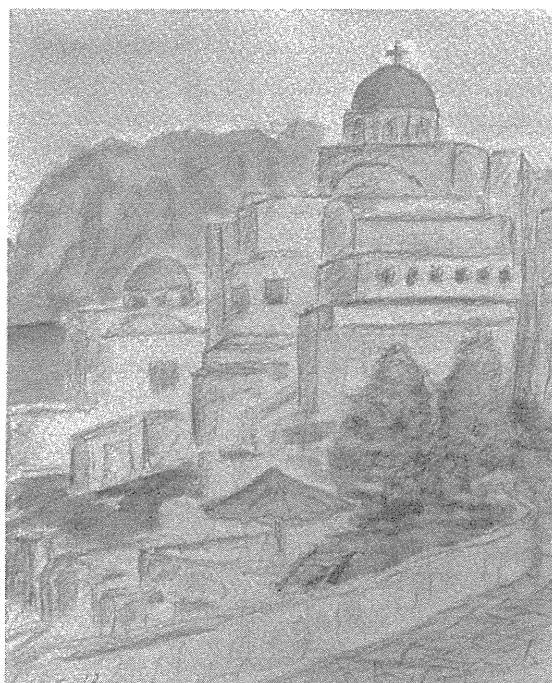


# CAHの子どもをもつ家族へのガイドブック



大阪府立母子保健総合医療センター  
DSD臨床研究プロジェクトチーム

## 目 次

はじめに	1
I. CAH って、どんな病気？	3
II. CAH の遺伝	5
III. CAH の症状	9
IV. CAH の診断	10
V. CAH の内科的治療(初期、維持期)	10
VI. ストレス時の治療	11
VII. CAH 女子に対する外科的治療	12
VIII. 家庭での関わり(幼児期、学童期)	16
IX. 集団生活での関わり	19
X. 思春期の課題	21
XI. サポートグループについて	24
XII. よくある Q&A	25
編集後記	27

## はじめに

赤ちゃんの内性器(子宮など)・外性器(陰茎など)は、お母さんのおなかの中で既にその基本となるしくみが作られ、さまざまな過程を経て出生時には良く知られている「男の子」「女の子」の形になります。この過程は基本的には「女の子」に分化するようにプログラムされていますが、そこに Y 染色体上に存在する特有の遺伝子群(SRY 遺伝子など)が作用すると、胎児精巣が形成されます。胎児精巣ができると、男性ホルモンと、女性型内性器の発育を抑制する抗ミュラー管ホルモンが産生され、その働きで内・外性器は男性型になります。この過程は妊娠8~12週という極めて早い時期に完成します。性分化疾患(DSD)は、性腺(精巣か卵巣)、内性器、外性器の形成過程のどこかに問題を生じた状態と定義され、生まれた赤ちゃんの性分化が未発達で、「男の子」「女の子」の判断がすぐにはできない外陰部を呈します。

先天性副腎過形成(以下、略して CAH)は副腎の病気で、性分化疾患(略して DSD)のもっとも多い原因疾患です。身体の調節・発育に必要なステロイドを作ることができないため、脳下垂体の調節機構が過剰に働き、結果的にアンドロゲン(男性ホルモン)が大量に作られます。この過剰なアンドロゲンがおなかの中の赤ちゃんに作用すると、女兒の外性器が男性様になります。また出生後には、不足している糖質ステロイド(コトリル)を飲み忘れるとアンドロゲンが増加し、男性化が再び起こります。

お子さんが生まれた時に、外性器が未発達で、さぞ心配されたことでしょう。現在通っておられる病院には DSD に関係する専門の医師や看護師、臨床心理士、ケースワーカーなどから構成されたチームがあるのが理想的ですが、必ずしもすべての施設でこのようなチームができていないのが現状です。

この小冊子は私たちの施設で立ち上げた DSD チームが、それぞれの立場で説明させて頂いている内容をまとめたものです。ご両親に CAH という疾患を理解していただき、CAH とうまく付き合っただけのことに少しでもお役にたてれば幸いです。

## I. CAH(先天性副腎過形成)って、どんな病気？

副腎(ふくじん)は、1個が5g前後で、多くのホルモンを分泌する内分泌臓器の一つです。腎臓の隣にあることからこの名がありますが、実際には腎臓と直接にはつながっていません。副腎は2つの層に分かれており、外側の副腎皮質と内側(中心部)の副腎髄質から成ります。副腎皮質からは多くのステロイドホルモンが分泌され、それらをまとめて副腎皮質ホルモンといいます(ステロイドホルモンとも言います)。副腎皮質ホルモンは、その機能から3つに分類されます。体内での糖の蓄積と利用にかかわる糖質コルチコイド(コートリルです！)、無機イオンなどの電解質バランスを調節する鉱質コルチコイド(フロリネフです！)、そして生殖機能に関与する性ホルモン、特にアンドロゲン(男性ホルモン:男性化作用のあるステロイドホルモンの総称)です。一方、副腎髄質からは、カテコールアミンホルモンであるエピネフリン(アドレナリン)、ノルエピネフリン(ノルアドレナリン)が分泌され、体のストレス反応などの調節を行っています。

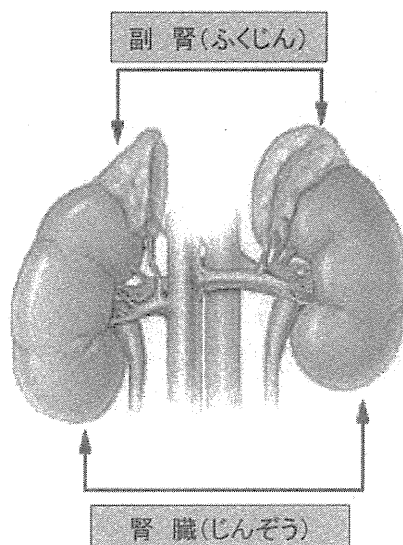


図 I-1 腎臓と副腎

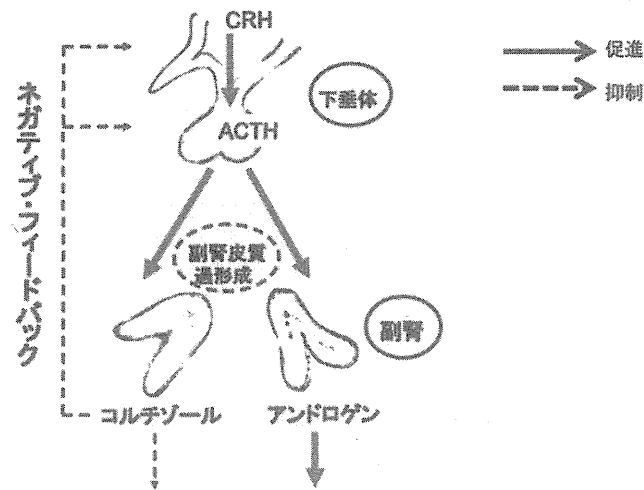
副腎皮質はその組織構造に基づいて三つの異なる層に分けることができます。

表 I-1 副腎皮質の組織構造とホルモン

層	名称	主生成物
最も外面の皮質層	球状帯	鉱質コルチコイド (例、アルドステロン)
中央の皮質層	束状帯	糖質コルチコイド (例、コルチゾール)
最も深部の皮質層	網状層	弱いアンドロゲン (例、デヒドロエピアンドロステロン)

副腎皮質ホルモンはコレステロールからさまざまな酵素の働きで作られますが、この酵素が生まれつき無いため、最終的にコルチゾールの不足が起こる病気がCAH(先天性副腎過形成)です。およそ 20,000 人に一人の割合で起こります。身体の中では脳の中にある脳下垂体から分泌される副腎皮質刺激ホルモン(ACTH)によりコルチゾールの血液中濃度を一定に保つ仕組みがあります。コルチゾールの濃度が下がると正常ではフィードバック作用によりACTHが分泌されますが、CAHのようにコルチゾールが産生できないとフィードバックが働かないためACTHはどんどん分泌され、そのため副腎は大きくなります(過形成)。また副腎でのアンドロゲン産生も増加し、女の子の場合には「男性化」が起こります。さらにこの酵素欠損が高度の場合には、血液中の電解質を調節するアルドステロン(鉱質ステロイド)の産生も少なくなります。このため血液電解質の異常、とくに低Na血症による脱水症状が現れます。

図 I -2 CAH の病態



酵素欠損の種類により、リポイド過形成症、 $3\beta$ ヒドロキシステロイド脱水素酵素欠損症、 $17\alpha$ 水酸化酵素欠損症、 $21$ 水酸化酵素欠損症、 $11\beta$ 水酸化酵素欠損症、P450oxidoreductase 欠損症(複合型  $21/17$ 水酸化酵素欠損症を呈する:PORD)など多くの種類があります。CAHの約90%は $21$ -水酸化酵素欠損症( $21$ ヒドロキシステロイド脱水素酵素欠損症)が原因で起こります。



## II、CAHの遺伝

先天性副腎過形成(CAH)は、ステロイドを産生するための酵素欠損あるいはその働きの異常によって引き起こされる病気で、そのうち 21 水酸化酵素欠損症(21-OHD)が最も一般的です。この原因は酵素を作るための遺伝子の変異によって 21-水酸化酵素が産生されなくなり、副腎アンドロゲンが過剰に産出されるためです。ここでは遺伝とはどのようなものか、そしてCAHの原因として最も多い 21 水酸化酵素欠損症の遺伝のしくみについて解説します。

### 遺伝について

#### 1. 染色体、遺伝子とは

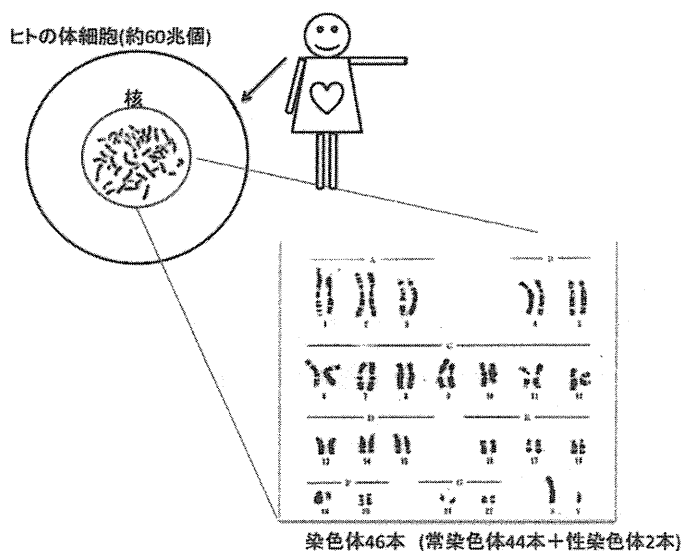
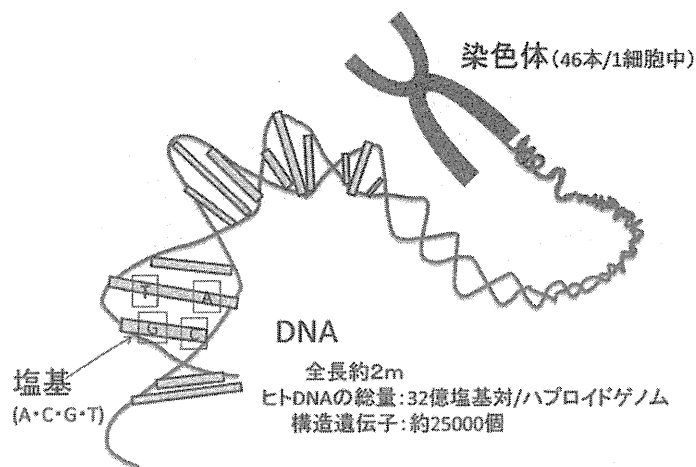


図 II-1 ヒトの細胞と染色体

ヒトは、たった 1 個の受精卵で始まり、何度も細胞分裂を繰り返し、細胞(体細胞)を増殖して身体を構成してゆきます。その体細胞の核の中には 46 本の染色体が含まれています(図 II-1)。原則的には身体中の体細胞は全て同じ染色体をもっています。

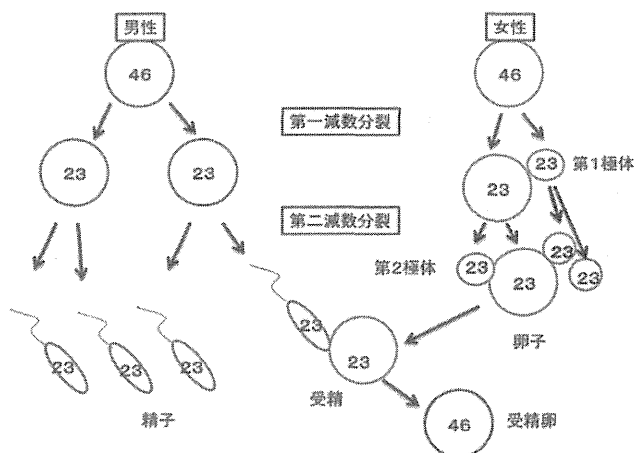
この染色体をより細かくみると DNA があり、そこには約 2 万個の遺伝子が含まれています。この遺伝子が身体をつくる遺伝情報です。DNAには便宜上 A・C・G・Tの4つの文字で表される塩基が並んでいます(図 II-2)。細胞はその文字(塩基)を翻訳してさまざまなタンパク質を産生しています。遺伝子になんらかの変化が生じると情報が正しく伝わらない場合があります、これが病気の原因となります。



図Ⅱ-2 染色体と遺伝子

## 2. 配偶子形成と受精(図Ⅱ-3)

もともとお父さん、お母さんの体細胞の核に46本の染色体を持っていますが、お父さんの精子・お母さんの卵子を形成する段階(配偶子形成:減数分裂)で、組み換えと分裂が行われ、染色体が23本ずつの配偶子となります。この配偶子が受精したものが受精卵です。つまり、それぞれの配偶子の核には23本ずつ染色体をもち、受精することで46本の染色体を持つ受精卵が出来るのです。



図Ⅱ-3 配偶子形成(減数分裂)と受精

## 3. 遺伝子の病気

染色体を拡大してみるとDNAがあり、そこに約2万個の遺伝子があることが判明しています。その遺伝子の大きさはさまざまですが、遺伝子が抜けていたり、重複していることで病気を発症する場合があります。また、もっと細かい遺伝子の変化によっても病気を発症

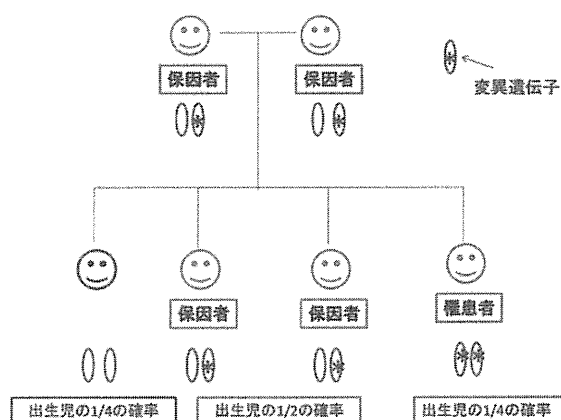
する場合があります。遺伝子は先に述べたようにA・C・G・Tの4つの文字で表される塩基がさまざまな順番で並んで構成されていますが、その文字(塩基)が抜けていたり(欠失)、別の文字が加えられていたり(挿入)、他の文字に変化している(置換)場合があります。もともとヒトは誰でもいずれかの遺伝子に文字の変化を数個はもっています。その変化は代々受け継がれる家系の特徴となって表れています。また、世代を経るごとに少しずつ変化もしています。これはヒトの進化を示しています。このように誰もが遺伝子に数個の変化を持っていますが、なかにはそれが遺伝子の機能に影響し、病気を発症する原因となる場合があります。

次に、21-OHD の遺伝についてお話しします。

### 1. 遺伝子

“CYP21A2”という遺伝子が21-OHDに関与している唯一の遺伝子です。遺伝学的検査によって、80~98%検出が可能です。しかし、染色体検査では男性は46,XY、女性は46,XXと正常核型を示します。

### 2. 遺伝形式



図II-4 21-OHD の遺伝形式(常染色体劣性遺伝)

変異遺伝子が、家系の中でどのように遺伝するかを示すのが、遺伝形式です。21-OHD は、常染色体劣性遺伝形式となります(図II-4)。染色体は1~22番までの番号がついた「常染色体」と、XまたはYと呼ばれる性染色体から成っており(図II-1)、21-OHD は、6番常染色体上のCYP21A2遺伝子が両方とも変異しているために発症します。劣性遺伝形式とは1対(2本)の染色体上の遺伝子が2つとも変異遺伝子であることによって病気を発症するタイプを示しています。ちなみに、1対の染色体上で変異遺伝子が1つだけでも発症する遺伝形式は常染色体優性遺伝といえます。

21-OHD ではほとんどの場合、患者のお父さん、お母さんそれぞれが変異遺伝子を1



つずつ持っていますが、まれに新生突然変異があります。

### 3. 遺伝子を受け継ぐ確率

両親がそれぞれ変異遺伝子を1つ持っている(保因者:臨床症状は現れない)場合、子どもが変異遺伝子を2つ受け継ぐ可能性は約 1/4(罹患者)、1つの変異遺伝子だけを受け継ぐ可能性は 1/2(保因者)。2つとも正常遺伝子を受け継ぐ可能性は 1/4 です。患者が次世代に変異遺伝子を1つ伝える可能性は 50%です。

### 4. 発症頻度

21-OHD の頻度は人種によって異なりますが、日本においては、1/20,000 人程度です。保因者は、およそ 1/70 人です。

### 5. 出生前診断

21-OHD のリスクがある妊娠では、女兒の外性器男性化を軽減するため妊娠中の薬物治療(デキサメサゾン)が試みられていますが、その治療には出生前検査・診断が必要になります。

#### ➤ 方法

出生前診断を実施するには、両親が CYP21A2 遺伝子変異の保因者であることが前提です。先に生まれている子どもが、遺伝学的検査の結果 21-OHD 患者であることが確定している場合に、遺伝カウンセリングを受けていただき、両親の遺伝学的検査を実施します。両親が保因者であることが確定されたら、お母さんの最終月経から妊娠 9 週未満ではデキサメサゾンを 3 回/日投与します。妊娠 16~17 週頃に羊水穿刺によって染色体分析を実施し、胎児の性別を確認します。男児(46,XY)であれば、デキサメサゾン投与を中止します。女児(46,XX)で、遺伝子の変異を持たないことが明らかになったときも、デキサメサゾン投与を中止します。胎児が女児で罹患者であることが判明したり、あるいは判定出来ない場合にはデキサメサゾン投与を分娩時まで続けます。

\* 胎児の検査には、羊水穿刺による検査の他に絨毛検査があります。絨毛検査は、妊娠 12~15 週頃に実施するので、結果が早くわかります。しかし、検査を実施している医療機関は限られています。

#### ➤ 治療の効果と副作用

妊婦の副作用としては、体重増加に伴う皮膚線条(妊娠線)や浮腫(むくみ)が増加することが報告されています。しかし胎児の先天異常の増加や成長不良などの変化は認められず、成長と発達は正常であることが報告されています。専門の医療機関で詳しく話が聞けます。

### Ⅲ. CAH の症状

CAH の約90%は 21 水酸化酵素欠損症(21-OHD)のためコルチゾールの不足がおこりますが、男性ホルモンの産生の経路は正常に働いているため、ACTHの過剰により男性ホルモンの過剰がお母さんのおなかの中にいる時から始まり、女の子の外性器がさまざまな程度に男性化します。我が国では先天性代謝異常を早期に発見するための新生児マススクリーニングの 1 項目として 17-水酸化プロゲステロン(17OHP)が含まれており、この値が高値を示すことで発見されることが多いです。

この21-OHD には、臨床症状により塩喪失型(約 75%)と単純型(約 25%)と非古典型に分けられます。残っている酵素活性はそれぞれ 0%、2-4%、10-40%に相関すると報告されています。

#### 1) 塩喪失症状、副腎不全症状

アルドステロンの不足等により出生後まもなく哺乳力低下、体重増加不良がみられ、そして嘔吐、下痢、脱水、末梢循環不全と症状が進行し、放置されると2から3週間で多くの赤ちゃんが危篤状態に陥ります。

#### 2) 男性化症状

男性ホルモンが過剰に分泌されるため、女児では様々な程度の外性器の男性化が見られます。大切なことは陰嚢(大陰唇)内、あるいは峯径部に精巣様の性腺が触れない点です。出生後に長期間無治療であると、幼児期に陰毛が発現したり、陰茎・陰核の肥大が見られます。

生まれた時の外陰部形態を次のように分類しています(図Ⅳ-2 参照)。

(Prader 分類) I : 陰核肥大のみ II : 陰核肥大、大陰唇の後方部癒合 III : 陰核肥大、大陰唇のほぼ完全癒合、泌尿生殖洞の単孔 IV : 比較的発達した陰核、その起始部に小さな泌尿生殖洞の単孔 V : 完全男性型陰茎、泌尿生殖洞、末梢部の尿道下裂

#### 3) 皮膚色素沈着

全身の皮膚、特に掌のしわの部分や爪が黒ずんできて、舌の黒色の斑点を生じます。

これは下垂体から過剰のACTHが分泌されているためです。



#### IV. CAH の診断

哺乳力低下、体重増加不良、嘔吐、不機嫌、色素沈着などの症状と、新生児マススクリーニング検査での17OHP(17ヒドロキシプロゲステロン)の高値、ACTH高値、コルチゾール低値、尿中のステロイドの分析などで診断が下されます。Naの低下、Kの高値、低血糖なども指摘されます。必要に応じて遺伝子診断を加えます。

画像検査としては非侵襲的な超音波検査で子宮が認められます。

#### V. CAH の内科的治療(初期治療、維持期)

初期治療: 副腎が過形成されている初期はコルチゾールを体表面積当たり 100-200 mg/日の多量を、1日3回(約8時間ごと)に分け経口投与し、1-2週ごとに減量して4週後に維持量に持っていきます。血中のナトリウムが下がるようであればフロリネフ0.025-0.05 mg/日に2回から3回に分けて、経口投与します。母乳や育児用粉ミルクが栄養の主体の時期はナトリウム摂取が少ないので食塩(NaCl)を体重1 kgあたり0.1-0.2g/日併用します。

維持療法: 方法は施設により若干の違いがありますが、その目的とするところはふつうの身体発育、過度の肥満とならないこと、正常血圧の維持、そして急性副腎不全を予防することです。

一例): コルチゾール維持治療:目安は

乳児期 20-40 mg/m<sup>2</sup>/日、

幼児期 15-30 mg/m<sup>2</sup>/日

学童期 15-25 mg/m<sup>2</sup>/日

さらに少量(10-20 mg/m<sup>2</sup>/日)でもよい場合もあります。

このためには3~4か月置きに血液電解質、血清17OHP ACTH, コルチゾールなどが測定されています。

思春期は通常維持量の1.5倍から2倍必要になってくることが多いです。

コントロールのため合成ステロイド(たとえばデキサメサゾン)を使用する場合がありますが、作用時間が長く過剰になり身長伸びを妨げることがあるため、一般的には使用しません。

## VI. ストレスを受けたときの治療

感冒などに伴う発熱、熱傷、大きな外傷などのストレスを受けたときには、通常の2～3倍量の糖質コルチコイド(コルチゾール)を投与します。嘔吐、下痢によって薬が飲めないときには点滴で糖質コルチコイドを補充する必要があります。薬が飲めていて元気であれば、あわてる必要はありません。

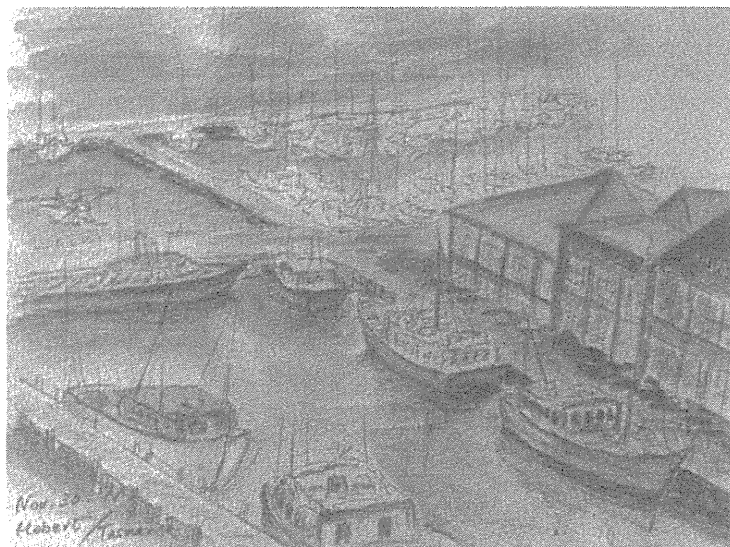
しかし糖質コルチコイドを増量しても全身状態が改善しないときには、急性副腎不全に準じた治療が必要となります。コルチゾール(ソルコテフなど)5～10mg/kg静注後、同量を24時間均等に3回に分けて静注し、副腎不全をきたした原因疾患に対する治療を行い、全身状態が改善したら維持療法へ移行します。

外科手術のときは、手術前に10mg/kg(最高100mg)のコルチゾールを静注し、手術中もコルチゾールを点滴静注します。術後は経口による服薬が可能になるまで、さらに同量のコルチゾールを点滴します。経口摂取が可能となったら数日かけて減量し、維持治療に移行します。

### その他

予防接種、ワクチン服用は通常通り行ってください。発熱がなければコルチゾールは通常通りの服用で良いですが、発熱があれば2倍量飲ませてください。維持量で治療している場合は薬で生理的な分泌量を補っている(補充療法)ことになり、ステロイドホルモンによる抵抗力の低下はありません。

また、精神的なストレス時は、倍量のむ必要はありません。



## VII. CAH女子に対する外科的治療

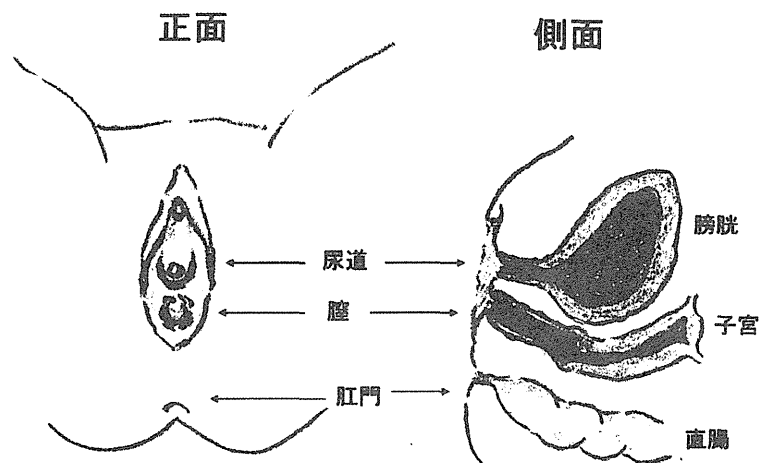
CAH女子では胎児期に受けた過剰の男性ホルモンの影響で、外性器にさまざまな程度の男性化を伴っています。その1つは尿路と性路の分離が不十分なことで、排尿と将来の月経血の排出、そして性交渉に支障を生じることがあります。その2には陰核が肥大し、男子の陰茎様外観を示すことです。しかしこのような外性器の男性化徴候を伴うものの、女性内性器といわれる子宮、卵管は普通に発育しており、女性ホルモンを分泌する卵巣も正常の働きが期待できます。

このように男性化した外性器に対する外科的治療の目的は、排尿や月経時に生じる問題と性行為の困難を改善すること、そして外性器の外観を普通的女子として疑問・問題がないように形成することにあります。

手術方法は日々進歩しており、手術、麻酔などのストレスに対する管理も安全にできるようになりました。しかし、外科的治療そのものが病気を治癒させるものでないこと、そして手術には合併症が起こり得ることをよく理解していただき、手術を受けるのか、いつの年齢で、どこの施設で手術を受けるのかを、ご家族と担当の医療者で十分に話し合ってください。

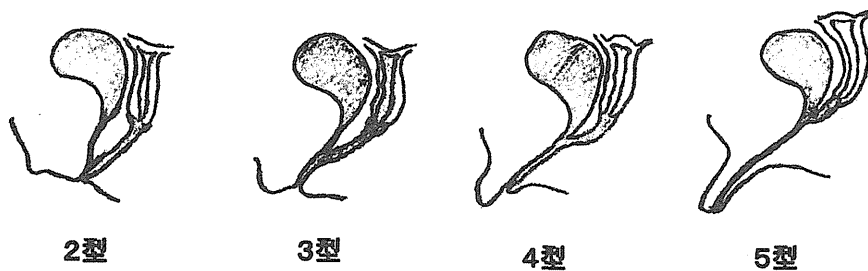
### CAHの女子のからだのしくみ

普通的女子外陰部を図1に示します。尿路(尿道)と膣は腔前庭部に別々の出口を持っています。



図VII-1 女子の外陰部

CAHでは陰核が肥大し、大陰唇が陰嚢様となり陰唇が真ん中で癒合しています。横から見れば、尿道と膣の出口が途中で合流し、1本の管(これを尿生殖洞と呼びます)になって体外に開きます。



図VII-2 尿道と膣の合流部 (プラダー分類)

1型は、尿道と膣が分かれた形で、陰核肥大のみ

陰核肥大と尿道・膣との合流部の位置は、お母さんのお腹の中でお子さんが受けた男性ホルモンの影響程度と、それがいつ頃から始まったかで一人ひとり異なります。

外科的治療で最も大事なものは尿道と膣との合流部がどこにあるか(尿生殖洞の長さ)で、男性化徴候が強いときにはこの合流部は膀胱の出口(膀胱頸部)近くにあり、これを高位型と呼んでいます。一方、男性化徴候がそれほど強くないときには合流部は膀胱から離れ、尿生殖洞の出口近くとなります(低位型)。尿道と膣との合流部の位置関係を示すには一般に図2-IIのような分類法(プラダー分類)が用いられており、2型を低位、3~5型を中間位~高位と考えます。

#### 外科治療に必要な検査

泌尿器科の外来では、ステロイド補充治療が始まり陰核の大きさが縮小したのか、色素沈着が落ち着いたか、そして小児科医による投薬量も安定したかをまずお聞きします。

診察では膣・子宮の大きさと、その中に尿や子宮からの分泌物が溜まっていないか、そして膀胱と腎臓の状態を調べるために超音波検査を加えます。手術方法を選ぶには、尿生殖洞の造影検査か、麻酔をかけての内視鏡検査で、尿道と膣との合流部を確かめる必要があります。

#### 外科的治療(外陰部形成術)の時期

これまでの経過と検査の結果をもとに外科的治療を加えるか、その時期をいつにするかを、ご家族と医療者で話し合います。とくに泌尿器科医からは外科的治療法とその効果、手術による危

陰性・合併症、将来の再手術などが詳しく説明されます。同じCAHという病名が付いていても、一人ひとりの子どもさんで薬の量や薬に対する反応が異なること、陰核の大きさが違うこと、尿生殖洞の長さや膣の大きさが違うことから、手術方法とその結果も一人ひとりで差があることを知っておいて下さい。

外性器に対する手術時期は本人の記憶として残りにくい1歳半～2歳までに済ませるのが好ましいと普通は考えられています。外陰部形成術の時期についてはさまざま意見が見られ、現在もっとも一般的に行われているのは、新生児期・乳児期のステロイド補充療法が安定し、色素沈着がおさまり、陰核の縮小も落ち着いた6ヶ月前後の乳児期です。しかし、尿道と膣との合流部が高位型の女子に対しては、思春期まで手術を控えるとの意見も見られます。また、本人が手術を希望するまで外科的治療は加えないという考え方もあります。

### 手術方法

手術では肥大した陰核を小さくすること(陰核形成術)と、膣と尿道を分けること(膣形成術)、陰嚢様の陰唇を形成すること、の3つをさまざまに組み合わせて施行されます。

- 1) 陰核形成術: 陰核が勃起する原因となる陰核海綿体を部分的に切除するとともに、性的刺激を感じる陰核亀頭部への血管と神経をできるだけ残す方法です。
- 2) 膣形成術: 膣形成術の目的は将来の月経血排出路として、そして性行為が可能な膣を形成することにあります。膣形成術の方法は幾種類もあり、前述の尿道と膣との合流部の位置により適応が変えられています。詳しくはお子様の検査結果が出れば説明されます。
- 3) 陰唇形成術: 真ん中で癒合し陰嚢様に見える陰唇を左右に分けるとともに、陰核皮膚を使って小陰唇を形成します。

### 外科的治療の合併症

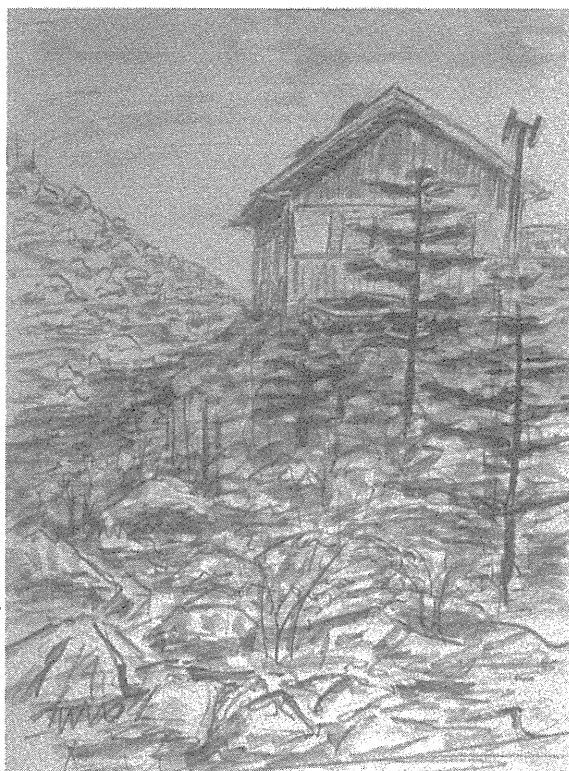
- 1) 術中、手術直後の合併症: 入院、外科的治療、麻酔、術後の点滴や痛みはすべてCAH女子にとってはストレスとなるため、通常より多いステロイド量を適切な期間、補充されます。重大な出血、重篤な感染症は稀です。
- 2) 膣狭窄: 前庭部までひき下ろされた膣は、その開口部を中心に徐々に狭くなることがあります。このような膣狭窄に対してはいろいろの対応が探られていますが、狭窄があっても初潮が始まるまでは不都合が起こらないこと、幼児期・学童期に外来で処置を加えると痛みを伴い、心理的にも好ましくないことから、思春期が始まるまでは拡張等の処置を加えないのが普通です。

乳房発育が始まれば1年～2年以内に初潮が見られるため、その間に一度入院していただき、麻酔をかけて形成術を受けた膣を調べるのが勧められています。

- 3) 陰核の感覚: 術後の性的感覚については満足のゆくものではないと述べられていますが、それらの報告は20年以上前に手術を受けた人たちを調査したものです。現在は陰核亀頭部への神経・血管をできるだけ温存する術式が用いられており、短期的な成績では従来の成績より良好と述べられています。長期的な成績はまだ出されていません。

## ご家族の選択

CAHに対する外科的形成術は今でもさまざまな意見がみられ、また医学的にも不明の部分が少なくありません。外科的治療を選ぶのか、手術を受けるとすればどの施設で、いつ頃がよいのか、手術後のケアはどこで続けるのか、などについては医療者側と時間をかけて、納得がゆくまで話し合ってください。





## Ⅷ. 家庭での関わり(幼児期、学童期)

出生早期に診断を受け、必要な治療が始まり、定期的に病院に通っておられることと思います。新生児期・乳児期には、抱っこしたりベビーカーに乗せたりして通院しているでしょう。その頃には子どもはまだ病院に通っているということがどのような意味を持つかはわかってはいないと思います。しかし、幼児期になると、どうも病院に通うということは他の人にはないことのように、ちょっと違うことのようにだと、感覚としてわかってくる時期になります。お子さんによっては大きな手術を受けられたり、また入院を繰り返すことがあるかもしれません。

最近では幼少期から集団生活(保育園や幼稚園など)に入りますが、いつもお薬を飲んでいるのは我が子だけということもあり、親子ともども周りとの差をいやがおうにも強く感じてくることでしょう。その時に、「ねえ、なんでわたしは病院に行くの?」「ねえ、どうしておくすりをのむの?」といった質問がお子さんから出てくるかもしれません。また親御さんはお子さんを見て「なぜ女の子なのに男の子の遊びばかりしたがるのだろうか」といった疑問を持つようになるかもしれません。もちろんその都度、専門的な知識を持つ方々に相談ができれば一番安心でき、かつ良い選択ができるでしょう。しかし、常にそのような状況にあるとは限りません。また、この時期の対応によって将来どうなるの?といった不安をお持ちになるかもしれません。

そこで、この時期をどのように捉え、対応していけば良いかを考えましょう。

### 1. 大原則～家の中に「秘密」がないこと～

子育てをしていくと、子育て先輩の方々から子育てに関する格言みたいなものを聞くことがあるでしょう。

「子は親の鏡」と言われるように、お子さんの行動や考え方は親のおこないを見て獲得していきます。また、「三つ子の魂 百まで」というように、もの心がつく前に獲得した性質はおとなになっても持っています。小さい時から親のことをよく見ているあらわれですね。

子どもは、小さい時から分かるか分からないにかかわらず、家族のことをよく見て感じています。どんな些細な事でもです。ですから、「これは子どもには言えないな～」といったことも、子どもからすれば「?、なにかありそうだな～」といった感じを受けているでしょう。そして、親の様子・表情から「聞いてはいけないな」と思ってしまうかもしれません。

もちろん、内容によって子どもが理解できない事柄が大いにあるでしょう。すべてをありのままに話したところで、もちろん理解することが難しいことも多く、特に病気の話はそうでしょう。

それをそのまま話す、というわけではありません。お子さんが感じている「何か」に対する答えをお子さんがわかることばで伝えていくことが必要でしょう。このためには、ご両親がお子さんの病気についての不安や疑問をオープンに話し合えたり、医療者と気兼ねなく聞けることがとても大切です。

### 2. 子どもへの説明

そこで、お子さんにはどのように伝えて行ったら良いのでしょうか。ここでは例を上げて説明していきます。

幼児期になると、「今起きている事柄」がわかるようになります。この時期には、まずは今していること(状態)から説明するとよいでしょう。

例)

- ・ 病院に通っている → 今から～先生のところに行くよ
- ・ 薬を飲んでいる → 御飯のあとはこのお薬のもうね
- ・ 検査を受けている → 今日は血の検査をするよ

幼児期には、“いましていること”を説明してあげると、自分にいま起きている事柄を経験によって身につけていきます。

もうすこし年齢が上がり学齡期早期になりますと、“～だから～”、といった関連付けた物事への理解ができるようになってきます。この時期には、していることの原因(病態)をつけて話すと良いでしょう。

例)

- ・ ～だから薬が必要 → 熱が出たら動けなくなるから、お薬飲んでおこうね
- ・ ～だから病院に通っている  
→ 生まれたときにホルモンが足りないことがわかったから病院に行くんだよ

学齡期早期には、関連付けた事柄の理解が進むこともあります。他人との違いを比べてわかるようにもなってきます。特に“ちがう”ということが大きな足かせになることもあるかもしれません。“ちがう”ことの原因をわかりやすく説明してあげるのも大事なことです。

もっと年齢が上がり2桁年齢になりますと、幾つかの要因から導き出される現象を理解できるようになってきます。この時期にはこれまでしていたことと、いましていることを関連付けて(病名など)詳しい内容を理解し始めることが可能となってくるでしょう。

例)

- ・ 大人になってからも必要なこと  
→ 生まれたときにホルモンが足りないことがわかった。見た目にわからないけど、これはずっと続くんだけだからいつも病院にいつて検査をして薬を飲まないといけないんだ。

2桁年齢の入り口は、思春期の入り口でもあります。思春期には思春期特有の問題もあるでしょう。「自分」を考えると、正確な知識をもとに考えていけることが、安定した大人への成長の道筋になるでしょう。

例をあげて説明しましたが、各年代によって理解できる事柄は違います。たしかに大人でも難しい事柄はいっぱいあります。しかし、正しいことをいかにポイントを絞ってわかりやすく説明していく

か、そこが子どもへの説明には必要なのです。

### 3. 子どもの様子をどうとらえ、どうサポートするか

お子さんに説明するには、いまお子さんがどのような状態なのか知る必要があるでしょう。もちろん、体の症状もそうですが、先ほど説明したように心の成長の時期もわかっておくことが必要です。

そのなかで、ご家族が心配をしておられるように性別差に関わる考え方、行動、好みなどが、CAHのお子さんではときに紛らわしいことがあります。

例)

- 女の子なのに男の子とばかり遊ぶ、男の子向けの玩具やテレビ番組を好む
- スカート、長い髪の毛を嫌がる
- 自分の性器について気にする(家族、友達、本の知識と比べて)

よく言われるような「女の子らしさ」「男の子らしさ」からすると、やや違う点があるかもしれません。あるいはCAHでなければ気にならなかったことかも知れません。しかし、お子さんはお子さん自身です。「そのらしさ」をまずは見つけてあげることが子どもの成長を捉える大事な点でしょう。子どものそのまをまず受け入れる、そして、子どもの気持や思いをまず聞く、その上で「そのらしさ」を確立していく、そう出来ればとても素晴らしいことだと思います。

まとめ

この時期には集団生活が始まり、いろいろな事柄を学び、経験し、またその内容を思考し、そして大人になる準備をしていきます。お子さんは病気の影響でちょっとした手間をかけて育ててないといけないでしょう。子育てについての情報が氾濫する時代、それらの情報やまわりの子どもたちと比べていくことはやむをえないことなのかもしれません。

しかし、人には様々なことがあり、同じなのが当たり前ではなく、「違う」ことが当たり前と言えるでしょう。それはCAHのお子さんを育てているかいないかにかかわらず、そもそも親自身と子どもは違うものだと理解してゆかないといけないでしょう。病気であることを“大きく違うこと”として否定せず、ほかの違うことと合わせて子どもの「自分らしさ」を育てていける、そんな関係になっていければ良いと思います。

## Ⅷ. 集団生活での関わり

### 1. 保育所、幼稚園、小学校への説明

集団生活をはじめていく時期に、病気のことをどの程度まで話す必要があるのか、生活するうえで気をつける点など、悩まれることが多いでしょう。

病名の通知は基本的にはご家族の意思を優先してください。ただし、体調不良時は速やかな対応が必要となりますので、お子様の体質は伝えておく必要があります。

#### 病名を伝えない場合の説明例

「体質的に発熱や脱水で体調を崩しやすいため、発熱や嘔吐・下痢時はすぐに連絡してほしい」と伝えておくといでしょう。

ただし保育園の場合はお昼に薬を飲ませてもらう必要があるのも、もう少し具体的な説明が必要となります。

「身体の中でつくられるホルモンが一部つくられない病気なので、薬で補っています。お昼に薬を飲むよう促してください」などが良いでしょう。あわせて体質の特徴や注意点を伝えておきましょう。これらの説明方法については個別に相談をお受けいたしますので、お気軽に担当医師や担当看護師にお声かけください。

### 2. 運動や活動について

ほとんどの場合、日常生活や活動に制限はありません。集団生活をのびのびとお過ごしい。

### 3. 遊びについて

病気の特性から、男性的な遊びを好んだり、男友達が多かったりすることもあります。その志向を無理に強制することは、子どもの個性の芽を摘んでしまう可能性もあるのでお勧めできません。子ども(人間)はもともと男女両面の特性をもっています。その子らしく育つことを第一とし、子どもの興味を親が受けとめてあげることが必要です。

### 4. 内服について

青年期に入るまではほとんどが1日3回の内服です。これは薬の作用時間が8時間なので3回に分けて飲むことが一番身体にとって理想的なのです。中には1日2回の内服の方もいらっしゃいますが、病態によって個人差があるので勝手な判断で変更せず医師へ相談される必要があります。

1日3回内服することがほとんどなので、子どもは昼の薬を学校で飲むこととなります。子どもによっては“人に見られたくない”“友達からの質問に答えるのがイヤ”という理由から、帰宅後にすぐ家で薬を飲むという声を聞きます。しかし、その一方で“教室で普通に飲んでるよ”と答える子どももいます。最初は周囲の友達へ説明していかなければいけませんが、その説明によって理解がえ