

18トリソミー 子どもへのよりよい医療と家族支援をめざして

自著と
その周辺

編者

櫻井浩子 (18トリソミーの会代表)

橋本洋子 (山王教育研究所臨床心理士)

古庄知己 (信州大学医学部附属病院遺伝子診療部准教授 [当時])

メディカ出版

2014/11/17

ISBN-10: 4840453144

ISBN-13: 978-4840453141

18トリソミー（症候群）は、18番染色体の全体または一部の重複（3本あること）に基づき発症します。出生児3,500～8,500人に1人の頻度で見られ、ダウン症候群、22q11.2欠失症候群に次いで多い常染色体異常症候群です。身体的特徴（手指の重なり、揺り椅子状の足など）、先天性心疾患、肺高血圧症、呼吸器系合併症（横隔膜弛緩症、上気道閉塞、無呼吸発作など）、消化器系合併症（食道閉鎖、臍帯ヘルニア、鎖肛、胃食道逆流など）、泌尿器系合併症（馬蹄腎、水腎症、そけいヘルニアなど）、骨格系合併症（関節拘縮、側彎症など）、難聴、悪性腫瘍（ウィルムス腫瘍、肝芽腫）、中枢神経合併症（小脳低形成、痙攣）など多彩な合併症に加えて、子宮内から始まる重度成長障害、重度精神運動発達遅滞を呈します。13トリソミーとともに、生命予後不良の先天性疾患の代表的存在であると言われ、米国の大規模調査結果に基づく「1年生存率5～10%、生存期間の中央値14.5日」という数値が参照されてきました。そして、生命予後不良、生存児の重度精神運動発達遅滞から、欧米では制限的治療（緩和ケア）が主流でありました。他方、日本のいくつかの病院では、持てる医療技術を尽くして生命予後および生活の質の改善をめざす独自の進化をとげていました。このため、現在の日本では、大きい病院においても、主として制限的治療（緩和ケア）を提供する病院から積極的治療（標準的新生児・小児集中治療）を提供する病院まで二極化するという特殊な状況が形作られてきました。

本書の目的は、18トリソミーの子どもが、家族とともに、1日でも長く、充実した日々を過ごしていけるよう、現時点で最高の治療、看護、療育を含めた包括的支援のあり方を発信することです。2001年に設立された「18トリソミーの会」(<http://18trisomy.com/>)・櫻井浩子代表の発案に、臨床心理士として長く18トリソミーの子どもとその家族の支援をしてきた橋本洋子氏と臨床遺伝科医として18トリソミーの医学的エビデンス構築に取り組んできた古庄とが賛同し、企画をいたしました。著名な医学書関連出版社に企画を持ち込むも断られ、最終的に本書の持つ歴史的・社会的意義を理解して下さったメディカ出版の支援で完成しました。

執筆陣は、18トリソミーの子どもに対する手厚い医療・ケアを日々実践しており、かつそれを様々な立場で発信されてきた日本を代表する専門家です。したがって、ここに記されている内容は、出版された2014年時点で各分野における世界最先端のものであるといえます。さらに、櫻井代表の呼びかけで18トリソミーの会の会員さんも寄稿して下さい、まさに「医療者と親、患者会が協働して」作り上げたこの時点での18トリソミー支援の到達点ともいえる書籍となりました。

出版された2014年の前年（2013年）は、母体血中胎児DNAおよび次世代シーケンスを用いた新型出生前診断（NIPT）が臨床研究として国内に導入された年でもあります。18トリソミーはNIPTの対象疾患の1つであったことから、本書は大きな話題となりました。NIPTは、その非侵襲性と網羅性から、「全ての妊婦に対するあらゆる遺伝性・先天性疾患に適応拡大しうる」潜在能力を有し、これに妊婦さんの不安に注目した商業主義が入り込んでくるのが危惧されてきました。果たして2019年、産婦人科でもない無認可施設でのNIPTのずさんな実施状況が社会問題となるに至っています。本書に記されている18トリソミーの子どもへの手厚い支援は「どんなに深刻な合併症や重度の障害があっても、授かった子どもを大切に育てていく」という社会の究極の姿であり、「リスクのない子どもを選ぶ」社会に向かうかどうかの分岐点にいる我々にとって決して繕えることのないメッセージを送り続けることでしょう。

18トリソミーの子どもやその家族の支援に関わってきた、また、これから支援をしようとする医療・療育・教育関係の方々、18トリソミーの子どもを持ち育児や介護に取り組んでおられるご家族、おなかの赤ちゃんが18トリソミーを持っている（かもしれない）と言われ不安のなかにいる妊婦さんとそのご家族、周産期・遺伝・障害児医療を学ぶ様々な職種の卵の方々など、多くの方々にお読みいただきたい1冊です。日本において世界最高の医療・支援体制を築きあげてきた医療者の情熱、ご家族の深い愛情、そして何より18トリソミーの子どもたちのすばらしさを感じ取っていただければ、編者の一人としてこれ以上の喜びはありません。

(信州大学医学部遺伝医学教室 古庄知己)