

厚生労働科学研究費補助金（難治性疾患等政策研究事業）  
分担研究報告書

成人期の医療体制の整備に関する調査研究

研究分担者 羽田 明

（千葉大学大学院医学研究院環境健康科学講座公衆衛生学 教授，千葉大学医学部附属病院遺伝子診療部医師，千葉県こども病院遺伝科非常勤医師）

**研究要旨**

先天代謝異常症を含む先天異常患者の多くは，出生直後から様々な医療を要する状態にあり，これに対応するため，多様な診療科が関わる必要がある．その後の長いライフコースにおいて医療のみならず，教育あるいは療育，主に行政を介した福祉，就職支援などの包括的支援体制を構築することは，わが国を成熟した国家として位置づける為には必要不可欠である．本研究では知的障害（以下，ID：intellectual Disability）を有する児の診断・治療，療育，福祉，就職支援の現状と課題を，千葉県こども病院遺伝科の外来担当者としての経験を通してまとめた．

**A. 研究目的**

わが国では，先天代謝異常スクリーニング，陽性例の診断，治療などに関する医療体制は，全国の拠点となる施設を中心に確立し，医療レベルの標準化，均てん化も達成できていると考えられる．しかし，本研究班に課せられた課題である「新しいスクリーニングおよび診断技術への対応」と「生涯にわたる診療体制の確立」へ向けて解決すべき点が多い．後者の課題に対して本研究班では，窪田 満班員が成育医療センターにおいて，知的障害（以下，ID：intellectual Disability）のない先天代謝異常をもつ患児が成人に達した場合の医療体制のあり方を検討している．本研究では，IDのある患児が成人に達した場合のあり方に関して，非常勤医師として常勤不在の千葉県こども病院遺伝科の責任者を勤めている経験から，現状と課題，今後の展望に関してまとめる．

**B. 研究方法**

**遺伝科外来における聞き取り**

千葉県こども病院遺伝科は，先天奇形症候群，ダウン症などの染色体異常，先天代謝異常，原因不明のID，単一遺伝子疾患（家族性腫瘍，結合組織疾患）などの児とその家族を対象として，外来診療と入院患児を含めた各科からのコンサルトに対応している．業務内容は，患児の年齢および病態により多岐にわたる．新生児および乳児期は主に診断・遺伝カウンセリング・複数科での診療が必要な場合のハブとしての機能が中心となる．医療的介入の必要性が少なくなる状況になった場合は，知的発達の評価，療育に関する相談，行政などの福祉の利用の案内，リハビリテーション，咀嚼機能の訓練など状況に応じた他科あるいはこども病院外の施設の紹介を担う．療育に関しては発達に応じた保育園，幼稚園，小学校，特別支援学級，特別支援学校などの

選択に関して相談に対応する。特別支援学校の高等部では就職をめざして職業訓練などを実施するが、その適性、保護者の希望などを聞き取り、進路の選択などの相談に対応する。これらの対応における、様々な課題を抱えている患児およびその家族の状況と課題をまとめる。

### C. 研究結果

本研究の対象となる疾患群では、新生児期から幼児期まで循環器内科、循環器外科、小児外科、整形外科、脳外科、眼科、耳鼻科、内分泌科などの多岐にわたる診療科で対応に追われる患児が多い。しかし、この時期を乗り越えた患児とその家族にとってIDの存在と将来への不安が最も大きな課題となる場合が多い。もちろんIDのレベルは極めて多様で、日常生活をほぼ自立して行えるグループから、ある程度のコミュニケーションができるが常時見守りが必要なグループ、さらに常に全面的な介護が必要な重度心身障害児（者）まですべて含まれる。

医療の関与が必要な病態としては、視覚障害、聴力障害、心疾患などがやはり多いが、年長になるにつれ、側湾症、内反足、外反足などの整形外科疾患が増えてくる。さらに、IDを伴う自閉症スペクトラム(ASD)、統合失調症が以前、認識されていた以上に多いことがわかってきた。特にIDのレベルが比較的軽い2q11.2欠失症候群、IDも重度である22q13.33欠失症候群(Phelan-McDermid症候群)、Prader-Willi症候群などで発達障害、精神障害が重度になる場合があり、療育において大きな障壁となる場合がある。

いずれにしても、IDのレベルに応じた選択肢を考えながら、児の発達を最大限に達成させる療育環境の整備が家族、医療者の役割になると思われる。成人期になった時点で最も

重要な社会性を獲得するためには、できるだけ幼児期早期から健常児と接することが極めて重要であることは、年齢の近い同胞の有無が大きな促進要因であると思われることから明らかである。家族のしつけも重要であるが、同年代のこどもと過ごす環境を可能な限り提供することが重要であると思われる。

児の発達にとって他の重要な要因はコミュニケーションの手段の獲得である。外来での診察を通して、最も効率良く内容も深く伝えられるのは言葉によるコミュニケーションであることを再認識した。こどもの自傷行為、ものを破壊したり他人をたたいたりする暴力行為の根底には、コミュニケーションがうまくいかないため、自分の思いが伝えられず、代替行為として自傷行為、暴力行為がでてくる場合が多く、何らかの手段を獲得すると急速に消えていく例を多く経験している。発音の問題や、疾患によっては言葉を見込めないグループもあるが、その場合は、動作やサインでコミュニケーションを図ることも効果的である場合が多い。まわりの子供たちや大人の言うことがかなりのレベルまで理解できる場合も、言葉が出てくるまでに至らない事も多い。

また、インプットされる情報が不十分、不正確である場合、重度のIDがあると誤解される場合も多い。実際、角膜混濁で視覚情報が不十分だった子で、ほとんど理解無く暴れ、重度のIDがあると判断していた子が、ある時点から急速な発達が見られコミュニケーションがとれるようになったことを経験した。また、経験はあまりないが、聴覚障害でも同様なことがあるのではないかとと思われる。

以上から言えることは、新たなコミュニケーションの手段さえ入手できれば、多くのIDを持つ子供たちの発達は見込める可能性が高いということである。今後の研究の方向性と

しても十分考慮する価値があると思われる。

#### **D. 考察**

IDのある患児が成人に達した場合の診療体制のあり方は、IDのない患児の場合よりもはるかに多様でその確立は容易ではない。このグループも持てる能力を最大限に生かして、可能な限り就労に結びつけることが、わが国の医療費削減という観点からもIDをもつ方々の自己実現という点からも追求する価値がある目標である。政策上、障害者雇用の制度も徐々にではあるが改善されつつある。障害者雇用には障害者が雇用契約を結んで就労訓練を受ける「就労継続支援A型」と雇用契約を結ばないで利用する「就労継続支援B型」がある。家族との話し合いでは、小児期から前者の税金を支払う立場である「就労継続支援A型」で就労することを目標として、療育を考えていくことを進めている。この場合、最低限、獲得しておくべき能力としては、きちんと挨拶ができること、作業をある程度までは継続することができる根気を獲得し、限界となったら、できた部分までを記録して休み、その後、再開できるという2点がある。IDを持つ人材の雇用はまだ始まったばかりであるが、先行して特定子会社を作っている企業の中にはこの2点を就労可能とするまでに訓練をしているところもある。このような試みを企業に課すことは、せっかくの機運を冷やすことにもなりかねない。その為、療育の段階で十分にカリキュラムを考え、18歳の特別支援学校高等部修了時点での獲得をめざすべきだと思う。その為、新たなコミュニケーションの手段獲得にICTを全面的に活用する研究を進めるべきだろう。視力、聴力などの感覚器、筋

肉などの運動器の障害をサポートするのは、すでに多くの研究が進んでいる。コミュニケーションの新たな手段を開発できれば多くのIDをもつ成人が「就労継続支援A型」の事業所に雇用されうると期待できる。この意味でももっと企業も含めた学際的な取り組み、研究が不可欠だと思われる。

その上で、「就労継続支援A型」には至らない場合に「就労継続支援B型」の事業所に、それも難しい場合は福祉制作で対応するのがわが国の考えるべき道筋である。

#### **E. 結論**

IDのある障害をもった患児が成人に達した場合の医療体制を考える上で、社会でどう受け入れていくかという医療を超えた体制構築が望まれる。その為に、様々な学際的研究が必要であり、そのことがわが国の医療体制の維持、社会の安定につながると確信する。

#### **F. 研究発表**

現時点ではない

#### **G. 知的財産権の出願・登録状況(予定を含む)**

1.特許取得

なし

2.実用新案登録

なし

3.その他

なし

<引用文献>

なし

