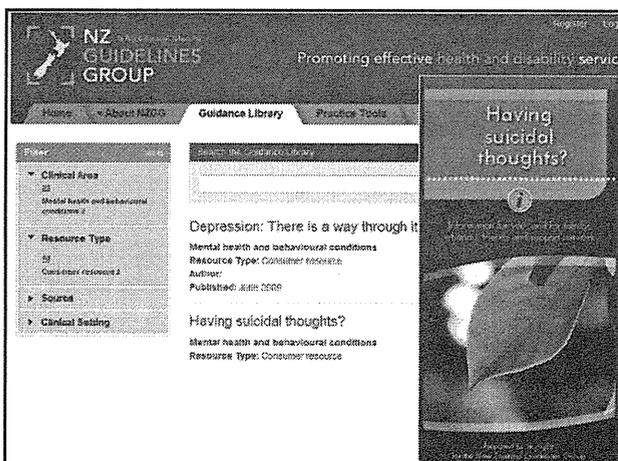
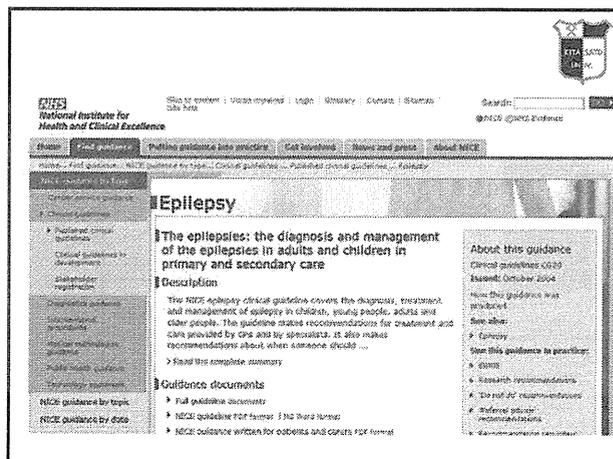
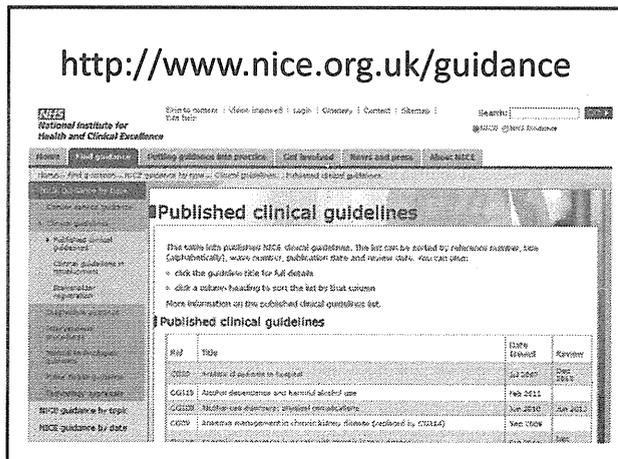
**Grade D:** Evidence level 2+ or 4, or Extrapolated evidence from studies rated as 2+

**Good Practice Points:** Recommendations based primarily based on the clinical experience of the guideline development group.

## Up To Date

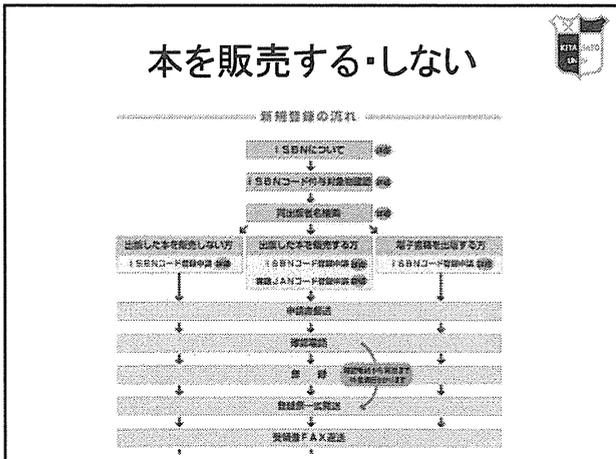
## MD CONSULT

**Books (9), Journals (80), Clinics (17), Patient Education (0), Drugs (0), Guidelines (0), Images (0), News (0)**









### 健康関連ウェブサイトの情報提示のルール Health On the Net Code of Conduct (HONcode)

アイオワ大学  
<http://www.hon.ch/HONcode/Conduct.html>  
(日本語版もあり!)

### 日本インターネット医療協議会 eヘルス倫理コード 2.0(平成19年7月1日)

サイトの信頼性と質を確保していく民間の自主的基準  
[http://www.jima.or.jp/health\\_code/health\\_code20.pdf](http://www.jima.or.jp/health_code/health_code20.pdf)

### オックスフォード大学 患者向け情報評価インストルメント

<http://www.discern.org.uk/about.php>

### 英国保健省 <http://www.nhsdirect.nhs.uk/>

### 米国国立がん研究所 Research-Based Web Design & Usability Guidelines

[http://usability.gov/pdfs/guidelines\\_book.pdf](http://usability.gov/pdfs/guidelines_book.pdf)

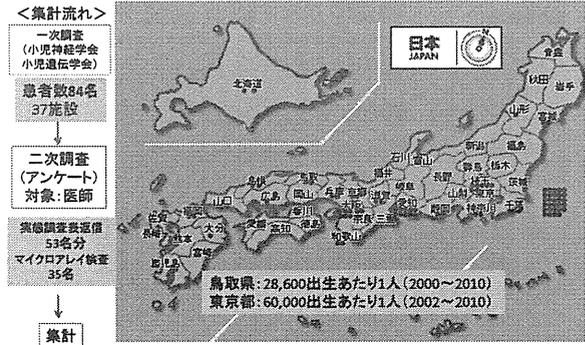


難治性疾患克服研究事業  
「1p36欠失症候群の実態把握と  
合併症診療ガイドライン作成」研究班

～一次/二次調査・家族アンケート集計結果～

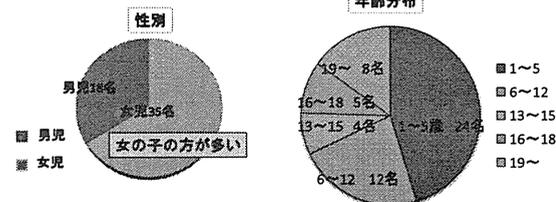
2011/11/23(水)  
東京女子医科大学 講堂

全国実態調査



全国の二次調査結果  
性別、就学状況分布

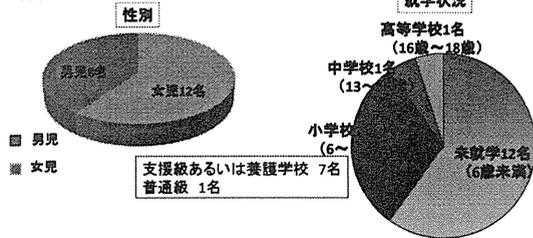
集計人数 計53名 (男児18人、女児35人)  
年齢 1～29歳



診断された年齢: 1ヶ月～27歳 (平均60.0カ月)  
ただし、10歳以下に限ると1～60カ月 (平均13.9カ月)  
(診断方法: G-band 27名、FISH 24名、MLPA2名、array-CGH 20名、その他不明)

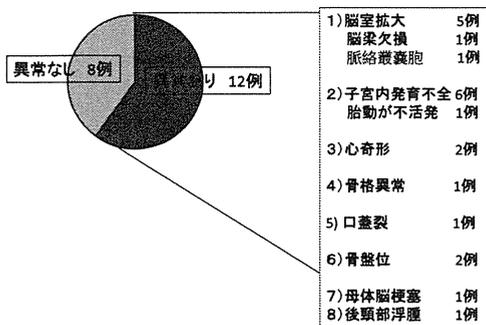
家族アンケートより報告  
性別、就学状況分布

集計人数 計20名 (男児8人、女児12人)  
年齢 1～17歳



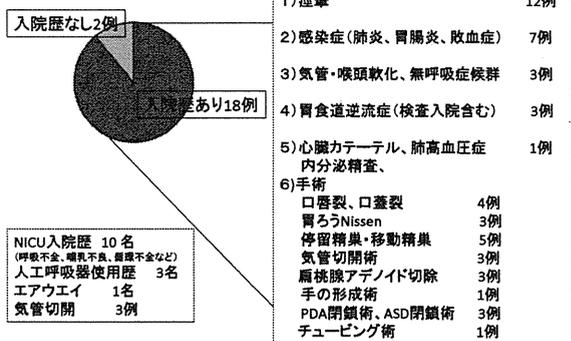
胎児期の異常

(計20名 複数回答あり)

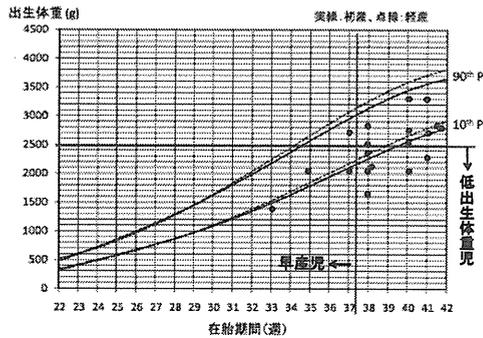


入院歴

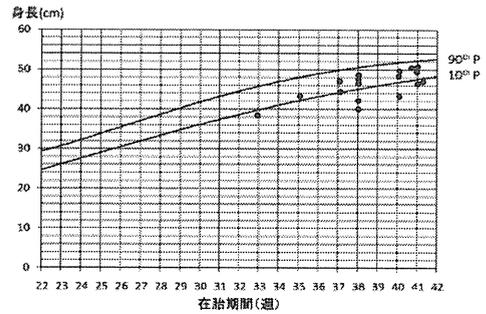
(計20名 複数回答あり)



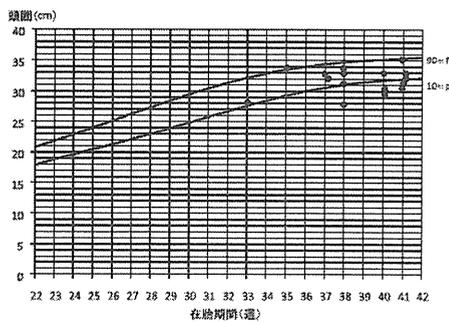
出生児体格 体重: 在胎期間別出生時体格標準値



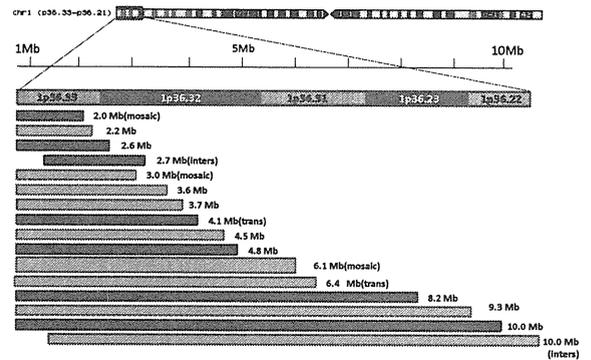
出生時体格 身長: 在胎期間別出生時体格標準値



出生時体格 頭圍: 在胎期間別出生時体格標準値



Array CGH欠失範圍(16名)



合併症(計16名)

欠失範圍(Mb)	性別	痙攣	心臟	性器	眼科	口腔内	睡眠	骨格
2(mosaic)	M	-	-	-	-	-	-	-
2.2	F	+	-	-	+	+	-	-
2.6	M	+	-	+	+	-	-	-
2.7(int)	M	+	+	+	+	+	-	+
3(mosaic)	F	-	-	-	-	-	+	-
3.6	F	-	+	-	+	+	-	-
3.7	F	+	-	-	+	-	-	+
4.1(trans)	M	+	+	+	-	+	+	+
4.5	F	-	+	-	+	+	-	-
4.8	M	+	+	+	+	-	-	-
6.1(mosaic)	F	+	+	-	+	-	-	+
6.4(trans)	F	+	+	-	-	+	-	-
8.2	M	-	-	+	+	+	+	+
9.3	F	+	+	-	+	+	-	-
10	M	+	+	+	+	+	+	+
10(int)	F	+	+	-	+	-	-	+

発達(計16名)

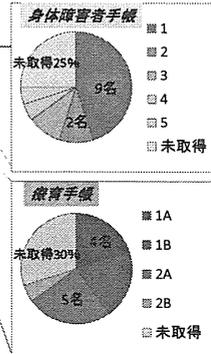
欠失範圍(Mb)	性別	痙攣	心臟	便秘	嗜下	肺炎	露逆	座位	歩行
2(mosaic)	M	-	-	-	-	-	-	7m 10m	2y6m
2.2	F	+	-	-	-	-	-	1y 2y	4y6m
2.6	M	+	-	-	+	-	-	2y	未
2.7(int)	M	+	+	-	+	-	-	10m 12m	2y10m
3(mosaic)	F	-	-	-	-	-	-	7m 9m	2y4m
3.6	F	-	+	-	-	-	-	9m 2y1m	3y10m
3.7	F	+	-	-	+	-	-	8m 1y	2y6m
4.1(trans)	M	+	+	-	+	+	-	1y4m	未
4.5	F	-	+	+	+	+	-	4m	不明 3y6m
4.8	M	+	+	+	-	+	-	8m 10m	3y3m
6.1(mosaic)	F	+	+	+	+	-	-	11m 2y	未
6.4(trans)	F	+	+	-	+	-	-	未	未 未
8.2	M	-	-	+	+	-	-	2y7m	未
9.3	F	+	+	+	+	-	-	1y9m	未 未
10	M	+	+	+	+	+	-	3y	未 未
10(int)	F	+	+	+	+	-	-	1y2m 2y6m	未

### 社会福祉 (計20名)

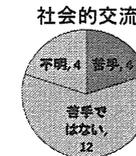
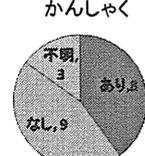
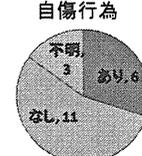
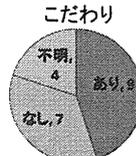
◇身体障害者手帳 取得者15名、未取得者5名

◇療育手帳 取得14名、未取得6名

◇療育訓練 あり15名、なし5名  
 ・デイケア(リハビリ含む) 11名  
 ・ショートステイ 2名  
 ・母子入院 3名  
 ・通園 8名  
 ・重心施設に入所中 1名

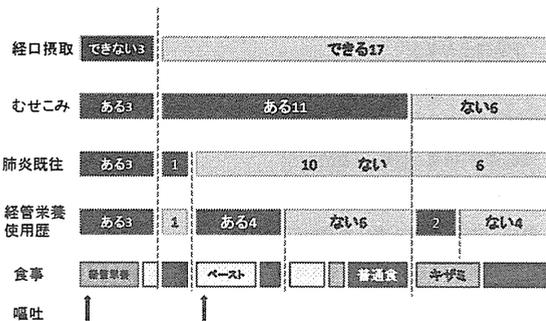


### 行動面 (計20名)

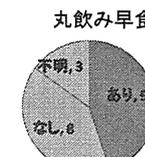
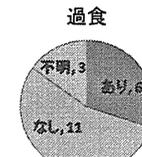
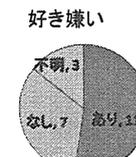


その他、気になる行動  
 何でも食べる、父親に対して怒る、笑わない  
 不機嫌で人差し指を見る、パターン運動など

### 食事面 (計20名)



### 食事 (計20名)



肥満になる児も多い

### 睡眠、排便 (計20名)

- <睡眠>
- 睡眠障害 あり 5名  
(夜間覚醒、昼夜逆転、中途覚醒、入眠障害、いびきなど)
- <排便>
- 自立度 (複数回答あり)  
完全自立3名、部分介助5名、完全介助14名
  - 便秘あり 9名

### 学校教育に対する意見

- 中学校での時間が小学校に比べて充実感や安心感が少なく感じる。
- 数学では実体験を伴った、経験的に数概念を学べる工夫をしてほしい。国語では表現する力やソーシャルスキルを学ぶ機会があると良い。
- 養護学校が手厚く感謝している。
- 発達に合わせた学年の勉強を拒否された。
- 学校でも医療的ケア(吸引や経管栄養など)を行ってくれ有難い
- 卒後に地域で医療的ケアを行える施設がない。

## 医療体制への意見

- 医師の知識不足、経験不足  
指導が少ない→不安、殻らない  
定期検査の必要性が不明（脳波、心臓、聴力、内分泌、歯科など）
- 診療体制  
予約が取れない(遺伝科)、診察時間が限定される、受診科が多い  
例)代謝内分泌科、感染免疫科、遺伝科、整形外科、眼科、皮膚科  
循環器科、神経科など  
包括的な小児専門病院の必要性  
病院側が遺伝子検査に消極的で診断確定の時期が遅かった。
- 医療費  
乳幼児医療は就学まで、その後の医療費負担が心配である。  
診断がつかなかったため、身体障害者手帳の取得ができず、  
在宅介護が最も大変だった時に、公的福祉サービスを受けられなかった。
- 療育、リハビリ、公的サービス すぐに受けられない。

## ご家族の不安や困っている事

- 1p36欠失症候群の疾患について情報不足  
→今後にご注意すべき事が不明、定期的検査の具体的時期など
- 教育 指導者の疾患に対する認識不足、学校でのいじめ
- 進路 幼稚園や保育園の入園や就学が可能であるか、学校卒業後の進路
- 医療福祉サービス 健康診断を相談する場所がわからない。  
療育施設や養護施設が少ない
- その他  
周囲への告知の時期、兄が風邪をひきやすい、落ち着きがなくバギーが長時間座れない。筋緊張がつよい、手術をするべきかなどの相談。

## 家族会に対する意見

- 情報発信(学習会や講演会など)
- 情報交換(交流や相談窓口)  
医療福祉面、疾患について  
(具体的な訓練や良い施設の紹介)  
悩み事相談、不安や不満を言い合える場
- ダウン症や自閉症協会のように、年齢ごとに対面する課題  
に対しても情報交換できる基盤になってほしい。
- 国や行政機関と家族の橋渡し
- 存在自体が心強い

## 家族交流会

- 目的  
子供同士の交流  
親睦(レクリエーション、歌、音楽などの遊び)  
親の交流(悩みの分かち合いなど)
- 勉強会開催(マカトンサインや手話など)
- 情報交換(教育、療育、合併症など)
- 開催頻度を年2回以上にして欲しい
- 事前に悩みを集めて会の内容を充実させる
- 医療関係者や子どもに関わる職業の人にも参加を募る
- 遠方で参加が困難であり、メールで報告があり有り難い

## 厚生労働省難治性疾患克服研究事業へ

- 集計結果の発表
- ハンドブックやガイドラインの作成
- 1p36欠失症候群の認知度向上
- 研究 臨床症例の調査、疾患研究、療育に生かす研究、予防・治療に  
関する研究
- 患者、家族が行政サービスを受けやすい環境づくり難病指定、療育の充  
実、医療費負担の軽減
- 成人期まで経過をフォロー
- 遺伝カウンセリングをうけたが、遺伝科受診など