22q11.2
欠失症候群のある人と
その家族の
統合的支援のための
ガイダンス

Ver 1.1

2021年11月

東京大学医学部附属病院精神神経科

※本Ver1.1はVer1.0に軽微な修正を加えたものです。

Contents

4… 1. 本ガイダンスの背景と趣旨

5… 2. 22q11.2欠失症候群のある人とその家族の支援に関わる
すべての人に求められる10の基本

8… 3. 22q11.2欠失症候群について

8 3-1. 疾患概念と歴史
9 3-2. 疫学
9 3-3. 併存する疾患
9 3-3-1. 心疾患
9 3-3-2. 耳鼻咽喉科・口腔外科疾患、構音障害等
10 3-3-3. 免疫不全
10 3-3-4. 精神疾患・発達障害
11 3-3-5. 知的障害・認知発達特性
12 ＊ウェブアンケート調査結果①
13 3-4. 強み
13 3-5. 遺伝について

16… 4. 重複する疾患・障害のある子ども達

16 4-1. 障害者の権利に関する条約と地域に根ざしたリハビリテーション(CBR)ガイドライン
20 4-2. 医療的ケア児・医療サービスを多く必要とする子ども達
(Children with Special Health Care Needs)
22 4-3. トランジション（小児期から成人期への移行）とAYA世代（思春期・若年成人期）支援
24 4-4. 重複する疾患と障害のある子ども達とその家族の体験する困難
25 4-5. 定型的な支援構造と重複する疾患や特徴をもつ人との間に生じる障害

26… 5. 22q11.2欠失症候群のある人と
その家族の抱える困難と求められる支援

26 5-1. 医療における困難と求められる支援
28 ＊ウェブアンケート調査結果②
29 5-2. 発達支援（療育）における困難と求められる支援
32 5-3. 福祉における困難と求められる支援
35 ＊ウェブアンケート調査結果③
36 5-4. 教育における困難と求められる支援
40 ＊ウェブアンケート調査結果④
41 5-5. トラウマインフォームドケア（トラウマを熟知した上でのケア）
43 5-6. アクセシビリティ

46… 6. 重複障害のある人を支えるケースマネジメント

46 6-1. 疾患・障害が重複することによる困難
47 6-2. 制度のはざま
47 6-3. 医療・教育・福祉の連携
48 ＊ウェブアンケート調査結果⑤
49 6-4.「軽症」の支援

50… 7. トランジション（小児期から成人期への移行）の支援

50 7-1. 移行期支援
51 ＊ウェブアンケート調査結果⑥
52 7-2. 病名告知
52 7-3. 支援付き意思決定
52 7-4. ライフスキル(金銭管理など)の支援

54… 8. 家族の支援

54 8-1. 親の支援
55 ＊ウェブアンケート調査結果⑦
56 8-2. きょうだいについて

57… 9. 情報保障

57 9-1. 適切な情報
57 9-2. 情報提供の工夫
58 9-3. やさしい日本語
58 9-4. 様々なお役に立つ情報
59 9-5. 22q-pedia

60… 10. 研究

60 10-1. 今後求められる研究
61 10-2. 研究の患者・市民参画と共同創造
61 10-3. 研究の患者・市民参画と共同創造の実際
62 10-4. 研究の患者・市民参画と共同創造の今後

63… 11. 当事者と家族の声

64… 12. 利用できる支援制度についての資料

64 12-1. 医療費の助成に関するもの
65 12-2. 障害者手帳
66 12-3. 手当・年金
66 12-4. 障害者総合支援法
67 12-5. 難病相談支援センター
67 12-6. 支援制度を探す際の留意点

68… 13. おわりに

1.

本ガイダンスの背景と趣旨

医療の発展に伴い、疾患を複合的に抱え、長期的に医療やケアを必要としながら生きる子ども達が増えてきた。重い疾患をもつ子ども達が病院だけではなく地域で暮らし、思春期・成人期を迎えることができるようになる中で、従来の医療・福祉・教育の制度や構造の中では、本人やそれを支える家族のニーズに沿ったサービスが提供されにくいという社会課題が浮き彫りになってきている。

本ガイダンスは、22q11.2欠失症候群のある人とその家族の生命・生活・人生を統合的に支援する上で必要とされる理念や方法を整理するために作成された。作成の背景には、複数の疾患を有する(マルチモビディティ)ことが多 く、身体・知的・精神障害を重複して抱える中で、既存の医療・教育・福祉などの縦割りの制度設計の中であるべき支援を利用することができず、様々な困難を体験する当事者・家族の切実な声がある。本症候群の支援を行う上では、支援に関わる者がその疾患・障害特性に関しての理解を深めることが重要である。また、それと同時に、多数派(マジョリティ)向けにつくられている病院や学校現場をはじめとした社会の構造・組織・文化を包摂的(インクルーシブ)なものへと変革するための前向きな取り組みを行うことや、定型的な支援構造自体が有する問題に対しても焦点をあてて再考することが必要とされている。

このような課題意識のもと、国立研究開発法人日本医療研究開発機構(AMED)の助成をうけて2018年度から 2020年度までに多角的な研究が行われた(身体・知的・精神3障害を併存する難病モデルとしての22q11.2欠失症候群AYA世代の統合的支援に向けたエビデンス創出(研究代表者:笠井清登))。2017年より22q11.2欠失症候群メンタルヘルス専門外来での診療を行っている東京大学医学部附属病院精神神経科のスタッフが事務局を務め、多くの当事者・家族や、様々な現場で支援に関わる人達の参加・協力を得て研究班が構築され、支援に関わる研究を行った。本ガイダンスはその研究班の成果物である。

研究班として、22q11.2欠失症候群のある人の養育者やきょうだいを対象としたwebアンケート調査とインタビュー調査を行った。本ガイダンスはその結果の一部を提示する形で執筆されている。

本ガイダンスは、22q11.2欠失症候群に焦点をあてて作成されているが、その課題意識は個別の疾患を超えて、重複する疾患・障害のある人をこの社会の中でどのように支援することができるのか、どのような制度設計や支援のあり方が必要とされるのか、ということを射程に入れている。また、今回で確定したものではなく、多くの課題の提起を含み、これから継続的にアップデートしていく必要のあるものである。22q11.2欠失症候群のある人に関わる対人支援の専門職(医療・教育・福祉など)、当事者・家族のみならず、その他の重複する疾患・障害のある人やその支援者にもご参照頂き、今後の改訂のための忌憚のないご意見を頂けるとありがたい。

【註】

当事者、養育者、きょうだいの声の欄は、主に東京大学22q研究チームが行ったウェブニーズアンケート調査(2019)およびインタビュー調査(2018-2020)の結果から抜粋しているが、本ガイダンスの作成過程で寄せられた声も含んでいる。

2.

22q11.2欠失症候群のある人と
その家族の支援に関わるすべての人に求められる
10の基本

1. 安全で安心できる居場所を提供できる

22q11.2欠失症候群のある人とその家族が、安心して居ることができる場が、支援の前提として必要である。病院の待合室、学校の教室、職場などの環境のあり方を見つめなおし、多様な特徴をもつ人を排除しない居場所を創ることが求められる。

2. 支援へのアクセシビリティを改善するための具体的な方法を模索し、提案することができる。

不安や聴覚過敏などの本人のもつ特徴に配慮し、必要な支援サービスを適切に利用できるようにアクセシビリティ（アクセスのしやすさ）の格差を解消することが求められる。静かに過ごせる場所を用意することや、オンラインによる相談を可能とするなど、柔軟に複数の具体的な選択肢を提案することが望ましい。

3. 疾患や障害が重複することによって生じる様々な複合的な困難の体験に耳を傾け、寄り添うことができる。

疾患や障害が多数重複することによって本人や家族の体感する困難はより大きくなるということを理解し、複合的な困難の体験に耳を傾けることが大切である。重複する疾患や障害のある人に対して、既存の支援のあり方が適していない場合には、個別的で柔軟な対応をこころがける必要がある。

4. 画一的な考え方や価値観を押し付けず、多様な生き方を尊重できる。

「自立」や「母子分離」といった既存の規範を一方的に押し付けることなく、多様な価値観や生き方を尊重する必要がある。社会や支援構造の中に内在している規範自体が、重複する疾患や複合的な困難を抱える本人や家族を苦しめる原因となり得ることに自覚的になった上で、それを解消するための前向きな取り組みをすすめることが求められる。

5. 本人や家族の歩んできた歴史や経験から学び、本人なりの意思決定を尊重することができる。

様々な困難を抱える中で本人や家族がそれぞれ工夫しながら生きてきた歴史や経験から学び、文脈を理解した上で、本人なりの意思決定を尊重することが求められる。意思決定支援のためには、選び得る具体的な選択肢を複数提供することや、経験を保障することも必要である。

6. 対話を通して本人と家族のそれぞれのニーズを明らかにし、それに沿った支援を提供することができる。

支援を求めても得られなかった体験などから、本人や家族自身が本来的には必要な支援を諦めてしまっていることや、どのような支援を求めてよいのかわからずにいることもある。そのため、対話を重ねる中で本人や家族の価値観や顕在的・潜在的なニーズを明らかにし、それに沿った支援を行う必要がある。

7. 既存の支援のあり方やシステムなどの支援構造の中にある課題に気付き、それを乗り越えるための前向きな取り組みができる。

疾患や障害が重複することにより、既存の支援の構造とのアンマッチが生じやすく、定型的な支援のあり方自体が困難を強めてしまうことがある。障害の社会モデルの観点から、そのような社会の側にある障害に目を向け、支援構造の側にある課題を解消するための具体的な工夫が求められる。

8. 必要で十分な情報をわかりやすく整理して伝えることができる。

22q11.2欠失症候群についての情報や、利用可能な支援制度に関する情報を、支援者自身が理解を深めた上でわかりやすく整理し、本人が利用しやすい形で提供することが求められる。

9. 自らの専門外の分野についても学び続け、統合的なケアを提供することができる。

専門分化された縦割りの相談支援では、本人や家族の抱える複合的な困りごとに対応しきれないことを認識した上で、統合的なケアを提供するために、本人や家族の声からも学び、専門外の分野についても広く知ろうとすることが望ましい。

10. 多職種・多機関の連携を築き、利害や目標の違いから関係者の間に緊張が生じた時にはその緊張を活かしながら、前向きに協働することができる。

疾患や障害が重複するほど、ひとりの支援者がすべての専門的なケアを提供するのは困難である。その前提に立って多職種・多機関との連携を築き、本人や家族を含めたケア会議を開催するなどして情報共有をしながら、統合的なケアを提供する体制を構築・維持・発展させることが求められる。

3.

22q11.2欠失症候群について

3-1. 疾患概念と歴史

22q11.2欠失症候群は、ヒトに23対46本ある染色体の22対目の片方の一部（長腕11.2領域）が欠失することによって定義づけられる、染色体起因疾患である。ヒトは一般的に22対の常染色体（全てのヒトが持つ）と、1対の性染色体（女性は XX, 男性は XY）を持つ。常染色体は長い順に1番から名前がついていて、短腕pと長腕qを持ってい る。常染色体のうち最も短い22番染色体の長腕11.2領域（22q11.2）は類似の配列を持っているため、細胞が分裂する際にコピーが間違ってしまい、一部を欠失することがある。この遺伝学的なメカニズムを通じて現れる症候（症状）の組み合わせが、現代では22q11.2欠失症候群として定義・理解されている。

歴史的には、1965年にDiGeorge（ディジョージ）が胸腺低形成・副甲状腺機能低下症を併存する小児の患者さんを論文で報告したことにはじまる。同じ時期に、22q11.2欠失症候群は提唱者の専門によって異なる角度からいくつかの症候群として論文に報告された。研究の発展を経て、1991年にFluorescence in situ hybridization（FISH：フィッシュ）法という染色体解析技術が確立されてからは、22q11.2欠失症候群と総称されるようになった。過去の 様々な臨床的記述の違いは、報告者の認識バイアスによるものだとわかったのである。日本では1994 年にFISHが保険収載されてから臨床現場で知られるようになりはじめ、2015 年から国の指定難病となっている。起こり得る合併症は約180あると言われているが、症状には個人差があり、全ての症状が一人の人に出るわけではない。心血管異常・特有の顔貌・胸腺低形成・口蓋裂・低カルシウム血症などを併存し、出生直後から先天性心疾患や口蓋裂などに対する手術を要することが多い。以前は主症状の頭文字に由来するCATCH22という呼称もあったが、同名の小説が「身動きの取れない状況」というネガティブな意味を含むことから、現在は用いられていない。こうした身体疾患・身体障害に加えて、知的障害や発達障害を併存することが多く、加えて、不安や恐怖感を感じやすい特徴や、思春期以降に統合失調症様の精神病症状を発症することが少なくないことなどが近年明らかになってきている。

このように、22q11.2欠失症候群のある人は多様な疾患を複合的に有することが多いが、その症状や重症度は個人差が非常に大きく、多様性に富む。一つ一つの疾患については通院が不要のレベルであっても、複数の疾患や障害が重複することによって、あとに述べるような日常・社会生活上の困難が起きやすい。22番染色体の長腕11.2領域（22q11.2）の欠失という、染色体レベルの病因によって規定されている疾患であるが、それをもつ各人の症状は多様性に富んでおり、そのため抱える困難もまた多様であるという点が一つの大きな特徴であると言えよう。

3-2. 疫学

22q11.2欠失症候群の有病率は、出生に至った人の2000人-6000人に1人、胎児全体の1000人に1人とされる。微小欠失症候群としては最多、先天性心疾患の原因となる染色体起因性症候群としてはDown症に次いで多い。22q11.2欠失症候群の約93%は、両親が欠失を持たないde novo変異（新規突然変異）である。つまり、22q11.2欠失症候群のある子どもの両親は、染色体に異常を持っていないことのほうが大多数である。染色体の欠失部位に含まれる約30の遺伝子の機能に対応して、多数の身体器官に形成不全や機能異常が生じ得る。併存疾患として、乳幼児期に先天性心疾患（64%）や口蓋形成不全（67%）、免疫・感染・アレルギーの問題（77%）、消化管の問題（ 65%）、内分泌学的異常（50%以上）等があるが、全ての症候が揃うとは限らない。知的水準はIQ（知能指数）の平均が70台で、40台から100台まで幅広く分布する。特に心疾患や口蓋形成不全がない患者さんでは診断までに時間がかかり、高齢になってから精神症状等を契機に診断される人も増えてきている。

有病率を考慮すると、未診断で経過している22q11.2欠失のある人は多いと推定される。今後ますます周産期・小児期医療が発展し、診断技術も精緻になるに従って、22q11.2欠失症候群と診断される人は増加すると思われる。

3-3. 併存する疾患

3-3-1. 心疾患

先天性心疾患は、22q11.2欠失症候群に伴う主な疾患の一つである。22q11.2欠失症候群でみられる一般的な心疾患としては、ファロー四徴症・大動脈弓離断症・心室中隔欠損症・心房中隔欠損症などがある。ファロー四徴症で肺動脈閉鎖をともなうものを、ファロー四徴症極型と呼ぶ。22q11.2欠失症候群では、ファロー四徴症極型で中心肺動脈が無く、主要体肺側副動脈によって肺動脈血流が供給される型が多いのが特徴である。幼少期に大きな手術を要したり、時には思春期以降に再手術を要することもある。また、生後まもなく見つかり、それを医療者から告げられた時の心理的混乱を「晴天の霹靂のようだった」と振り返るご家族もおられる。

3-3-2. 耳鼻咽喉科・口腔外科疾患、構音障害等

22q11.2欠失症候群では、口蓋裂・軟口蓋裂・粘膜下口蓋裂・口唇裂・鼻咽腔閉鎖不全などの耳鼻咽喉科・口腔外科疾患がみられることが多い。明らかな口蓋裂の場合には生後すぐに診断がつきやすいが、幼児期以降まで気付きにくい場合もある。また、口蓋の異常に伴い、誤嚥のリスクが高まることもある。構音障害に対して言語療法を必要とすることも少なくない。構音障害の存在により、同世代の集団におけるコミュニケーション上のストレスとなったり、自信を持ちづらかったりすることの要因ともなりうる。

3-3-3. 免疫不全

22q11.2欠失症候群では、胸腺低形成に伴う細胞性免疫不全が伴うことが多い。そのため、感染症への罹患を繰り返すことがあり、それがきっかけで診断に至ることもある。免疫不全と繰り返す感染症が、社会適応を妨げる大きな要因となっていることも少なくない。今般のCOVID-19流行による行動制限の影響をもっとも受けやすい方々であるともいえる。

3-3-4. 精神疾患・発達障害

■統合失調症、精神病症状

22q11.2 欠失症候群のある人は、思春期・青年期に幻覚や妄想などの統合失調症様の精神病症状を経験することがある。特に思春期以降に精神病症状があらわれることが多いため、慎重な精神医学的評価が必要である。22q11.2欠失症候群における統合失調症の生涯有病率は約25％と推定されている。

しかし、たしかにアメリカ精神医学会によるDSMの診断基準（分類基準）に則れば統合失調症と診断されるが、その特徴は典型的な統合失調症とはやや異なる印象を受けることも少なくないため、今後更なる精緻な研究が必要とされる。

■不安症（不安障害）

22q11.2欠失症候群のある子どもは、不安症（不安障害）を高率で呈することが報告されており、小児および青年で35％との報告がある。全般性不安症（8％-10％）、特定の恐怖症（17％～22％）、社会恐怖症（10％）が小児・青年で最も多い不安症であった。不安症の割合は、22q11.2欠失症候群のある成人でも依然として高い。また、不安症の存在が、その後の精神病症状の発症を予測するという報告もある。不安の高さが適応機能の低さと関連し、日常生活能力を阻害していることも明らかにされている。一方で、しばしば不安症と診断されず、治療されないことがあることも課題である。

■注意欠如・多動症（ADHD）

注意欠如・多動症（ADHD）は、小児期に診断されることが多い。22q11.2欠失症候群のある人のうち、6歳-12歳で37%、13歳-17歳で24%、18歳以上で16%がADHDと診断されたという報告がある。

■自閉スペクトラム症（ASD）

自閉スペクトラム症（ASD）は、小児期に診断されることが多い。22q11.2欠失症候群のある人のうち、6歳-12歳で13%、13歳-17歳で27%、18歳以上で16%がASDと診断されたという報告がある。

3-3-5. 知的障害・認知発達特性

■知的障害

軽度から重度までを含めた知的障害の推定有病率は45％とされており、22q11.2欠失症候群のある6歳-24歳の人を対象にした全IQの平均は71であった。特に、視覚空間認知、算数、抽象的な推論などが苦手とされる。また学習障害も報告されている。

■算数

数を素早く読み取る能力や基本的な計算能力はあるが、量の意味的な操作が苦手とされる。暗算と数学的推論が不得手とされ、これには暗記力やワーキングメモリー、視空間認知機能の低さが原因となっている可能性がある。段階的な手順を踏んで、算数の基礎を定着させることが重要とされる。

■抽象的概念の理解

抽象的な概念の理解が苦手であり、教科学習の内容が抽象的になる小学校中学年以降で学習の遅れが目立ってくることがある。

■記憶

記憶力については強みと弱みの両方がある。遅延再生は年齢相応であり、IQは境界域だが記憶力がよかったという調査結果もある。リストや物に関する記憶が良い傾向があるが、物語の詳細を再生すること、視覚的空間や顔を記憶すること、情報の保持だけでなく、それを処理することなどに苦手があるとされる。

■言語発達

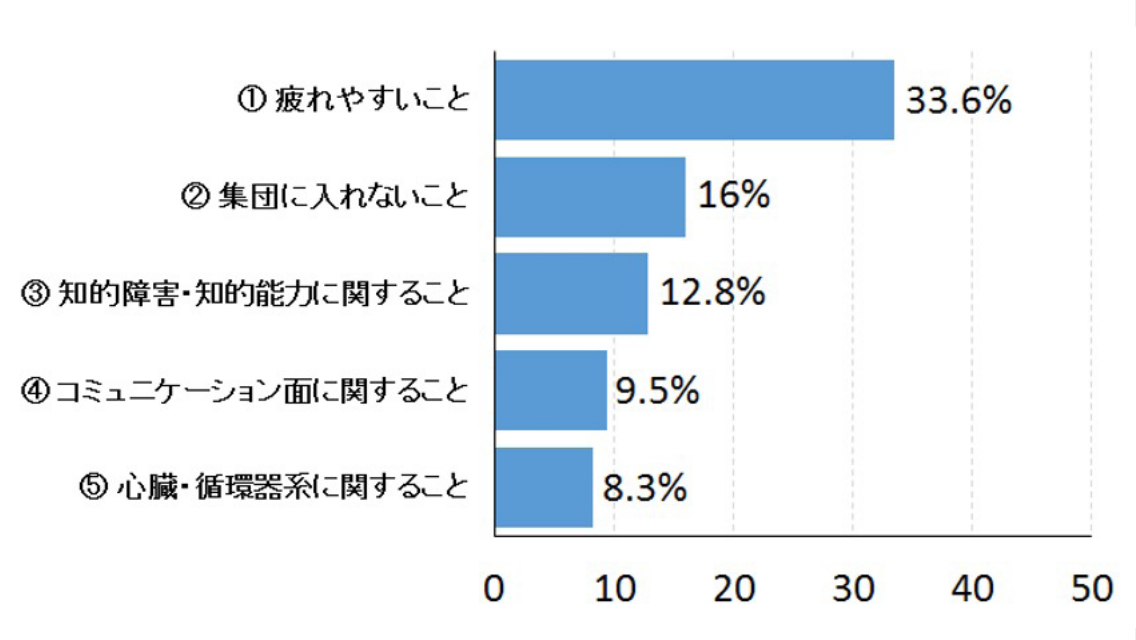
22q11.2欠失症候群のある人の多くに、言語発達の遅れがみられる。言葉発達の遅れには二つの要因があるとされ、一つは口蓋の異常で、もう一つは神経認知の問題である。幼児期の発語の遅れの要因には構音障害の影響も考慮に入れる必要があるため、自閉スペクトラム症や認知的問題の評価は慎重に行うべきである。抽象的な概念を理解することが苦手なため、学年が上がるにつれて討論や講義形式の授業に適応することが難しくなり、言語的な表現能力を周囲が低く評価してしまうことがある。

■コミュニケーション

自らの思考に注目する傾向があり、他者の考えを探って言い分をひろいあげることが苦手な場合がある。社会的コミュニケーションにおける障害の背景には、限られた語彙、比喩や抽象的な概念の理解の難しさ、他者の意図を理解する能力の障害などが複合的に関与していることがある。

ウェブアンケート
調査結果❶

22q11.2欠失症候群のある人の養育者が
今現在困難と感じている疾患・特徴・特性



特定の診断病名としては認識されにくいが、22q11.2欠失症候群のある人のもつ特徴として注目すべきこととして、「疲れやすさ」があげられる。養育者を対象としたアンケート調査でも、困難と認識する特徴の中で「疲れやすさ」が最も多く指摘されていた。

3-4. 強み

22q11.2欠失症候群のある人の特徴には個人差があり、強みもたくさんある。その人のもつ強みに着目することが大切である。

よくみられる強みとして、以下のことが挙げられる。

- 与えられた公式を使った暗記計算
- 基本情報の読み取りや理解
- 暗記
- スペルと文法
- 単純な作業への集中
- コンピュータースキル
- タイピングの速度
- 運動感覚能力（ダンスなど）
- リズムや音楽の才能
- 学ぶ意欲
- 愉快な人柄
- 優しさ

3-5. 遺伝について

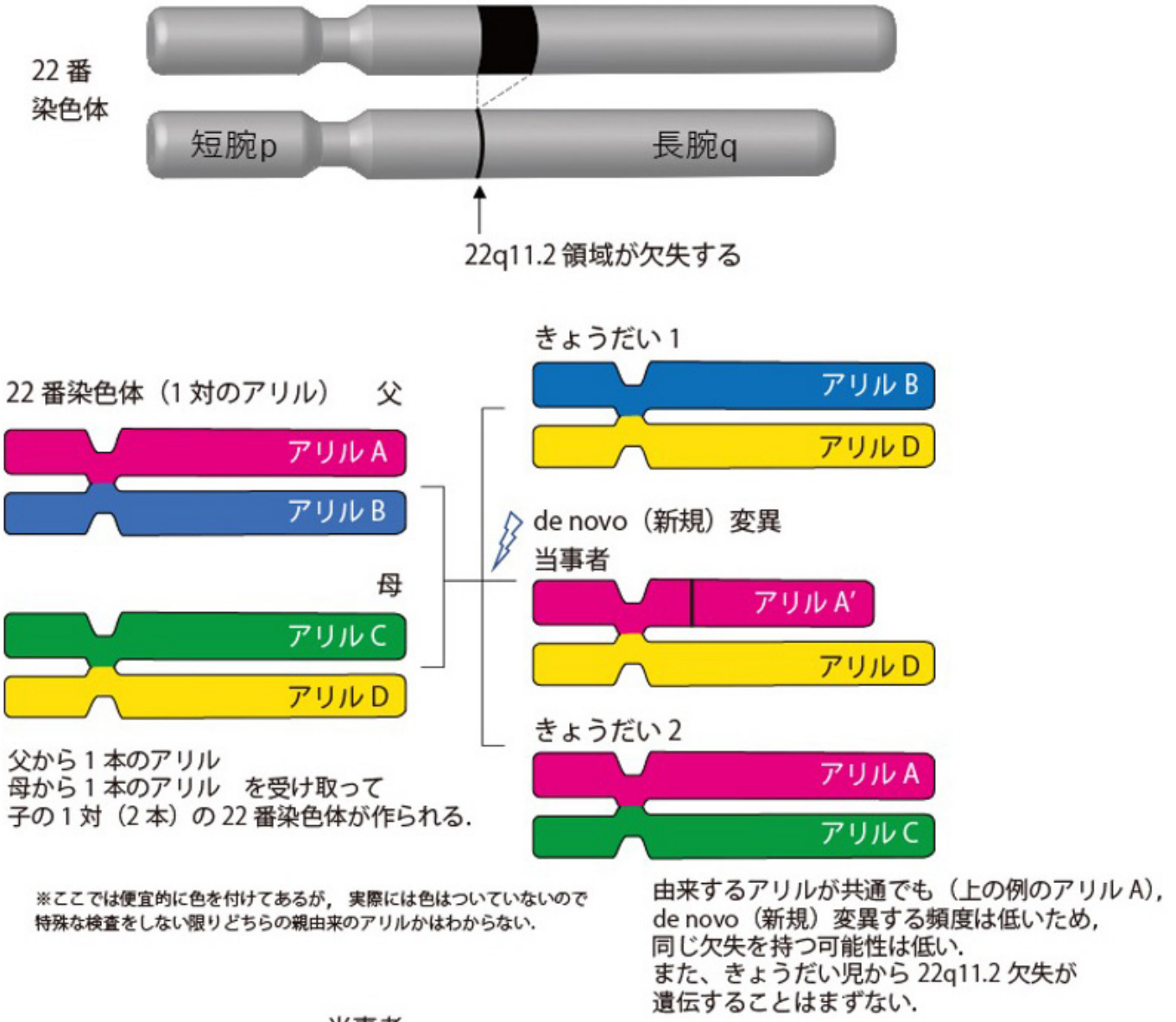
22q11.2欠失症候群の約93%は、両親が欠失を持たない de novo 変異（新規突然変異）である。つまり、両親が22q11.2欠失をもっておらず、突然変異として産まれた22q11.2欠失症候群のある人のほうが多い。7%の患者は親から欠失を受け継いでいるが、欠失のサイズは親から子への伝達で変化がなく、表現促進現象（子孫の方が症状が重くなること）は報告されていない。

家系内・家系間で臨床症状は多様性を持ち、遺伝子型と表現型も1対1の対応ではないとされている。心臓の発生には T-box transcription factor 1（TBX1）という遺伝子が最重要であることがわかってきたが、全ての特徴を説明できる単一の遺伝子は存在しない。

こうした特徴から、22q11.2欠失症候群のある人のきょうだいは、22q11.2欠失をもっていない可能性のほうが高い。22q11.2欠失症候群のある人のきょうだいが子どもを授かった場合に22q11.2欠失症候群のある人が産まれる可能性は、一般人口が子どもを授かった場合と同様となる。しかしながら、22q11.2欠失症候群のある人のきょうだいが遺伝についてのこうした正確な説明をうけておらず、それによって結婚や挙児に対する不安を抱いていることがあるかもしれない。そのため、遺伝カウンセリングや専門家と相談することで、正確な情報を得られることが望ましい。

3.

22q11.2欠失症候群について



3章の参考文献：

Angkustsiri K, Leckliter I, Tartaglia N, et al. An examination of the relationship of anxiety and intelligence to adaptive functioning in children with chromosome 22q11.2 deletion syndrome. Journal of developmental and behavioral pediatrics 2012; 33(9): 713-20. doi:10.1097/DBP.0b013e318272dd24.

Cutler-Landsman D.Educating Children with Velo-Cardio-Facial Syndrome.3rd ed.San Diego,CA:Plural Publishing;2020.

De Smedt B, Swillen A, Devriendt K,et al. Mathematical disabilities in children with velo-cardio-facial syndrome. Neuropsychologia2007; 45(5): 885-95. doi:10.1016/j.neuropsychologia.2006.08.024.

De Smedt B, Devriendt K, Fryns J, et al. Intellectual abilities in a large sample of children with Velo-Cardio-Facial Syndrome: an update. Journal of intellectual disability research 2007; 51(9): 666-70. doi:10.1111/j.1365-2788.2007.00955.x.

Gennery AR. Immunological aspects of 22q11.2 deletion syndrome. Cell Mol Life Sci 2011; 69(1): 17-27. doi:10.1007/s00018-011-0842-z.

Goldmuntz E. 22q11.2 deletion syndrome and congenital heart disease. American journal of medical genetics. Part C, Seminars in medical genetics 2020; 184(1): 64-72. doi:10.1002/ajmg.c.31774.

Gothelf D, Feinstein C, Thompson T, et al. Risk factors for the emergence of psychotic disorders in adolescents with 22q11.2 deletion syndrome. American Journal of Psychiatry 2007;164(4):663-669 .doi:10.1176/appi.ajp.164.4.663

John AS, Rychik J, Khan M, Yang W, Goldmuntz E. 22q11.2 deletion syndrome as a risk factor for aortic root dilation in tetralogy of Fallot. Cardiology in the young 2014; 24(2): 303-10. doi:10.1017/S1047951113000309.

Kates WR, Mariano MA, Antshel KM, et al. Trajectories of psychiatric diagnoses and medication usage in youth with 22q11.2 deletion syndrome: a 9-year longitudinal study. Psychological medicine 2019; 49(11): 1914-22. doi:10.1017/S0033291718002696.

Mahé P, Nagot N, Portales P, et al. Risk factors of clinical dysimmune manifestations in a cohort of 86 children with 22q11.2 deletion syndrome: A retrospective study in France. American journal of medical genetics. Part A 2019; 179(11): 2207-13. doi:10.1002/ajmg.a.61336.

Schneider M, Debbané M, Bassett AS, et al. Psychiatric Disorders From Childhood to Adulthood in 22q11.2 Deletion Syndrome: Results From the International Consortium on Brain and Behavior in 22q11.2 Deletion Syndrome. The American journal of psychiatry 2014; 171(6): 627-39. doi:10.1176/appi.ajp.2013.13070864.

Swillen A, Vandeputte L, Cracco J, et al. Neuropsychological, Learning and Psychosocial Profile of Primary School Aged Children with the Velo-Cardio-Facial Syndrome (22q11 Deletion): Evidence for a Nonverbal Learning Disability? Child Neuropsychology 1999; 5(4): 230-241.

Tang KL, Antshel KM, Fremont WP,et al. Behavioral and Psychiatric Phenotypes in 22q11.2 Deletion Syndrome. Journal of developmental and behavioral pediatrics 2015; 36(8): 639-50. doi:10.1097/dbp.0000000000000210.

4.

重複する疾患・障害のある子ども達

4-1. 障害者の権利に関する条約と地域に根ざしたリハビリテーション（CBR）ガイドライン

本ガイダンスは、すでに日本でも批准された障害者権利条約（障害者の権利に関する条約：Convention on the Rights of Persons with Disabilities）と、地域に根ざしたリハビリテーション（CBR：Comunity-based Rehabilitation）ガイドラインの存在を念頭に置いて執筆されている。日本でも批准された障害者権利条約の存在を念頭に置いた上で、既存の社会のあり方や支援構造を見つめなおし、改変していく必要があるという課題意識に基づいている。

もちろん、障害者権利条約の完全なる実現を目指す必要がある。それに加えて更に特筆すべきは、22q11.2欠失症候群という、複数の疾患を重複して有するという特徴のある人やその家族の声に耳を傾けるならば、障害者権利条約やCBRガイドラインですら、まだその射程が不十分であると言える点であろう。医療や社会の発展と共に新しく生じてきた社会課題について、当事者や家族の語る顕在的・潜在的なニーズを中心に置きながら問題の理解の解像度を上げた上で、様々な現場における前向きな取り組みにつながる基本的な考え方を示すことが本ガイダンスの目的である。

ここではまず、障害者権利条約とCBRガイドラインについて、その骨子をごく簡単に概説する。詳細については各原典をご参照頂きたい。

【障害者権利条約（障害者の権利に関する条約：Convention on the Rights of Persons with Disabilities）】

障害者権利条約（障害者の権利に関する条約：Convention on the Rights of Persons with Disabilities）は、2006年 12月13日に第61回国連総会において採択された。日本の批准は、2014年1月20日付けで国際連合事務局に承認されている。2020年7月現在、182カ国が批准国となっている。

障害者権利条約は、国際人権法に基づいて人権の視点から考えて創られている。その前文では、「全ての人権及び基本的自由が普遍的であり、不可分のものであり、相互に依存し、かつ、相互に関連を有すること並びに障害者が全ての人権及び基本的自由を差別なしに完全に享有することを保障することが必要である」ことが確認されている。

以下に、前文と、第三条一般原則のみ抜粋して転記する。

【前文】

この条約の締約国は、

(a) 国際連合憲章において宣明された原則が、人類社会の全ての構成員の固有の尊厳及び価値並びに平等のかつ奪い得ない権利が世界における自由、正義及び平和の基礎を成すものであると認めていることを想起し、

(b) 国際連合が、世界人権宣言及び人権に関する国際規約において、全ての人はいかなる差別もなしに同宣言及びこれらの規約に掲げる全ての権利及び自由を享有することができることを宣明し、及び合意したことを認め、

(c) 全ての人権及び基本的自由が普遍的であり、不可分のものであり、相互に依存し、かつ、相互に関連を有すること並びに障害者が全ての人権及び基本的自由を差別なしに完全に享有することを保障することが必要であることを再確認し、

(d) 経済的、社会的及び文化的権利に関する国際規約、市民的及び政治的権利に関する国際規約、あらゆる形態の人種差別の撤廃に関する国際条約、女子に対するあらゆる形態の差別の撤廃に関する条約、拷問及び他の残虐な、非人道的な又は品位を傷つける取扱い又は刑罰に関する条約、児童の権利に関する条約及び全ての移住労働者及びその家族の構成員の権利の保護に関する国際条約を想起し、

(e) 障害が発展する概念であることを認め、また、障害が、機能障害を有する者とこれらの者に対する態度及び環境による障壁との間の相互作用であって、これらの者が他の者との平等を基礎として社会に完全かつ効果的に参加することを妨げるものによって生ずることを認め、

(f) 障害者に関する世界行動計画及び障害者の機会均等化に関する標準規則に定める原則及び政策上の指針が、障害者の機会均等を更に促進するための国内的、地域的及び国際的な政策、計画及び行動の促進、作成及び評価に影響を及ぼす上で重要であることを認め、

(g) 持続可能な開発に関連する戦略の不可分の一部として障害に関する問題を主流に組み入れることが重要であることを強調し、

(h) また、いかなる者に対する障害に基づく差別も、人間の固有の尊厳及び価値を侵害するものであることを認め、

(i) さらに、障害者の多様性を認め、

(j) 全ての障害者（より多くの支援を必要とする障害者を含む。）の人権を促進し、及び保護することが必要であることを認め、

(k) これらの種々の文書及び約束にもかかわらず、障害者が、世界の全ての地域において、社会の平等な構成員としての参加を妨げる障壁及び人権侵害に依然として直面していることを憂慮し、

(l) あらゆる国（特に開発途上国）における障害者の生活条件を改善するための国際協力が重要であることを認め、

(m) 障害者が地域社会における全般的な福祉及び多様性に対して既に貴重な貢献をしており、又は貴重な貢献をし得ることを認め、また、障害者による人権及び基本的自由の完全な享有並びに完全な参加を促進することにより、その帰属意識が高められること並びに社会の人的、社会的及び経済的開発並びに貧困の撲滅に大きな前進がもたらされることを認め、

(n) 障害者にとって、個人の自律及び自立（自ら選択する自由を含む。）が重要であることを認め、

(o) 障害者が、政策及び計画（障害者に直接関連する政策及び計画を含む。）に係る意思決定の過程に積極的に関与する機会を有すべきであることを考慮し、

(p) 人種、皮膚の色、性、言語、宗教、政治的意見その他の意見、国民的な、種族的な、先住民族としての若しくは社会的な出身、財産、出生、年齢又は他の地位に基づく複合的又は加重的な形態の差別を受けている障害者が直面する困難な状況を憂慮し、

(q) 障害のある女子が、家庭の内外で暴力、傷害若しくは虐待、放置若しくは怠慢な取扱い、不当な取扱い又は搾取を受ける一層大きな危険にしばしばさらされ

ていることを認め、

(r) 障害のある児童が、他の児童との平等を基礎として全ての人権及び基本的自由を完全に享有すべきであることを認め、また、このため、児童の権利に関する条約の締約国が負う義務を想起し、

(s) 障害者による人権及び基本的自由の完全な享有を促進するためのあらゆる努力に性別の視点を組み込む必要があることを強調し、

(t) 障害者の大多数が貧困の状況下で生活している事実を強調し、また、この点に関し、貧困が障害者に及ぼす悪影響に対処することが真に必要であることを認め、

(u) 国際連合憲章に定める目的及び原則の十分な尊重並びに人権に関する適用可能な文書の遵守に基づく平和で安全な状況が、特に武力紛争及び外国による占領の期間中における障害者の十分な保護に不可欠であることに留意し、

(v) 障害者が全ての人権及び基本的自由を完全に享有することを可能とするに当たっては、物理的、社会的、経済的及び文化的な環境並びに健康及び教育を享受しやすいようにし、並びに情報及び通信を利用しやすいようにす ることが重要であることを認め、

(w) 個人が、他人に対し及びその属する地域社会に対して義務を負うこと並びに国際人権章典において認められる権利の増進及び擁護のために努力する責任を有することを認識し、

(x) 家族が、社会の自然かつ基礎的な単位であること並びに社会及び国家による保護を受ける権利を有すること を確信し、また、障害者及びその家族の構成員が、障害者の権利の完全かつ平等な享有に向けて家族が貢献することを可能とするために必要な保護及び支援を受けるべきであることを確信し、

(y) 障害者の権利及び尊厳を促進し、及び保護するための包括的かつ総合的な国際条約が、開発途上国及び先進国において、障害者の社会的に著しく不利な立場を是正することに重要な貢献を行うこと並びに障害者が市民的、政治的、経済的、社会的及び文化的分野に均等な機会により参加することを促進することを確信して、

次のとおり協定した。

【第三条 一般原則】

この条約の原則は、次のとおりとする。

(a) 固有の尊厳、個人の自律（自ら選択する自由を含む。）及び個人の自立の尊重

(b) 無差別

(c) 社会への完全かつ効果的な参加及び包容

(d) 差異の尊重並びに人間の多様性の一部及び人類の一員としての障害者の受入れ

(e) 機会の均等

(f) 施設及びサービス等の利用の容易さ

(g) 男女の平等

(h) 障害のある児童の発達しつつある能力の尊重及び障害のある児童がその同一性を保持する権利の尊重

【地域に根ざしたリハビリテーションガイドライン】

（CBR：Community-based Rehabilitation）

地域に根ざしたリハビリテーション（CBR：Community-based Rehabilitation）は、1980年代から地域社会にある既存の様々な資源を活用して、途上国

の農村に住む障害のある人と家族の生活のためにWHO（世界保健機関）が取り組んできたものである。「障害をもつすべての子どもおよび大人のリハビリテーション、機会均等化および社会統合に向けた地域社会開発における戦略の一つである。障害のある人、家族およびコミュニティ並びに適切な保健医療・教育・職業・社会サービスが一致協力することによって実施される。」と定義されている。その後、2006年の障害者権利条約制定を受けて、2010年にCBRガイドラインが発表された。

CBRガイドラインでは、障害者権利条約の原則が適用されており、その目的は、地域に根ざしたインクルーシブ開発（CBID：Community-based Inclucive Development）であるとされている。CBIDは、コミュニティや社会が、障害のある人をはじめとするすべての脆弱な人々やグループまでを含んでインクルーシブなものに変わっていくことを意味している。CBRガイドラインは、各セクターのマネージャー等に、プログラムの開発や促進の方法などの実務的な提案を行い、障害者と家族が保健、教育、生活、社会面での利益を得られるように保証しようとするものである。ガイドラインは、すべての開発と政策決定のプロセスにおける障害者と家族、そして地域社会のインクルージョンと、参加の促進を通じたエンパワメントに大きな焦点をあてている。また、CBRプログラムを評価し、多様な状況下における CBRの有効性や効率化に関して更なる研究を行うことを奨励している。

以下に、CBRガイドラインの概要として、CBRマトリックスを抜粋して転記する。

CBR マトリックス								
保健	↔	教育	↔	生活	↔	社会	↔	エンパワメント
健康増進		保育と幼児教育		スキル開発		パーソナル アシスタンス		アドボカシーと コミュニケーション
予防		初等教育		所得創出 （自営業を含む）		交友関係・結婚・ 家族		コミュニティを 動かすこと
医療		中等教育と 高等教育		賃金雇用		文化・芸術		政治への参加
リハビリテーション		ノンフォーマル教育		金融サービス		レクリエーション・ 余暇・スポーツ		自助グループ
支援機器		生涯学習		社会保障		司法		障害当事者団体

CBRガイドラインは、このように5つのコンポーネントに分類された広範なテーマについて記述されており、すべての障害グループに適用できるものとして想定されている。しかしながら、精神保健上の問題、HIV/エイズ、ハンセン病、人道的危機といった不十分な分野があることが指摘され、それを補うための付録冊子も作成されている。これらの分野が見落とされてきたのには、さまざまな理由が想定されている。元来CBRプログラムは、ポリオやその他の感染症など、当時最優先と考えられていた問題に焦点があてられていた。また、理学療法士などの多

くの専門家グループがCBRプログラムの実行に関わってきたことにより、身体的な障害に大きな焦点が当てられた。しかし、時代と共に焦点や関心事は変わり、スティグマや差別が多くの分野で引き続き問題である中で、新しい問題についてどのように取り組むべきか、アップデートすることが求められている。CBRガイドラインにおいても、更なる幅広い分野についても考察されるべきであることが明記されている。

本研究班では、障害者権利条約と地域に根ざしたリハビリテーションの存在を念頭に置きつつ、そのアップデートが常に求められているということを前提とした上で、現代的な新しい課題に向き合うことを目的としている。その新しい課題とは、医療的ケア児・医療サービスを多く必要とする子ども達・トランジション・AYA世代・重複する疾患と障害のある子ども達などのテーマである。時代の変化と共に切実な課題として生じてきたこうしたテーマを念頭に置きつつ、その支援のための具体的な方法を模索すべく、研究をすすめている。

以下にこうした新しい問題系について、その背景を概説する。

4-2. 医療的ケア児・医療サービスを多く必要とする子ども達（Children with Special Health Care Needs）

医療が高度に発展し、人工呼吸器をはじめとした医療機器が在宅でも使用可能となったことなどから、医療的ケアを必要とする人が増えている。医療的ケアとは、医療とケアが一体となって生まれた言葉である。病院で医師や看護師が提供する処置は医療行為と呼ばれるが、資格を持たない一般の人の行為を医療行為と呼ぶことはできないことから、医療的ケアという考え方が登場した。自力では痰を吐き出すことができない人に対して、痰の吸引を病院で行うことは医療行為であるが、在宅で家族が行えばそれは医療的ケアとなる。

周産期・小児期医療の発展によって、新生児集中治療室（Neonatal intensive care unit：NICU）や小児集中治療（Pediatric intensive care unit：PICU）において救命され、人工呼吸管理や気管切開、経管栄養などの高度な医療的ケアを必要としたまま退院する医療的ケア児が増えてきた。日本では特に新生児死亡率・乳児死亡率が低いことから増加しており、全国には約1万7千人の医療的ケア児がいると推計されている。この中には、歩くことや話すことが可能な医療的ケア児から、寝たきりで話すことができない重症心身障害児までが含まれている。重症心身障害児は、児童福祉法上、重度の知的障害と重度の肢体不自由が重複した子どものことを定義しており、医療的ケアが必要であるという考え方を含んでいない。そのため、歩くことや話すことが可能であるが継続的に医療的ケアを必要とする医療的ケア児は、重症心身

障害児の条件を満たさない。結果的に、重症心身障害児を念頭に置いて構築された既存の福祉制度を医療的ケア児が利用することができず、行き場所がないという社会課題が浮き彫りとなった。新しいタイプの障害特性を持つ存在である医療的ケア児の増加に対して、制度設計の改変が求められている時代であるとも言える。たとえば、嚥下機能の障害などによって経管栄養を必要としたり、気管切開によって気道が確保されていることから痰の吸引が必要であるなど、医療的ケアを日常的に必要とする子供たちが社会の中に増加してきており、そのための支援体制の構築が必要となっている。

医療的ケア児が増加する中で、医療的ケアに対応できるスタッフを十分に配置した保育園等の施設が存在しないことなどから、保育園や児童発達支援施設の利用ができず、結果として24時間一緒に過ごすことになる家族が大きな負担を抱えざるを得ないことが社会課題となっている。乳幼児期に限らず、学齢期以降においても様々な課題が存在する。たとえば、訪問看護や介護を居宅以外で受けることができないという制度上の制限によって、通学途中や学校現場において必要な支援を受けることができず、十分な教育を受けることに対する高いアクセスバリアが存在している。

Children with Special Health Care Needs（CSHCN）という考え方も着目されてきている。これは、特別な保健医療ニーズを持つ子ども達を幅広く意味する用語である。従来、慢性的な疾患をもつ子どもを特定して支援するために、「縦割り」の診断名が用いられてきた。しかし、小児期の慢性疾患を構成する疾患比率や必要とされる支援が変化していく中で、診断名による分類のみによって支援のための施策を策定していくことが困難となったことから、より広範で包括的なCSHCN（特別な保健医療ニーズを持つ子ども達）という概念が、米国を中心に確立してきた。「身体的、発達的、行動的、感情的に慢性的な問題を抱え、一般的な子どもが要する以上の健康及び関連サービスを必要とする、もしくはそのリスクがある子ども達」というCSHCNの定義のもと、こうした子ども達のニーズにこたえるべきであるという意識が広まってきている。

さらに、CSHCNの中でも、最も医学的に不安定で高度な医療的ケアが必要な子ども達は、Children with Medical Complexity（CMC）と呼ばれる。CMCは、①複合的かつ慢性的な疾患を持つ（Chronic conditions）、②機能制限が重度であり、医療機器を要することが多い（Functional limitations）、③医療利用頻度が高い（High Resource Utilization）、④医療的ケアのニーズが高く、家族に社会的・経済的な影響をもたらす（Increased Needs）、という4つの特性によって定義されている。

日本における医療的ケア児という概念と、米国を中心に確立してきたChildren with Special Health Care Needs（CSHCN）やChildren with Medical Complexity（CMC）という概念は、重なりを持ちながらも異なる定義をもっている。着目すべきは、狭い意味での医学の視点から考えると一見漠然としているようにも感じられるこうした概念が、医療を必要とする子ども達の複合的なニーズに対して既存の社会保障の構造の中では対応しきれないという社会課題の中から、それぞれの国で生まれてきたという事実であろう。医療を必要とする子ども達をめぐって、狭い意味での医学的な支援に限らず、保健・福祉・教育などの広く横断的な領域における包括的な支援体制の構築が求められており、そのためには疾患横断的な施策が必要とされていると言える。

4-3. トランジション（小児期から成人期への移行）とAYA世代（思春期・若年成人期）支援

医療の発展によって、Children with Special Health Care Needs（CSHCN）の生命予後は改善している。たとえ抱える疾患が重度であっても、原疾患が治癒に至らずに持続したり、合併症が長期に継続しながら、思春期、さらには若年成人期を迎えることが可能になってきた。このような患者は、Adolescent and Young Adult (AYA) with Special Health Care Needs（AYASHCN）と呼ばれる。CSHCNが成長してAYASHCNへとむかうにあたり、個人の人格の成熟に伴って、保護者や小児科医のもとで行われてきた保護的な医療から、自己決定を優先し、自律的に医療を利用する状態へと、患者－親－医療者の関係性を変化させていくことが望ましい。特別な疾患を有さない場合、この変化は小児科から内科等へと診療の場が変わることを通して自然に受け入れられている。しかし、小児期発症疾患の継続診療が必要となる場合、そしてそれが重度であったり重複しているほど、成人期医療への移行（トランジション）が相応しい時期になっても、それが円滑に行われづらいという課題がある。成人期医療の受け入れ体制が整っていないことや、適切な移行期支援が行われていないこと、それに伴って本人や親の準備が整っていないことなど、移行の阻害要因は多岐にわたる。さらに、患者が小児期医療の場に留まると、医療者は保護的な医療を継続してしまい、本人の自律と主体性を尊重した医療を提供できないことも懸念される。

こうしたことから、小児期発症疾患の継続診療にあたっては、小児期医療から個々の患者に相応しい成人期医療への移行期における医療や支援が重要な課題となってきている。ここで「移行期」と呼ぶのは、小児期医療から成人期医療への移り変わりが行われる（と期待される）段階であり、何歳から何歳までという年齢よりは、患者ごとに機能的に定義される段階を意味している。

小児期医療から成人期医療へ、適切な時期にトランジションを進めることが望ましいと考えられており、そのための具体的な方策が望まれる。トランジションは、小児を専門とする医療者から成人を専門とする医療者へと転科（transfer,トランスファー）することもあれば、患者によっては従来の医療者に継続してかかり続ける場合もある。その場合でも、患者の成熟や成人期を迎えることに伴い、今までの患者－親－医療者関係を再調整する必要がある。

小児期医療から成人期医療へのトランジションにあたり、いかなる医療や支援を受けるかの決定権は患者にある。患者本人が理解力や判断力に応じた説明を受け、意見を表明し、主体的に意思決定を行うことが重要である。保護者が庇護的に代行意思決定せざるを得ない小児期から、患者本人の成長に伴い、患者－親－医療者の間の関係性を徐々に変容させていく必要がある。患者及びその家族が望まない中で、単に成人診療科への転科を勧めることは望ましくない。成熟に伴って小児期医療から成人期医療へと移行する中で、この2つの医療の担い手が密に連携してシームレスな医療を提供することが求められる。また、年齢とともに変化する病態への適切な支援方法を開発する必要もある。

障害の程度が重く、あるいは障害が重複していて継続的な支援が必要な場合ほど、医療に限らず教育や福祉においても、年齢や特性に応じた成長促進的な関わりが

期待される。トランジションは、狭い意味での医療の枠組みにとどまらず重要であるが、現状では医療上も、教育・福祉との連携上も、課題は山積している。

また、トランジションを考える上で、関係の深い重要な観点として、AYA世代の特徴について理解しておく必要がある。近年、小児がんなどの領域を中心に、AYA世代の医療やケアを充実させる必要性が注目されている。AYA世代という概念が対象とする年齢には諸説あるが、ここでは10歳から24歳までを思春期・青年期（Adolescence）、25歳から39歳までを若年成人期（Young Adult）と定義することとする。

近年、"Adolescence"（思春期・青年期）の年齢および定義をめぐる議論は、国際的に深まりをみせている。"Adolescence"（思春期・青年期）は、小児期と成人期の間に広がり、著しい生物学的成長と社会的な役割の変化を経験するライフステージである。小児期の健康状態や栄養状態の改善により、初潮の年齢をはじめとした第二次性徴の開始時期は早まっている。脳機能等の発達の理解が進み、ヒトの成長は20代まで続くということが認識されるようになった。この結果として、生物学的な意味合いにおける思春期(puberty)の定義が、10歳頃から20歳代まで拡大した。一方で、社会の変化と共に、教育、婚姻、出産、育児などの人生上の役割の移行のタイミングは後ろ倒しが進んでいる。こうした変化の中で、"Adolescence"（思春期・青年期）を10歳から24歳までと広く定義する考え方が広がりつつある。

ＡＹＡ世代とは、上述したように拡張された"Adolescence"と、そこから連続した若年成人期（Young Adult）を合わせた世代を意味し、他者との関わりの中で様々な価値観を統合させながらアイデンティティを形成し、社会に出るための準備をしたり、実際に社会に出始める重要なライフステージである。就学、就労、結婚、出産、育児など、本来喜ばしいライフイベントを経験する時期でもある。

AYA世代は、がんの罹患および死亡率が低い世代であることから、その対策は従来、積極的に行われていなかった。希少なため治療法が未確立であったり、AYA世代特有の課題への対応が不十分であるなど、適切な医療や支援が提供されていないという認識の元、がん領域ではAYA世代に対する対策がすすみはじめている。

一方、メンタルヘルスの観点から考えると、思春期は、第二次性徴の発現と並行する形で不安や恥じらい、衝動コントロールの困難などが生じ、パーソナルな空間を必要とするようになるなど、激動の変化がみられる重要な時期である。AYA世代の健康生活が損なわれる最大の要因は精神疾患であり、AYA世代は統合失調症をはじめとした様々な精神疾患の好発時期でもある。

小児期発症の慢性疾患や重複障害を抱える人達に対する支援を考える上でも、AYA世代というライフステージに特有の課題に着目し、心身両面からの包括的なアプローチが求められる。

4-4. 重複する疾患と障害のある子ども達とその家族の体験する困難

22q11.2欠失症候群のある人に起こり得る合併症は約180あると言われているが、症状には個人差があり、全ての症状が一人の人に出るわけではない。多様な疾患を複合的に有するが、その症状や重症度は個人差が非常に大きく多様性に富む。22q11.2欠失症候群のある人とその家族の体験する多様な困難の中で最も特筆すべきは、身体・知的・精神の3障害が、それぞれ軽症から重症まで個体差をもって重複しやすいことによって、個々人の生きづらさを強めているということであろう。

「複数の主たる慢性疾患を有する状態」のことを、「多疾患併存：マルチモビディティ（multimorbidity）」と呼び、近年医療の中で注目を集めている。多疾患併存が問題となる理由として、これまでの多くの研究で、多疾患併存と様々な健康リスクとの関連が明らかになっている点が挙げられる。たとえば、死亡率の増加、QOLの低下、身体機能の低下、精神障害、入院などが増えると言われている。また、多疾患併存の場合、関わる診療科が複数になりやすく、その連携がうまくいかないと多剤併用（ポリファーマシー）になりやすいとされている。服薬回数の増加、受診や検査頻度の増加、ライフスタイルの変化といった治療に関連する患者の負担(治療負担)が増大しやすい。特に多疾患併存患者に個々の疾患の治療ガイドラインをそのまま適用しようとすると、治療負担は顕著になりやすく、こうした治療負担の増大が、多疾患併存による健康リスクの一因になっていることが指摘されている。

22q11.2欠失症候群のある人の中には、在宅酸素療法などを必要とする重い心疾患や、免疫不全に伴い繰り返される感染症などの身体疾患に加えて、思春期・青年期を経て強い精神症状を体験する人もいる。このような場合には、診療可能な医療機関が限られることによって本人と家族の抱える負担感が一層強まることが多く、医療システム上の大きな課題である。身体症状や精神症状などの病状が増悪して家族が対応に困るような時ほど、入院加療を受け入れる医療機関が乏しい。精神症状を理由に身体科医療機関での受け入れを断られ、心疾患をはじめとした身体疾患のために精神科医療機関でも受け入れを断られてしまい、入院先が見つからないという事態も少なくない。

特別支援教育をうけるにあたっても、重複障害をかかえることから、既存の縦割りの支援構造が本人のもつ特性やニーズに適さないということを経験しやすい。たとえば、運動制限のある心疾患をかかえており、階段の昇り降りがしづらいなどの理由から、知的障害の支援の枠組みの中では体力的に周囲についていけない人がいる。感覚過敏が強い場合にも、元気に動き回る集団の中では刺激が強すぎて過ごしづらいことがある。「知的障害があるために更なる進学を目指すのが難しい」という理由から、病弱特別支援学校(病気等により、継続して医療や生活上の管理が必要な子どもに対して、必要な配慮を行いながら教育を行う学校)への入学がはばまれた人もいる。

障害者手帳を取得して福祉サービスを利用しようとする場合や、成人期に障害年金を受給する際に、精神・身体・知的の3障害が重軽症さまざまに併存していることにより、当事者や家族が感じている生活上の困難感と、受給できる福祉サービスの程度が乖離するという事態が生じる。

4-5. 定型的な支援構造と重複する疾患や特徴をもつ人との間に生じる障害

障害や不利益・困難の原因は目が見えない、足が動かせないなどの個人の心身機能が原因であるという考え方を、障害の医学モデル（個人モデル）と言う。階段を登れないのは立って歩くことができないから、車いすを利用しているからであり、その障害を解消するためには、立って歩けるようになるためのリハビリなどによる個人の努力や訓練、医療の領域の問題と捉える考え方である。

一方で、障害や不利益・困難の原因は、障害のない人を前提に作られた社会の構造や仕組みに原因があるという考え方を、障害の社会モデルと言う。障害の社会モデルでは、社会や組織の仕組み、文化や慣習などの「社会的障壁」が障害者など少数派（マイノリティ）の存在を考慮せず、多数派（マジョリティ）にとって都合のいいように作られているために、マイノリティが不利益を被っていると考える。マジョリティとマイノリティの間の不均衡が障害を生み出しており、社会が障害を作り出しているため、それを解消するのは社会の責務であると捉える。

22q11.2欠失症候群のある人のように、重複する疾患や特徴をもつ人が体験する困難の中には、既存の障害福祉が念頭に置いた定型的なモデルがあてはまらず、支援の構造自体が新たな排除を産み出すことによって生じている困難が多数ある。そのような状況に光をあて、既存の支援の構造や、そのあり方に影響を与えている規範やルールに気づき、柔軟で前向きな変化をしていくことが、支援者・支援構造の側にも求められる。

たとえば、在宅酸素療法などの医療的ケアを必要とする場合や、身体的な病状が不安定な場合には、通常の学校や福祉施設で過ごすことに困難をかかえることが多い。そのような中で、精神症状の増悪による入院を契機に院内学級に通い始めたことによって同世代の友人ができ、様々な情報に触れて成長につながったというような例もある。院内学級といえども常時医療的なケアが提供されるわけではないが、医療的なバックアップ体制があるという安心感があり、多様な子ども達がいる教育の場が、本人の抱える重複障害の特性に合っていたと思われる。安心して居ることができる居場所が得られると、これまで不安定であったメンタルヘルスが嘘のように安定し、他者との関わりの中で成長することがあるのも、AYA世代の特徴であろう。

疾患や特徴を重複して有する人が排除されることなく、安全・安心を感じることができる居場所をどのようにつくっていくことができるかということが、22q11.2欠失症候群のある人とその家族の統合的支援における鍵となる。

4章の参考文献：

外務省. 障害者の権利に関する条約, 2018.https://www.mofa.go.jp/mofaj/gaiko/jinken/index_shogaisha.html (参照2021-5-14).

熊倉陽介. ＡＹＡ世代をむかえた医療的ケア児とその家族に対する統合的支援―身体・知的・精神の重複障害をもつ22q11.2欠失症候群メンタルヘルス専門外来の立ち上げの経験から. 賃金と社会保障 2018; 1721(22): 12-31.

熊倉陽介. 身体・知的・精神の重複障害のある人のトランジション (笠井清登 ・岡ノ谷一夫・ 能智正博・ 福田正人(編) 人生行動科学としての思春期学) 東京大学出版 2020; 251-265.

障害保健福祉研究情報システム. CBRガイドライン日本語訳, 2010.
https://www.dinf.ne.jp/doc/japanese/intl/un/CBR_guide/index.html (参照2021-5-14).

5.

22q11.2欠失症候群のある人とその家族の抱える困難と求められる支援

22q11.2欠失症候群のある人とその家族の声を元に、医療・療育・福祉・教育などの各領域において、それぞれが体験する困難と求められる支援について整理する。

5-1. 医療における困難と求められる支援

22q11.2欠失症候群のある子どもは、幼少期より心疾患等に対して手術等の医療を必要とすることがある。そのような場合には、親は我が子の生命の危機を繰り返し感じながら通院同行し、庇護的に養育することを求められることが多い。免疫不全によって感染症による入院を繰り返すことから気付かれ、診断に至る場合もある。身体疾患の経過が落ち着いて思春期・青年期を迎えることができ、本来的には成人期医療へのトランジションが検討されるべきタイミングとなっても、就学・就労・結婚や出産などの様々な場面で生じうる課題に関して、本人が自分なりに理解し、必要な支援を受けながら自立して暮らすことに困難を伴うことがしばしばある。身体障害に加えて知的障害や併存する発達障害特性、さらには統合失調様症状を呈することもある中で、医療をはじめとした自らに必要な支援について本人が理解し、主体的に意思決定することは簡単ではないと感じている養育者も少なくない。22q11.2欠失症候群のある人と養育者が医療において体験する困難と、それに対して必要と思われる支援のあり方について、いくつかの視点から整理する。

●医療者が22q11.2欠失症候群についての知識をもち、学び続け、総合的な診療を心掛ける。

養育者の声：「この病気を診た経験がなくてわからないので、他の病院に行ってください。」と近隣の医院で言われました。

22q11.2症候群について、医療者が十分に知識をもたない場合に診断が遅れることがある。経過に個別性が高く、複数の疾患や症状が併存するため、診療することに抵抗を感じる医療機関も少なくない。このため、患者の中には治療を受けられる病院が見つけにくい方もいる。心臓外科・耳鼻科・内科・皮膚科…など複数の科に通う人が多くいる。各科の専門分野だけでなく、他科で起こる症状も含めて22q11.2症候群に関わる疾患や症状を統合的に把握することが求められている。もちろん、専門分野以外の疾患や症状に対して、すべて一人で診断や治療やケアを行うことは不可能なので、適切な専門家や専門機関に紹介することが求められる。診療自体を最初から拒否することなく、一度診療した上で他の医療機関に適切に紹介するなど、責任をもって対応することが望まれる。

●複数の疾患を抱えることの負担を考慮し、医療機関同士が連携して各科の治療方針について情報共有をする。

養育者の声：虫歯の治療が終わらず心臓の手術を延期することになった。心臓外科の医師から「なぜ手術までに虫歯治療を終わらせなかったのか」と、母親が非難された。

複数の科に通う患者は、各科の治療経過によって、医師の指示を厳密に守ることができない場合がある。通院するだけでも大変な上に、それぞれの治療が滞らないように調整する役割も養育者の負担になっている。総合病院で複数の診療科にかかる人もいるが、総合病院では風邪などの軽度の症状での受診がしづらく不便なこともある。医療機関同士が連携して情報共有し、各科の診療経過や治療の段階を把握することが求められる。また、複数の医療機関や診療科に通院し、複数の疾患の診断や治療を同時に進めることによる負担についても十分に考慮する必要がある。

●本人・家族の生活背景に配慮し、気持ちに寄り添いながら柔軟な診療をこころがける。

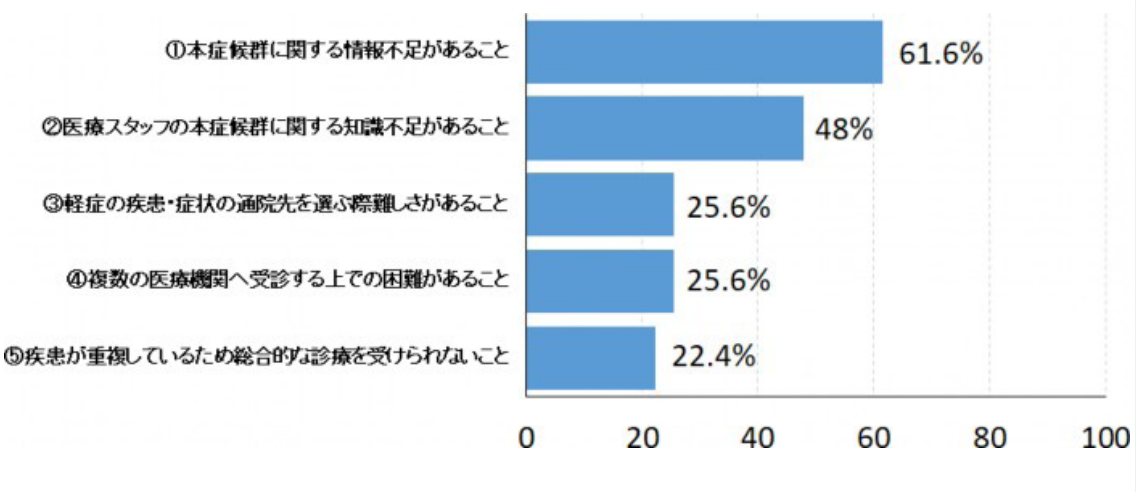
養育者の声：入院する時に24時間家族が付き添わないといけなかった。幼いきょうだいを家に残して付き添いをした。

養育者の声：子どものころ、幼いきょうだいを置いて病院受診の付き添いをするのがとてもつらかった。

患者や家族は、乳幼児期・学童期・青年期それぞれの時期で、社会生活の変化に適応しようとしている。医療者は患者本人や家族の生活背景を理解しながら治療することが求められる。医療者はその時々の治療に向き合うが、患者や家族はずっと付き合っていかなければならない。家族が支え合って生きていくためには両親やきょうだいが健全な生活を送れるよう見守る必要がある。

ウェブアンケート
調査結果❷

22q11.2欠失症候群のある人の家族が
医療に対して感じている困難



ウェブアンケート調査の結果からは、22q11.2欠失症候群に関する情報不足、医療スタッフ（医師や看護師など）の22q11.2欠失症候群に関する知識不足、軽症の疾患・症状の通院先選定の困難、複数の医療機関に受診する上での困難、疾患が重複しているため総合的な診療が受けられない、などについて困難を感じている養育者が多かった。併存する個別の疾患の特徴について学ぶのみならず、複数の疾患を重複していること自体が本人や家族の抱える困難を強めることを医療者が理解した上で、柔軟に診療を行うと共に、連携体制を構築することが必要であると言えるだろう。

5-2. 発達支援（療育）における困難と求められる支援

発達支援は、障害のある子ども（またはその可能性のある子ども）の発達上の課題を達成していくことに加えて、家族支援、地域支援を包含した概念である。その視野は広く、障害が確定した子どもだけではなく、障害が確定しない段階の子どもも対象としている。また、「（運動機能や検査上の知的能力の向上などの）機能障害改善への努力」（障害の軽減・改善という医学モデルの支援）だけではなく、子どもの自尊心や主体性を育てながら発達上の課題の達成を促し、成人期に豊かで充実した人生を送ることができるために育成することや、発達・成育の基盤となる親・家族への支援、保育所等の地域機関を対象とした支援（地域・家庭での育ちや暮らしを支援する障害の社会モデルの支援）なども含まれている。

運動面、言語面、認知面などさまざまな側面において困難を感じることの多い22q11.2欠失症候群のある子どもにとって、適切な発達支援（療育）を受けることは重要である。しかしながら、それぞれ抱える疾患や特徴、特性が大きく異なるため、発達支援を受けたいと考えていても、個別的な特徴に合わせた支援を得ることができず、葛藤を抱える家族も多い。ここでは、発達支援（療育）について、22q11.2欠失症候群のある人や家族が困難に感じた点や、発達支援（療育）を行うにあたって支援者の側が配慮できるとよいと思われる点などについて整理する。

●安心感・安全感を基本とし、楽しむ中で本人の好きなことやモチベーションを見つけ育む。

養育者の声：本人が療育に通うのを楽しんでいたようでよかった。自分の話を聴いてもらえてうれしそうだった。

養育者の声：一生懸命指導してくれましたが、先生の声が大きくて、聴覚過敏の子どもが療育機関に通えなくなってしまいました。

子どもは、安心・安全でないと学習できないため、発達支援（療育）では安心感・安全感をもってもらえることを最も重視する。聴覚過敏のある子どもには静かで安全な場所を用意する。集団にこだわらず、安心できる環境で行うことが望ましい。子どもの特性を理解し、できるかぎり侵襲性を低くして、本人のペースを合わせることが大事である。年齢や知的水準、性格の傾向をアセスメントした上で、言葉かけのタイミング、声のトーン、会話の速度などに配慮する。例えば、緘黙のある子どもは見られていると思うと緊張が高まるので視線をわざと外すなどの工夫が求められる。課題のハードルを低く設定して、思わず子どもがやってみたくなるようにすることも大切である。心理検査を行う時には、事前に本人に「『わかりません』がたくさんあっても大丈夫」であることを伝える。子どもが集中して取り組み、褒められる姿を見ると、養育者も安心できる。

本人のモチベーションや好きなものが何かを一緒に見つけていくことを大事にする。課題についても、こうするべきと決めつけず、柔軟な発想で対応できると良い。同じ道具であっても、使い方で様々な工夫ができる。例

えば、紙とえんぴつがあった場合、紙に絵を描くだけでなく、えんぴつ倒しをして遊ぶこともできる。普段の会話や心理検査などの様子から子どもの強みがわかるので、それを活かし、伸ばしていくことが大切である。音楽や絵画が好きなど、興味をもっていることを広げる支援を行うことを心がける。

また、一方的な指導にならないよう、子どもにやりたい課題を選んでもらったり、やりたくないときにはNoと言える関係性を丁寧に築く必要がある。本人・家族が支援者と一緒に楽しめることが大事である。

●本人の真面目さや努力を認め、親や周囲と共有する。

養育者の声：本人の特徴や特性にあわせた療育があって欲しい。

養育者の声：普通に接してもらいたいけれど、普通の人のようにはできない。そのことを理解してくれる人や居場所が欲しい。

養育者の声：療育機関の先生が保育園での様子を見に来てくれた。親にも保育士さんにもアドバイスをくれてとても助かった。

真面目で誠実な性格ゆえに、話した印象よりも実際の知的な理解が追い付いていない人も中にはいる。表出と実際の理解が違う可能性について留意しておく必要がある。本人が精一杯頑張っているということが、本人や周囲に伝わるように支援者が伝えていくことが重要である。知的にボーダーラインであったり不安が強かったりすると、周囲の空気を読むことはできる一方で、SOSを発信しづらい人もいる。性格が真面目で能力以上に頑張ってしまうことや、周囲の大人（教員など）を喜ばせるために必要以上に頑張ってしまうこともある。本人が疲れていないか、頑張りすぎていないか、理解が浅いままに支援者の勝手なペースで進めてしまおうとしていないか、確認しながら支援することが必要である。

養育者は子どもの発達的特徴を知り、見通しをもって育てていきたいと思っている。保育園や学校、医療機関も、本人の特徴を知り、適した対応を行っていきたいと思っている。そうした中、専門家ではない養育者が本人の特徴を伝えるなど、関係機関の情報共有のための役割を担わざるを得ないことがある。本人の特徴や今の状態、今後の経過を見通せる専門家が、生活場面で関わる人や機関と積極的に情報共有することで役立つことがある。

●幼児期から青年期までの連続性のある発達支援をこころがける。

養育者の声：小学校に入るまでは手厚く指導してもらっていました。でも小学校に入ったとたんに療育をしてもらえる場所がなくなりました。

養育者の声：小学校入学前の支援センターでは本人の特徴をよく理解してもらっていました。小学校に入ったら本人の特徴が理解されず、本人にあった支援が受けられませんでした。発達支援を行っている施設同士で情報を共有してほしかったです。

養育者の声：小学校から私設の療育に行きましたが、子どもの全体的な困りごとを理解してもらえず、療育の効果もありませんでした。

養育者の声：公的な施設以外の支援に行くことも考えましたが、高額で通えませんでした。

幼児期に発達支援に通い、支援者とよい関係を築き、能力を伸ばしていた子どもが、発達支援の連続性の乏しさのため、小学校に入って支援者との関係が途絶えてしまうことがある。また、新たな療育機関をみつけても、見立てや関係づくりなどを一から始めることが求められ、それ自体が負担になることがある。連続性をもった療育をうけるために、養育者が支援者から支援者への「伝書鳩」にならなければならないこともある。可能な限り連続性をもった発達支援の制度設計が求められると共に、支援者間の情報共有や連携をこころがける必要がある。

●養育者の安全感・安心感も大事にする。

養育者の声：この病気ならではの難しさを把握してもらえないままの支援でした。ただ遅れているとも違うので、この子の特徴に合わせた支援をしてほしかったです。

養育者が安心していると、子どもも安心できる傾向がある。子どもの年齢が低いほど、養育者からの影響は大きい。支援者が養育者にとっても安全感・安心感を感じられるような落ち着いた態度でのぞむことが大事である。また、養育者には、小さなころから24時間365日育ててきたことに対して尊敬の念を伝える。養育者の中にも、SOSを出しづらかったり、支援を断ち切ってしまう人がいるが、そのような人に対してこそより丁寧に接する必要がある。孤立感が強く、周囲に対して不信感を持っていたり、支援者の知識不足などに失望している人も少なくない。「一緒に考えていくお手伝いをさせてください」「教えてください」というスタンスで養育者と向き合い、これまでの経験を聴くことが重要である。

5-3. 福祉における困難と求められる支援

福祉的な関わりとは、その人が今よりも少しでも生きやすくなることをはじめ、その人の生活をどうしていくかを一緒に考え支援することである。使える社会資源は、人、物、制度、施設など、周りにあるすべてであり、そういったひとつひとつにつながって本人が「良かった」と感じられることが重要である。ある１つの社会資源の紹介しかできなければ、条件に該当せず利用できないことによってその人の不利益となってしまう。その人の福祉全体を考え、どのように生活していくか一緒に考えながら、様々な具体的な選択肢を模索する必要がある。

22q11.2欠失症候群のある人は、疾患が重複することに伴い、既存の縦割りの福祉の制度の中で十分な支援を得られないことがある。既存の社会資源に関する十分な情報と選択肢を提供することが必要であると同時に、既存の枠組みにとらわれない柔軟な支援のあり方が求められる。

ここでは、福祉について、22q11.2欠失症候群のある人や家族が困難に感じた点や、障害の社会モデルの視点に基づき、制度設計の側にあると思われる課題に着目しながら、支援者が配慮できるとよいと思われる点などについて整理する。

●心疾患に限らない総合的な評価に基づいて難病認定を行うことや、重複障害に伴う困難を適切に評価し、それに対応した支援サービスが提供されるなど、制度設計の改変が必要である。

養育者の声：難病の申請をするために書類を用意するのがものすごく大変だった。

養育者の声：心臓病が重症であるかどうかで難病の認定がなされるが、心臓病以外にも複数の疾患を重複しており、それによって困難が増幅されていることが難病の認定において全く評価されていない。

養育者の声：統合失調症により認知機能が低下し重度だが、心疾患が軽いため難病認定が受けられない事に納得がいかない。

養育者の声：それぞれの疾患ごとに診断書を提出するための費用がかかり、どれも縦割りで疾患が重複していることを考慮してもらえなかった。1人の人が抱えている困難が総合的に評価されるのではなく、それぞれの疾患で判断される為、たくさんの疾患を抱えていても軽度だと評価されない。22q11.2欠失症候群という病気に伴う総合的な困難に対応した審査をした上で、必要な福祉を利用できるようにして欲しい。

養育者の声：22q11.2欠失症候群の中でも人によって症状がそれぞれ異なり、福祉サービスの手帳を取得できる人とできない人がいることに不公平さを感じる。

養育者の声：障害年金の受給申請を知的障害での申請にするにしても、それだけでは説明できない多様な困難さを伝えることの難しさを感じる。

養育者の声：22q11.2欠失症候群の疾病だけでは障害年金の申請は難しく、知的障害や精神疾患での申請が必要になると言われて驚いた。あれだけ疾病で苦労してきているのに、認められないなんて残酷だと思った。

2015年7月から、特定疾患医療費助成制度の国による指定難病が110疾患から306疾患へ改正され、22q11.2欠失症候群も指定難病に含まれるようになった。しかしながら、難病認定の実際は、New York Heart Association機能分類のII度（軽度から中等度の身体活動の制限がある）以上を対象としており、心疾患の重症度によって規定されている。心疾患以外の身体疾患や、知的障害や精神障害を含めた総合的な評価に基づいて22q11.2欠失症候群としての難病認定を行い、それに対応した医療費助成やその他の支援サービスが利用できるよう、制度設計の改変が必要であると考えられる。

障害者手帳を取得して福祉サービスを利用しようとする場合や、成人期に障害年金を受給する際に、精神・身体・知的の3障害が重軽症さまざまに併存していることにより、当事者や家族が感じている生活上の困難感と、受給できる福祉サービスの程度が乖離するという事態が様々な形で生じている。重複障害をかかえることから、既存の縦割りの支援構造が本人のニーズに適さないということを経験しやすいことに留意が必要である。

たとえば、運動制限のある心疾患をかかえており、階段の昇り降りがしづらいなどの理由から、知的障害の支

援の枠組みの中では体力的に周囲についていけない人がいる。感覚過敏が強い場合にも、元気に動き回る集団の中では刺激が強すぎて過ごしづらいことがある。「知的障害があるために更なる進学を目指すのが難しい」という理由から、病弱特別支援学校への入学がはばまれた人もいる。状態が良い時もあれば悪い時もあるという「困難の変動」を特徴とする精神疾患が加わることによって必要とされる支援サービスは変わるが、身体障害や知的障害だけに照準が合わせられた支援の現場では必要な配慮が得られないことなどがある。身体障害・知的障害・精神障害という枠組みの元で提供される「定型的」な福祉サービスが、複合的な疾患や障害をかかえている場合には、必ずしもニーズに沿ったものとならないことを支援者が知っておくことがまずは必要であろう。

障害年金や様々な支援サービスの利用においても、疾患が重複していることに伴う困難が適切に評価され、ケアマネジメントに反映されるよう、制度設計の再考が必要であると思われる。

●重複障害に伴う困難を理解し、既存の支援の枠組みにとらわれない支援を行う。

養育者の声：身体障害・知的障害・精神障害すべてが起こる病気なのに、それぞれが認定の基準に達しないので認定を受けられません。たくさんの症状を抱えていて「掛け算」のように大変なのに、「足し算」にすらならないことに不条理を感じます。

養育者の声：ひとりの人間に起こっているたくさんの病気や障害をトータルで換算して欲しい。

養育者の声：身体障害が無く、知的障害と発達障害が共に軽度であるため、手帳の更新の度に継続出来ないのでは無いかという不安がある。

養育者の声：年齢で区切った相談窓口ではなく、小児期から成人期を通した総合相談窓口があってほしい。

養育者の声：支援者側に知識がなく、相談しても意味がないという気持ちになる。自治体にソーシャルワーカーがいない為、自分たちで全て調べなければ進まず、支援を仰ぐことが難しい。

養育者の声：自分が受けられるとは思わなかったサービスをママ友に教えてもらいました。お母さん同士の口コミでしか知りえないことがたくさんありました。

上述したように、既存の制度や支援サービスと、22q11.2欠失症候群のある人のもつ特徴の間にはアンマッチが生じやすく、それによって更に困難や傷付きを深めることがある。関わる支援者は、そのような支援の側の制度設計上の課題の存在を認識した上で、本人や家族の抱える個別の困難の体験に耳を傾け、既存の枠組みにとらわれない柔軟な関わりの方法を模索し続ける必要がある。

22q11.2欠失症候群の存在が広く知られていないために、担当になった人の理解が追いつかないことがある。関係者の理解を得るために丁寧に説明する必要性が生じることもある。本ガイダンスや22q-pediaなどのwebサイトをはじめとして、障害特性の理解のために必要な情報を関係機関や関わる支援者同士で共有することも大切である。

医療者の認識と、本人や家族の認識には乖離がある場合があることを理解しておくことも重要である。医療者が用いる言葉は、医学的な背景知識なしには理解することが難しいことも多い。医療者と本人・家族のコミュニケーションの橋渡しをこころがけることで、円滑な支援につながることがある。

精神・身体・知的の3障害のはざまで必要な支援が得られにくいことに加えて、ライフステージの変化に伴って利用できるサービスや相談窓口が途切れてしまいやすいことも制度設計上の課題であると言える。医療的な知識を持ち合わせ、ケアマネジメントを担うことのできる支援者が継続的に本人と関わることができると、養育者の負担が軽減する。

また、障害の社会モデルの視点でアセスメントする姿勢も極めて重要である。たとえば、22q11.2欠失症候群におけるコミュニケーションの障害は、知的障害や発達障害等にともなう医学的問題のみに起因すると考えてしまいがちである。しかし実際にはそうではない。障害の社会モデル的な視点に立ち、本人および家族にとってさまざまな意思決定を行っていく上での困難があるならば、まずは情報へのアクセスを保障していく必要がある。また、場面緘黙のある方でも、家族といるときには全く問題なくコミュニケーションができたりする。これも、自分の想いを表現できる、安全・安心な環境が保障されれば解決することがある。

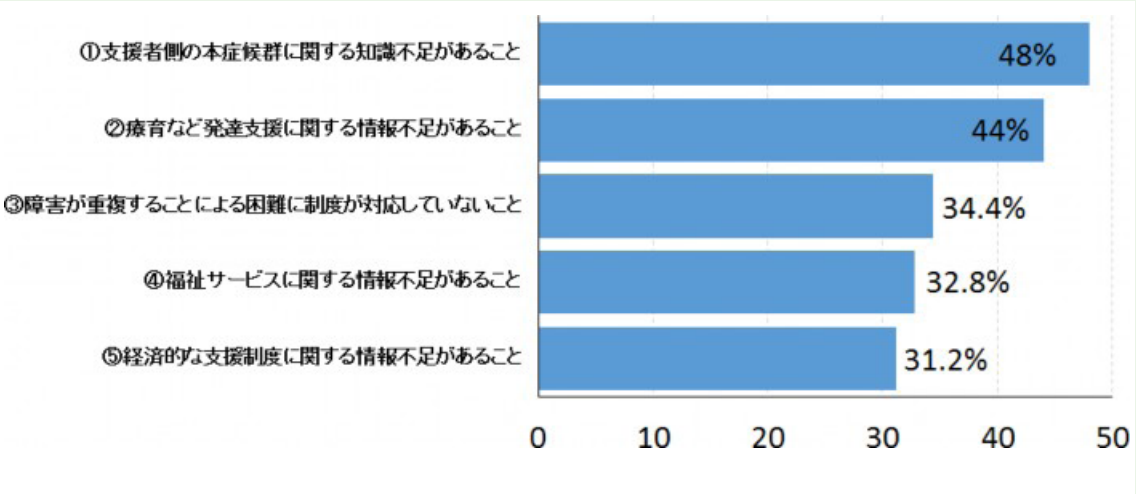
●どの自治体においても同質のサービスが受けられる。

養育者の声：以前住んでいた地域では親が医療・教育・福祉の情報をすべて集めて、どのサービスを受けるか選んで申請しなければなりませんでした。今住んでいる地域では本人が利用する施設のつなぎ役となるケースワーカーさんが中心となり、関係者間で話し合って支援方法を模索してくれます。とても助かります。

居住する地域や自治体によって、利用できるサービスの選択肢や質に大きな差があることが課題である。また、相談を受けた担当者が、多様な困難を重複して抱える本人に対して適したサービスを知らないことによって、必要な支援をうけることができないこともある。22q11.2欠失症候群のある人に関わる支援者は、自らの専門分野に限らない領域についても情報を得て学び続けながら関わる必要がある。それに加えて、一人で支援することは難しいということを念頭に置き、支援のための連携構築や情報共有に努めることも重要である。専門外の分野の相談についても、どこに相談すれば適切な対応が得られるのか、具体的に丁寧に伝える努力が求められる。

ウェブアンケート
調査結果❸

22q11.2欠失症候群のある人の家族が福祉や生活面に対して感じている困難



ウェブアンケート調査の結果からは、22q11.2欠失症候群に関する支援者側の知識不足、療育など発達支援に関する情報不足、障害が重複することによる困難に制度が対応していないこと、福祉サービスに関する情報不足、経済的な支援制度に関する情報不足、などについて困難を感じている養育者が多かった。養育者が利用できる全ての制度を自発的に調べて検討することは非常に負担が大きく困難であるため、相談支援を行う者が複合的な困難に耳を傾けながら潜在的なニーズを把握・整理し、必要な支援サービスの利用へとつながることができるよう、連携を構築しながら継続的に関われることが望ましい。

5-4. 教育における困難と求められる支援

ユネスコは全ての子どもたち、とりわけ特別な教育的ニーズをもつ子どもたちに役立つ学校を実現させるために1994年、サラマンカ宣言を提唱した。サラマンカ宣言では、「すべての子どもが教育への権利を有しており、満足のいく水準の学習を達成し維持する機会を与えられなければならない。」と明記されている。以後、教育のあり方をめぐっては、インクルーシブ教育が国際的なトレンドとなっている。

日本でもその流れを受けて、文部科学省が「共生社会の形成に向けたインクルーシブ教育システム構築のための特別支援教育の推進」をまとめている。しかしながらインクルーシブの概念をめぐっては、議論の余地があり、文部科学省は、「インクルーシブ教育においては、同じ場で共に学ぶことを追求するとともに、個別の教育的ニーズに最も的確に応える指導を提供できる、多様で柔軟な仕組みを整備することが重要である。小・中学校における通常の学級、通級による指導、特別支援学級、特別支援学校といった、連続性のある「多様な学びの場」を用意しておくことが必要である」と、場を分ける施策をとっている。

そのため、日本の22q11.2欠失症候群のある子どもたちは、通常の学級、通級による指導、特別支援学級、特別支援学校など、異なる枠組みの中のいずれかで教育を受けることになる。疾患の複雑さや個別性の高さから、個の特徴に応じた教育指導が就学前に開始され、途切れず継続的に教育を受けるには、相応の困難を伴う。情報を集め、どの学級に通うかを選ぶことにはじまり、子どもに適した教育を受けさせるための養育者の負担が大きいことが今後の課題である。また、22q11.2欠失症候群のある子どもの中には、学校生活の中で、心疾患など様々な身体的症状への配慮が必要な子どもが少なくない。治療に通う頻度が多い場合には勉強の遅れも課題となる。発達的な偏りや遅れがある子どもも多く、それに伴って学校で居場所を見出しにくく、集団に馴染めないことが心的外傷となっている子どももいる。学校生活における過剰なストレスが精神症状の発症や悪化につながらないための配慮が必要であるが、教員や同級生、他の保護者に理解されにくい面があるなど、教育において当事者や家族の体験する困難は少なくない。こうした背景を念頭に、22q11.2欠失症候群のある子どもたちの教育において求められる支援を、いくつかの視点から整理する。

●疾患・障害が重複することに伴う多様な困難について学び、理解する。

養育者の声：身体、知的、精神の障害が子どもによって大きく異なり、個人差があることを理解してほしい。

養育者の声：疾患は重複しているが、どちらもボーダーライン（身体障害者手帳を持っているが走ることができる、発達障害があり知的水準はボーダーライン）である。身体障害がもっと重度な子どもや、発達障害に加えて知的障害もある子どもと比べると、一つ一つは軽く、もっとできるだろうと思われてしまう。どれも中途半端だが、重複すると生きづらさはある。「障害のかけ算」について、先生方はわかっていないように感じる。抱える障害の一つ一つがボーダーラインであっても、いくつも重なることで困難さが増すことがあることを理解してほしい。

養育者の声：学校生活を送る上で、表面的にはできるように見えても、体調面・精神面で疲れやすく、頑張ることが難しい時が多いことを理解してほしい。
養育者の声：特別支援学級には様々な特性をもったお子さんがいて、繊細でストレスに弱い子にとっては授業中の周りの声がうるさく感じ、クラスメイトと一緒にいることが大きなストレスとなってしまった。事情を話した上で入学したものの、多くの生徒を抱えている特別支援学級の中で、個人個人の体調や特徴に合わせて配慮してもらうことは非常に難しい。

養育者の声：心疾患があり、運動制限に対する配慮などはうけられたが、加えて軽度の知的・精神的な困難（極度の不安症であることなど）についてはあまり理解が得られず、配慮がされなかった。

養育者の声：知的障害と心疾患があり、知的部門か肢体不自由部門かで迷った末、特別支援学校（知的障害）に入学しました。小学校では本人の体調や運動制限の度合いに応じて、適度に遠出したり、行事に取り組めていたからです。しかし、いざ特別支援学校（知的障害）に入学してみると、基本的にエネルギーをどれだけ適切な方向へ発散させてあげられるか、というような教育現場の中なので、体力的に周りについていくことが難しく、柔軟に体調に合わせて対応してもらうことが困難でした。

22q11.2欠失症候群という同じ疾患名であっても、個人によって抱える身体・知的・精神の障害による困難が異なることへの理解が重要である。22q11.2欠失症候群ではさまざまな合併症をもつ子どもがおり、それぞれの障害が重度の子どももいれば一つ一つの疾患や障害は重度ではなくボーダーラインの子どももいる。学校の環境によっては、身体障害と知的障害を合併していると、身体障害への配慮はあっても知的障害への配慮が不十分になることや、逆に知的障害への配慮はあっても内部障害による運動制限があることなどへの配慮が不十分であるなどの偏りが生じることがある。疾患が重複していても、身体・知的障害がボーダーラインであるがゆえに、もっと頑張ればできると思われやすく、本人のペース以上の努力を求められている場合もある。重複しているいずれの疾患もボーダーラインであるがゆえに、通常の学級でも特別支援学級でも既存の枠組みにそぐわないと感じている家族も少なくない。

また、22q11.2欠失症候群のある子どもが通う病院・診療科は一つではなく、小児科・耳鼻科・循環器科・皮膚科・整形外科など様々な病院や診療科に、学校教育の合間をぬって通院することになる。このため、治療をしながら授業についていくことへの困難さを抱えることも多い。

このような、疾患・障害が重複することに伴う本人の特徴と、特定の定型的な障害特性を念頭に置いて構築されている教育環境の間に生じる障害が存在することを認識した上で、個別的な対応や環境の調整を行うことが必要である。

●本人と養育者の声に耳を傾け、本人や養育者と共に、一人一人の特徴やニーズにあわせた柔軟な支援・指導の計画を立て、環境を調整する。

養育者の声：特別支援級か通級に通うか迷った。勉強についていけないかもしれないと思ったけれど、小さな社会としての学校を経験させたかった。

養育者の声：その子の個性を大切にし、興味のあるものから力を伸ばすことや、日常生活のルールの教育、コミュニケーションなどのやりとりを経験する教育などがあってほしい。

養育者の声：なんでもできるようで、疲れやすい、精神的に繊細で敏感だということを理解してほしい。普通に接してほしいが、出来ないことはたくさんあることを理解し、無理強いしないでほしい。

養育者の声：根気よく繰り返し理解できるように指導していただける環境があると良い。

養育者の声：学校の中に、専門的な知識を持ったサポーターや、一緒に考えてくれるようなキーパーソンがいると家族・本人にとって心強い。

養育者の声：不登校になった時に、学校生活のつらさを聞いてもらえなかった。校長先生から「お子さんに原因があるんじゃないですか」と言われた。

養育者の声：算数が壊滅的に苦手です。数字の2の概念が理解できていないように見えます。

こうした養育者の声からも、22q11.2欠失症候群のある子どもは、重複する疾患に伴う困難の複雑さや個別性の高さから、一人一人の特徴やニーズが幅広く、その時々の体調や精神面の変化に合わせたより柔軟な対応が必要であることが伺える。個別の教育支援計画・個別の指導計画を立てる際には医療関係者からの情報提供はもちろんのこと、本人、保護者の願いや希望を聴き取り、本人と関わりながらできることやもう少しでできそうなことを観察し、興味・関心のあることを中心に具体的な支援・指導目標を作成していけるとよい。その上で、本人、保護者、関係者と情報共有をし、教科学習の際にどのようなサポートが必要か、不安の強さ、感覚過敏（音やにおいなど）に対する環境調整、友達とのコミュニケーション、集団生活などの社会性の場面で誰がどのようにサポートできるか（個別指導も含め）などを含めた具体的な対応策を挙げ、個別の教育支援計画・個別の指導計画を策定することが重要と言える。

はじめて子どもを学校に行かせる保護者は、学校や教育のシステムについての情報を十分にもっているわけではない。知的・身体的な困難に柔軟に対応できる教育環境について、養育者が自分で情報を集めたり考えること自体が大きな負担となることに対しても配慮が必要である。また、学年があがるにつれて学校に適応しづらくなった場合に、養育者の選択が不適切であったと非難されてしまうことも生じている。本人の特徴と、それに適した教育環境を専門家が十分に吟味した上で情報共有し、適切な教育について養育者と一緒に考えることが大切である。

●医療・福祉・行政等と連携し、支援体制を構築する。

養育者の声：どの学校が良いかわからず、ひとつひとつ学校を調べて情報を集めるしかなかった。

養育者の声：家庭（親）との情報共有や、疾病理解に関する医療や福祉との連携をしてほしい。親が学校側にどのようなことを伝えたら良いのか、どのようなことを共有できると良いのかを知りたい。

養育者の声：親が全て橋渡しをするのではなく、連携する上で繋いでくれるような人材がいてほしい。

養育者の声：家族会や医療機関などが作成している疾病に関するパンフレットやツールを活用しながら、医療従事者・学校関係者等が疾病について理解して橋渡しをして貰えるような環境があると、家族にとっても心強い。

養育者の声：自立を考えながら育てているが、高校以降の居場所作りをどうすれば良いか分からない。

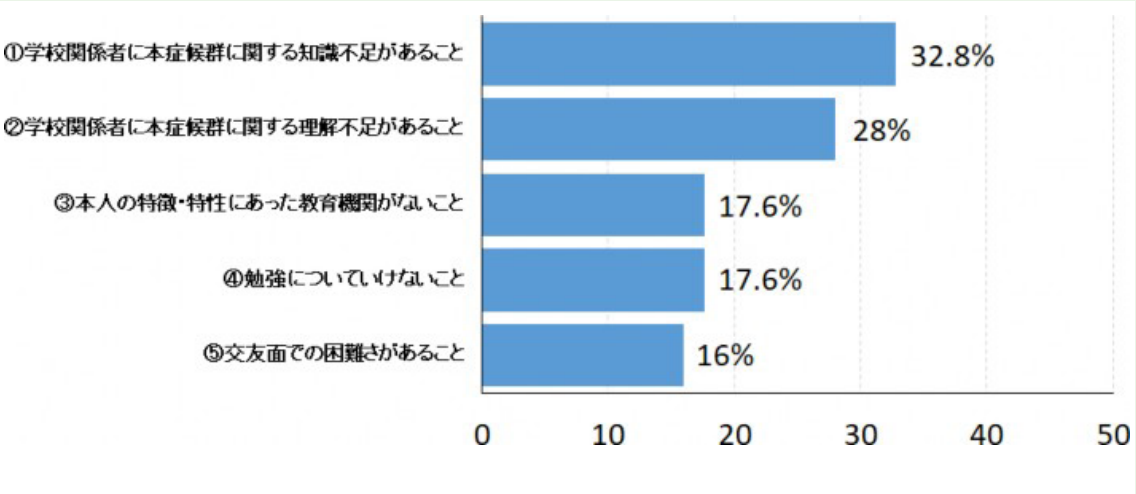
教育における困難として、学校と他の機関との連携の少なさも家族にとっての困難の一つとなっている。その背景には、上記の養育者の声に挙げられたような、家族側がそれぞれの場に情報を伝えて橋渡しをしなくてならないといった現状がある。多くの医療機関や支援機関と関わっている家族にとって、それらの情報を家族が全て把握して伝達することは大きな負担となる。このため、学校と家族、教育と医療、教育と福祉、あるいはそれら全てが連携をとることのできる場や環境、つなぐような人材が求められている。また、学校選択をする際の市町村教育委員会による相談窓口での支援や、放課後等デイサービスなどの事業所と学校との連携があることは、家族にとっての力となる。

医療と教育との連携において医療側が取り組めることとしては、例えば感覚過敏や極度の不安といった見えにくい精神面での困難さを具体的に診断書に記載するなど「見える化」して支援を得やすくすることや、心理検査などから把握される本人の特徴を分かりやすく教育現場にフィードバックすることなどが考えられる。22q11.2欠失症候群のある子どもは認知する力よりも表現する力の方が高い傾向にあるという海外の報告がある。表現能力の高さから、周囲は本人の能力を高く見積もってしまいがちであるが、実は自立に不可欠な生活技能の習熟が未熟なことが多い場合もある。また、22q11.2欠失症候群のある子どもの顕著な特徴として、算数障害があげられる。このような認知の特性についても、医療と学校現場で情報を共有し、支援策を講じていけるとよい。

多疾患併存に伴う困難があるがゆえに既存の教育制度に馴染まない22q11.2欠失症候群のある子どもにとっての教育を考えることは、特別なニーズを要する子どものみならず、すべての子どもの教育システムに、新たな視座を与えるものとなるかもしれない。

ウェブアンケート
調査結果❹

22q11.2欠失症候群のある人の家族が
教育に対して感じている困難



ウェブアンケート調査の結果からは、学校関係者の22q11.2欠失症候群に関する知識不足、理解不足、本人の特徴・特性にあった教育機関がないこと、勉強についていけないこと、交友面での困難さがあることなどが、養育者が教育に対して感じている困難として多くあげられている。特に、重複する疾患や障害があるために教育機会へのアクセシビリティが阻害されている実態に目を向ける必要がある。その上で、連携構築のもと、少しずつでも多数派（マジョリティ）向けにつくられている社会の構造、組織、文化をインクルーシブなものへと変革するための前向きな取り組みをすすめていくことが求められる。

5-5. トラウマインフォームドケア（トラウマを熟知した上でのケア）

ここまで22q11.2欠失症候群のある人とその家族の声を元に、医療・療育・福祉・教育などの各領域において、それぞれが体験する困難と求められる支援について述べてきた。本節以下では、幅広い領域に通底する困難と求められる支援、そして、支援につながる前段階から想定される困難と求められる支援について考察する。

22q11.2欠失症候群のある人とその家族の支援を考えるにあたって、トラウマインフォームドケアの概念が有用である。トラウマインフォームドケアは、1990年代にトラウマ的な出来事に関する研究が活発になった米国で生まれた。米国のSAMHSA（Substance Abuse and Mental Health Services Administration：米国薬物乱用・精神衛生管理庁）は、トラウマインフォームドケアについて以下のように定義している。

トラウマインフォームドケアは、トラウマの症状や徴候を理解し、（トラウマが）環境やサービス、人々を超えて影響を与えていることに気づく事である。急性の状態であろうと慢性の状態であろうと、トラウマ的な出来事をいかに個人が知覚し心に取り込んでいるかという事に関して、支援に携わる者は理解していなくてはならない。トラウマインフォームドケアは、トラウマの体験をすでに受けている個人が再トラウマとなるようなケアをしていないか、という事を支援者自身が直観的に気づき、予測し、再トラウマ体験を回避するという態度が必要である。

22q11.2欠失症候群は希少疾患であり、その症状が多様であることから周囲に理解されづらく、本人も家族も常にトラウマに晒されやすい環境に置かれている。その中でも、支援を求めた現場でのトラウマ受傷は、22q11.2欠失症候群のある人と家族の援助希求を閉ざし、彼らを孤立へと導いてしまう。その悪影響が計り知れないことを、支援者は肝に銘じておかなくてはならない。

●支援者は、22q11.2欠失症候群のある人とその家族が、支援現場でトラウマを受傷する可能性があることを熟知しておく。

養育者の声：はじめて診断をうけてショックをうけている時に、お医者さんから「研究のために写真を撮らせてほしい」と言われた。

養育者の声：医師同士の見解が違っていた。どちらかに従わざるを得ず、従わなかった方の医師に怒られた。

養育者の声：運動会の縄跳びを頑張っていたが、ついていけずにいると周囲の子どもから心ないことを言われるようになった。先生達は周囲の子の肩をもち、声がけしてもらえなかった。

養育者の声：22q11.2欠失症候群について詳しくご存知なかったからなのかはわかりませんが、お医者さんから「二度と来なくていい」と言われました。

トラウマインフォームドケアについてSAMHSAは、「Realize：理解する」「Recognize:認識する」「Respond;対応する」「Resist re-traumatization」という「４つのR」で説明している。まず、支援に携わる者が、トラウマになりうる体験とその広範囲に及ぶ影響について理解していることがトラウマインフォームドケアの実践の土台となる（Realize）。次に、対象者や家族、関係者のトラウマの兆候や症状を認識することが求めら

れる（Recognize）。そして、本人や家族がこれまで歩んできた歴史や行動の背景に思いを馳せつつ、より安全で主体性を尊重した対応をとる（Respond）ことによって、再トラウマ体験となるのを防ぐ（Resist re-traumatization）ことが可能となると説いている。

●本人や家族がこれまで歩んできた歴史や行動の背景にある思いを認識し、対応する。

養育者の声：（知能が低下していくこともある病気であることを知らない支援者から）「なぜ初めから特別支援学校を考えなかったのですか」と言われてしまった。

養育者の声：子どもが不登校になった時に主治医から「だから言ったでしょ。通常級でついていけるわけない」と親の判断が誤っていたと責められた。どこにも居場所がなく助けが欲しい時期だったのでとてもつらかったです。

各支援現場において、それぞれの専門分野には歴史や裏付けがあり、専門家はポリシーを持って仕事をしている。しかしその枠組みが原因で本人や家族の状況や気持ちにそぐわない対応をしてしまっていることがある。支援の体制と本人や家族の意向がかみ合わない時に、両者が率直に話し合える関係を築く事がトラウマインフォームドケアの実践において要となる。そのために、本人や家族が支援サービスの評価に参加する事も推奨されている。

●本人を理解しようとせずに、専門的な理論や枠組みを重視する事は避ける。

養育者の声：療育の先生が聴覚過敏に気付かずに大声で話す人だった。はじめは頑張っていたが、行けなくなった。

養育者の声：言語療法を受けたかったけれど、知能が低いことを理由に対象外だと言われてしまった。

養育者の声：集団の中で孤立するようになって保健室に居たら「保健室登校は認められない」と転校を勧められた。

養育者の声：「泣かせないでください」といわれました。子どもは泣くんです。

養育者の声：小さいころ、頻繁に保健師さんに相談していたら「神経質なお母さん」と思われてしまった。22q11.2欠失症候群の診断がついたら協力してくれるようになった。

22q11.2欠失症候群のある人と家族は、複合的な困難を抱えており、支援専門家のこれまでの経験による固定観念にもとづく助言では、うまくいかないこともある。複合的な困難のため、どこに相談して良いかわからなかったり、適切な支援に出会えていないこともある。ご本人の行動や家族のかかわりが、支援者からみて、標準的でないと感じられることがあっても、本人や家族なりの理由があってのことだろうという認識をもって耳を傾ける必要がある。

医療・療育・福祉・教育などの領域の対人支援の専門

家はもとより、例えば電話応対をする事務員なども含めて、支援に携わる全ての方が、トラウマインフォームドケアの視点を持つことが重要である。対人支援の専門職が良かれと思って提供する支援が、暴力的にはたらくことがあることについて認識し、支援のあり方を再考することが必要である。トラウマインフォームドケアの概念が社会に浸透し、対人支援の各現場で実践されることが望ましい。

5-6. アクセシビリティ

国連における障害者権利条約の採択に基づき、国内法として2013年に制定された障害者差別解消法では障害の社会モデルの考え方が取り入れられ、社会的障壁を取り除くため、合理的配慮とその基礎となる環境整備の重要性が明記されている。つまり、移動・交通、情報・コミュニケーション、サービス等について、社会的障壁を取り除き、誰でも平等にこれらにアクセスできる権利が定められている。しかし実際には、22q11.2欠失症候群の身体的・知的・精神的な特徴に対する縦割りの支援体制や限られた社会資源の問題から、医療・福祉・教育等において社会的障壁は数多く、各種サービスや情報へのアクセスのしやすさ（アクセシビリティ）の困難が生じていることを、支援に際して理解する必要がある。これらのアクセシビリティの問題について、他項で述べられているものも一部含みながら以下に概要を述べ、必要とされる支援のあり方について考察する。

●どんな地域に住んでいても同じ水準の医療が受けられる。

養育者の声：都心に住んでいた頃はどこの病院にかかるか迷うくらいでしたが、地方で一人暮らしをした時に救急車を呼んだら受け入れ先がなくて小さな耳鼻科に連れていかれました。

養育者の声：電車に揺られて２時間かけて病院に通いました。子どもが大きくなってからも親の付き添いが必要でした。

養育者の声：学校に通うために都心から離れた生活を始めたら、家から病院まで片道１時間半になりました。子どもひとりでいけないので親が前日から泊まり込んでいます。

医療へのアクセシビリティについて、上記5-1の通り、22q11.2欠失症候群は心臓手術が必要な先天性心疾患や免疫疾患、精神疾患など多種にわたる専門的な医療を必要とすることが多いが、対応可能な設備・人員の揃った医療機関は限られてしまうという問題がある。特に都市部以外では通院に遠方までの移動を要することが多く、本人・家族にとって大きな負担となる。地方では22q11.2欠失症候群を診療できる病院が少ないのが現状である。

22q11.2欠失症候群は複数の疾患を抱えること（マルチモビディティ）が特徴的であり、縦割りの医療体制のためそれぞれ複数の診療科への受診を要する場合に、受け入れによっては遠方の医療機関にそれぞれ別に通院することになる。心臓や免疫疾患を有する方にとっては移動自体が負担な場合もあり、さらに不安や疲れやすさ、感覚過敏を有する方にとっては慣れない医療機関に行くことに加え、外出すること自体が大きな困難になるというアクセシ

ビリティの問題について、十分な理解が必要である。

治療がスムーズに進むように、適した医療機関の情報を提供することが求められる。また、今後は22q11.2症候群を診られる病院の地域格差を解消することが求められる。それに加えて、今後オンライン診療が普及し、遠方であっても専門の医療機関で医学的助言等を受けるなどの選択肢が広がることも望まれる。

●福祉サービスをうけるための手続きが簡素化されており、すべての情報を集めなくても適した福祉サービスが利用できる。

養育者の声：自分たちに使えるサービスだと思わなかったので申し込まなかった。お母さん同士の立ち話で使ってもよいサービスだと知った。

養育者の声：サービスを受けるまでに、診断書や住民票などたくさんの書類を集めないといけませんでした。サービスを受けられるようになるまで何か月かかかりました。

複数の疾患を抱えており、かつ、身体・知的・精神の領域をまたぐ場合、一つずつの障害が重症でなければ、日常生活上で大きな困難を抱えていても必要な支援にアクセスしづらいという問題がある。いわゆる縦割りの支援構造自体が社会的障壁となることがある。また必要な支援につながる統合的な評価方法が確立しておらず、難病指定においては心疾患の重症度の評価が重視されていることや、障害年金の申請の際に本人の抱える複合的な困難を診断書等の文書に反映するのが難しいといった、必要な支援へのアクセスの難しさについて理解する必要がある。

申請主義の問題も立ちはだかっており、複合的な困難を抱えるほど、どのサービスが適しているのかわからず、さまざまなサービスを利用するための手続き自体も障壁となる。統合的な評価の上で、本人に必要で適したサービスを紹介するなどのケアマネジメントを担うことのできる人材が各地域に求められる。

●馴染んだ地域の中で教育をうけられる。

養育者の声：特別支援学校を勧められたがバスで一時間かかかるところだった。遠くまで通うのがつらくて、地元の特別支援学級に転校しました。

養育者の声：ことばの教室を勧められました。在籍校は地元でしたが、ことばの教室は離れた場所にあり出席するために授業を欠席しなくてはなりませんでした。送迎も必要でした。

22q11.2欠失症候群のある子どもたちは、特別支援学校、特別支援学級、通級による指導、通常の学級など異なる枠組みの中で教育を受けている。しかし、複数疾患の併存の程度や軽度知的障害や不安、疲れやすさ、過敏といった個人的な特徴は周囲から見えづらく理解されにくいため、上述の障害者差別解消法で示された合理的配慮を受けることが困難なことが多いというアクセシビリティの問題がある。また居住する地域によっては、本人に合う教育を受けるために遠方まで通学しなければならないこともあり、移動・交通のアクセシビリティの問題も生じている。

支援にあたって重要な点は、これらのアクセシビリティの困難の経験自体が、本人・家族のいわゆるトラウマ的体験となりうることであり、支援を求める気持ちから遠ざけてしまう恐れがあることに注意が必要である。

5章の参考文献：

川野雅資. トラウマ・インフォームドケア. 精神看護出版 2018; 32-33.

国立特別支援教育総合研究所. サラマンカ声明, https://www.nise.go.jp/blog/2000/05/b1_h060600_01.html（参照2021-6-1）.

文部科学省. 共生社会の形成に向けたインクルーシブ教育システム構築のための特別支援教育の推進（報告）, 2012.
https://www.mext.go.jp/b_menu/shingi/chukyo/chukyo3/044/houkoku/1321667.htm（参照2021-6-1）.

内閣府. 障害者差別解消法の概要（令和２年版 障害者白書）, 2020.
https://www8.cao.go.jp/shougai/whitepaper/r02hakusho/zenbun/h2_01_02_02.html（参照2021-6-1）.

野坂祐子. トラウマインフォームドケア “問題行動を捉えなおす援助の視点”. 日本評論社 2019.

SAMHSA's Trauma and Justice Strategic Initiatives. SAMHSA’s Trauma and Guidance for a Trauma-Informed Approach, 2014.
https://ncsacw.samhsa.gov/userfiles/files/SAMHSA_Trauma.pdf.

Solot CB, Knightly C, Handler SD, et al. Communication disorders in the 22q11.2 microdeletion syndrome. Journal of communication disorders 2000; 33(3): 187-204. doi:10.1016/S0021-9924(00)00018-6.

6.

重複障害のある人を支えるケースマネジメント

6-1. 疾患・障害が重複することによる困難

22q11.2欠失症候群という診断名は、ある特定の疾患や障害があることを示すものではなく、染色体の特定部位が部分的に欠けているということを示しているに過ぎない。22q11.2欠失症候群では、これを背景としてさまざまな疾患や障害を生じるので、多くの人は22q11.2欠失症候群という診断名以外に、臨床的な疾患名や障害名（例えばファロー四徴症という病名や知的障害や構音障害といった障害名など）を告げられている。現れる疾患や障害は人によって実に多様で、その種類も数も重症度も非常に幅がある。そのため22q11.2欠失症候群だからこんなふうに成長していくというような先の見通しや22q11.2欠失症候群用に定式化された対処方法や支援は存在せず、個々の困りごとやその程度によってオーダーメイドで対処を考えていく必要がある。

また、日本に現在存在する医療・教育・福祉の制度や支援サービスも、22q11.2欠失症候群という診断名に対して包括的に対応するものではなく、それぞれの臨床的な疾患名や障害名に対して評価と支援を行うように作られている。「22q11.2欠失症候群」という診断名で申請できる難病医療費助成制度でさえ、重症度の判定は22q11.2欠失症候群を背景として現れる様々な疾患や障害を包括的に評価することを求めておらず、心疾患の重症度のみを判定基準としている。そのため、自分が持っている疾患名や障害名それぞれに対する相談や手続きが必要になってくる。当事者や家族は、まずそれぞれの疾患や障害に対する制度やサービスの情報を集めるところから始めて、それぞれの窓口に赴いて説明を聞き、必要な書類などをそろえて手続きをすることになる。これには相当の労力が必要とされる。そのような中、2005年に障害者自立支援法として成立し、2012年に名称とともに改正されて難病患者も法の対象に含めた障害者総合支援法（正式名称：「障害者の日常生活及び社会生活を総合的に支援するための法律」）は、障害の種類や診断名に関わらず、疾患や障害によって日常生活や社会生活に支援が必要な人に対して、その必要度に応じて均一なサービスを提供するという理念を持って成立した法律であり、これまで障害の種類などによって得られるサービスに生じていた差をなくしていくことを期待されて運用されている。

しかしながら、自分が利用できる制度やサービスを複数利用したとしても、必ずしも自分に十分にフィットした支援体制になるとは限らないところも、困難の理由の一つである。それぞれのサービスは、対象とする疾患や障害を持つ人たちの多くを支えるべく作られており、障害が重複することなどによって多数派とは違ったニーズを持つ人にとっては、物足りないものとなりやすいからである。

医療・教育・福祉の分野で当事者や家族と関わる機会がある者は、こうした困難があることを知った上で、本人にとってどんな支援がどのように組み合わせられると最も困難を減らすことができるのかを柔軟に考えて関わる必要がある。対人支援職にもそれぞれに専門分野があり、なかなか他分野の情報を熟知することは難しいことが多いが、ある分野単独の支援だけでは十分に困難を減らすことができないことが多いため、自ら他分野とつながり、協働することで統合的な支援を作り出す努力をしていく必要がある。

6-2. 制度のはざま

制度には、それぞれの制度が対象とする条件が明確にあり、その条件から外れると制度の対象にならないというルールがある。疾患や障害を重複して持つということは、複数の制度を利用できる可能性もある反面、どちらの制度も利用しにくいこともある。

例えば、障害の分野では、相談窓口や手続き等が身体・知的・精神という障害種別に分かれていることが多く、それぞれの窓口で相談をしても重複する障害を持つ人に特化した支援を期待することが難しいことが多い。どれか１種類を選んで支援を受けたとしても、他の分野の障害が配慮されないこともあり、本人としては利用しにくいものとなることも少なくない。医療でも、各診療科で診療対象とする疾患が異なっているため、一つ一つの疾患についてそれぞれ別の複数の診療科の治療を受けることになることが多く、その際に他診療科の疾患を配慮した診療を受けられることが必ずしも保証されていない。

制度には、年齢による条件もある。例えば18歳（条件によっては20歳）まで小児慢性特定疾病に該当して医療費の助成を受けていたとしても、20歳以降の医療費助成制度はこれとはまた別の制度となるので助成の連続性は保証されておらず、新たな制度の申請をして審査結果を待たなければならない。

社会的支援における年齢による不連続も大きく、児童年齢（18歳未満）で児童家庭支援センターや児童相談所で受けることができていた相談支援が18歳の誕生日を迎えたとたんに終了となり、あたらしく相談場所を探したり新しい担当者と相談関係を一から作り上げたりすることにストレスを感じることも多いだろう。

6-3. 医療・教育・福祉の連携

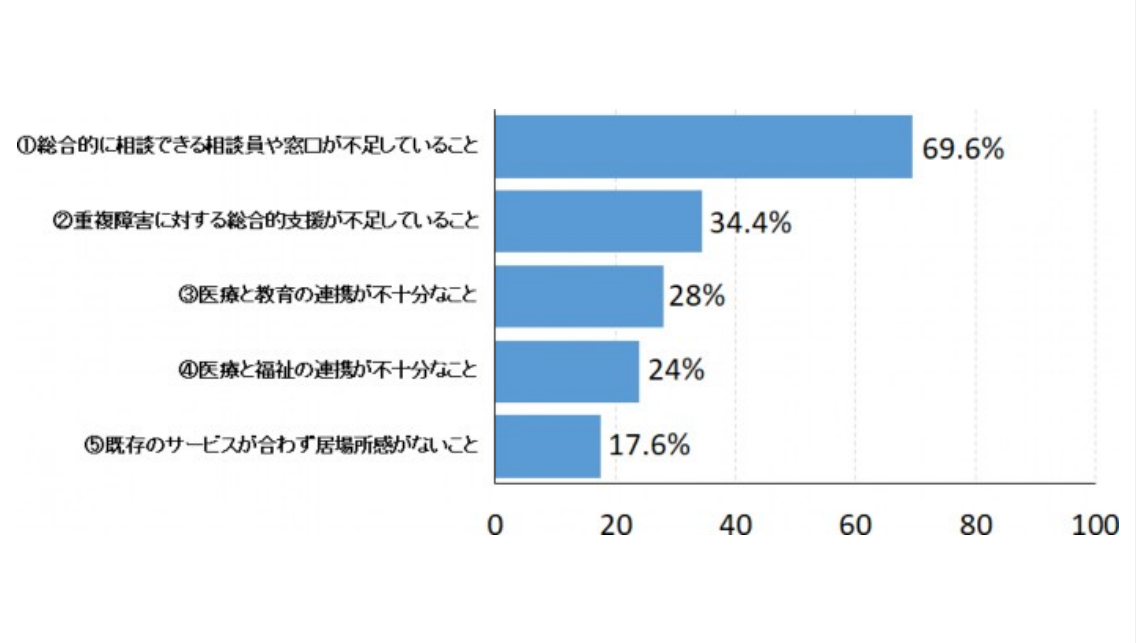
こういった制度や支援のはざまで生じるストレスを軽減する方法のひとつが、関係者・関係機関相互の連携であるといえる。制度に対象や条件があるのは当然のことであるが、重複の疾患や障害がある場合には、本人の利益を最大にするためには複数の制度や支援を受けることが求められ、それらが連携して一体となって初めて最も本人の負担を軽減することになるからである。また、本人を最もよく、最も長い期間継続して支援をしている家族がいれば、その家族もこの連携に加わっていくとより情報の継続性や質が確保されやすくなるため、単に専門家集団であればよいということではなく、本人にとって最も良いメンバーをそろえることにも注目していかなければならない。

教員が22q11.2欠失症候群のある子どもを理解することが難しく、適した教育を受けるために養育者が伝達者の役割を担うことが明らかとなっている。日本は一人の教員が担当する子供が世界の中で二番目に多いともいわれており（OECD）、教員が子どもの病状や注意点について配慮することが難しい状態にある。ひとりひとりの子どもに、その時々の状態にあった教育を提供するために、医療機関と教育機関の継続的な連携体制が求められている。

22q11.2欠失症候群のある子どもの養育者へのアンケート調査では、制度間、支援者間の連携が不足していることで家族が疲弊している様子が多く語られている。本人への支援を家族が背負っている現状をあらためて関係するひとりひとりが確認し、連携によって生み出すことができる支援の全体像や関係するひとりひとりができることをあらためて振り返る参考にしていただきたい。

ウェブアンケート
調査結果❺

22q11.2欠失症候群のある人の家族が
支援の連携に対して感じている困難



養育者の声：療育機関の先生が聴覚過敏のことを見逃していて子どもが怖がり通えなくなりました。

養育者の声：学校では、担任の先生が変わるたびに病気のことを繰り返し説明しなくてはなりませんでした。私は 専門家ではないので先生同士で話をしてほしかったです。

養育者の声：小学校に入る前に発達センターで支援を受けていました。支援の内容は小学校に伝えられず、小学 校に入った途端、発達の支援を受けられる場所がどこにもなくなりました。

養育者の声：小学校に入ってから発達の支援を受けられる場所を探しました。どこもお金が高く、待機人数もとて も多かったので諦めました。

養育者の声：学校に勧められて転学しました。地域が変わるとバスの送迎サービスが受けられなくなることを転学 してから知りました。

6-4.「軽症」の支援

繰り返しになるが、制度には対象の明確な条件があり、その条件に該当しないとその制度は利用できないことに なっている。この条件には、該当か非該当かという2分割の分け方だけでなく、例えば障害者手帳が重症度に応じて等級を定めているように、より重症者により手厚い支援を提供できるように、重症度に応じた勾配をつけている制度も多くある。これは同時に勾配の低い方、つまり「軽症」の位置にある人たちは、「その制度に当てはまる困難がないわけではないが、あるといえるほどの重症度がない」という理由で非該当とされ、支援を受けられていないことを意味している。

22q11.2欠失症候群のある人の中で、この「軽症」を複数持っていることで困難が増している人たちは少なくない。例えば、心疾患は積極的治療をひととおり終了していて現在は経過観察中なので運動制限はないけれどもとても 疲れやすく、知的能力も知的障害の手帳をもらえるほど低くはないが検査結果のIQの数値でいうと平均と障害のはざまであり、加えて音に敏感で生活音でさえ苦痛である、というような人を想定した場合、それぞれは軽症でおそらく制度利用には該当しないだろうが、これだけ困りごとが重複していると生活に相当支障があり支援が必要であることは想像できるだろう。

制度に該当せず制度や支援を得られない状態を困っていないと解釈すべきでないことは、こういった例からも読み取っていただけるだろう。本人にとっては、自分の困りごとを制度ごとに切り分けて条件に該当するかを判断しても らうことだけでなく、自分の困りごとの総体を関係する人たちに理解してもらい、それを抱える一人の人としてとらえてもらい、より生きやすくなるための配慮を得られることが、制度の利用と同じくらい重要なことであろう。

7.

トランジション（小児期から成人期への移行）の支援

7-1. 移行期支援

子どもの認知発達はまだ発達途上であり、その決定力は十分ではないかもしれないが、子ども自身がおかれる状況を可能な限りで十分に認知し、自身の今後の意思決定をしていくことを妨げる医療であってはならない。

病気を持った子どもの医療と生活の連続性の支援、自律支援のために、早期からの継続した育児支援、発達の多様性を踏まえた療養支援、積極的な地域連携（福祉、教育など）が、これまで以上に重要と考えられる。その体制を強化するためには以下が必要である。

①医療スタッフの認識強化→疾患をもつ子どもの心理社会的問題に気づく体制（とくに小児科医）の構築（Bio-Psycho-Social モデル）
②心理社会的支援側の体制強化→リエゾン担当医師（こどものこころの専門医）、心理士、Social Worker など多職種における支援体制の構築
③早期からの地域連携（福祉、教育、医療）の遂行（小児慢性特定疾病制度の活用、担当保健師に繋げるなど）

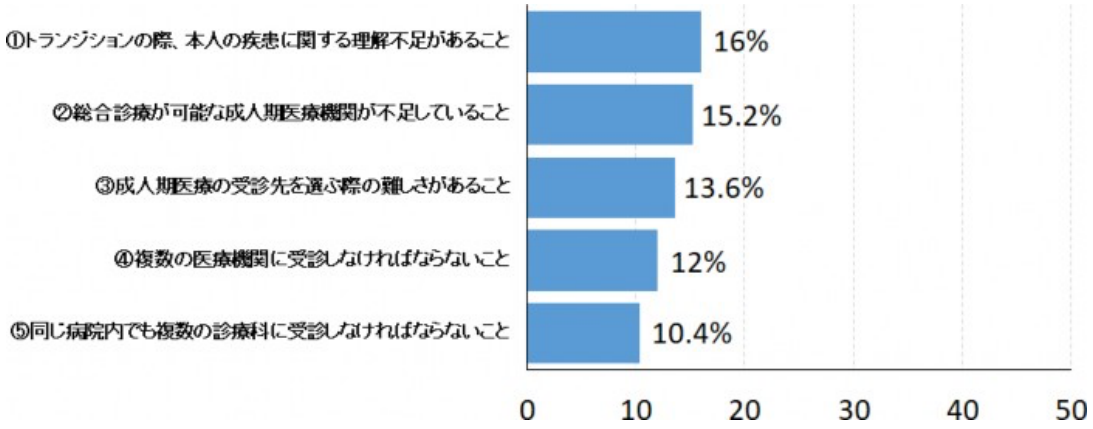
養育者の声：小児科を卒業して内科に転院しましたが、大人になると症状によってかかる科が違うので総合的に 把握していてくれる先生がいなくて、緊急時は小児科に駆け込みました。

【18歳の壁】

トランジション上の大きな問題として、福祉において18歳未満の児童のサービスと18歳以上の成人のサービスが分断されているため、いわゆる「18歳の壁」という問題が生じる。医療においても、小児科や児童精神科などで、18歳になると他院を一律に紹介する内規で運用しているような医療機関が見受けられる。とりわけ本症候群のように重複障害があり、かつ思春期以降に精神的不調を抱えることがおおく、多職種や小児・成人サービスによる切れ目のない支援が必要な対象にとって、この影響は大きい。人生においても、更なる高等教育を受けるか、就労するかといった岐路にある当事者・家族に対して、この18歳の壁はとてつもない影響がある。切れ目のない行政サービスや地域のケースマネージャーなどの配置が望まれるが、当面は、医療機関等の医師、臨床心理職、ソーシャルワーカーなどが橋渡し役となり、支援者会議を開催するなど、切れ目のない支援の実現に力を注いでいくことが現実的であろう。

ウェブアンケート
調査結果❻

22q11.2欠失症候群のある人の家族が
トランジションに対して感じている困難



7-2. 病名告知

○診断を伝えられるときに親の心理面に配慮されている。

子どもが生まれてすぐに診断を聞く場合や、診断名がつくまでに長い時間かかることもある。診断がついたときに絶望感・無力感・罪悪感など様々な感覚をもつ親もいるため、心理面に配慮して伝えることが必要である。子供に診断がつくまでに何年も待たなければいけないことにより無力感や欲求不満を感じることが報告されている。

養育者の声：子どもを産んだばかりの時に診断名を聞かされました。信じたくない気持ちでした。

養育者の声：様々な身体的な疾患、多くの人にとって当たり前で平気なことを苦手で苦痛を伴うこと等が”22q11.2 欠失症候群のせい“という理解をするためにも告知は必要だと思った。

養育者の声：告知を行う時期や年齢はいつ頃が良いのか、誰が行えば良いのか、どこまで伝えれば良いのかが 分からない。

7-3. 支援付き意思決定

さまざまな理由から意思決定に困難を抱える人々の支援について考える際、その根底として、全ての人は意思決定能力をもつという視点に立つ必要がある。主体的な意思決定を尊重することは、自由と深く関わっている。自由とは、何かをするための時間・空間・物質的な手段をもつことである。具体的で現実的な選択肢の提供、可能性の創出なしに、意思決定は可能とならない。支援者は、意思決定するために必要な、具体的な選択肢の創出と提供を心がける必要がある。

意思決定のためには、十分な情報も必要である。十分な情報無しには、どの選択が望ましいのかわからず、意思決定することは可能とならない。支援者は十分な情報をわかりやすく提供する努力をする必要がある。また、経験がないことも意思決定を妨げる要因となる。具体的な経験を保障することで、意思決定が可能となることにも留意が必要である。また、本人や家族の話に耳を傾け、これまで歩んできた歴史を共有することも意思決定をめぐって重要となる。

養育者の声：小児科では主治医と話し合いながら治療を決めていました。内科に通うようになると”何をしてほしい か”をこちらから言わなくてはならず、驚きました。今は母親が決めているけれど、子どもだけになったらどうなるの か不安です。

7-4. ライフスキル(金銭管理など)の支援

計算はできるが数の概念的な理解が苦手なため、教科学習における計画的な個別支援が求められる。成長後を見据えた生活力の育成が求められている。

養育者の声：お金はあればあるだけ使ってしまうので親が管理しています。同じゲーム機を２台買っていたり、金 銭感覚は大丈夫かなと心配です。

養育者の声：部屋の整理整頓が苦手です。栄養を考えず偏った食事をとっているので心配です。

7章の参考文献：

Bales M, Zaleski A, McPherson W. Patient and family experiences and opinions on adding 22q11 deletion syndrome to the newborn screen. Journal of Genetic Counseling 2010; 19(5): 526–534. https://doi.org/10.1007/s10897-010-9306-0

Cohen W, McCartney E, Crampin L. 22q11 deletion syndrome: Parents' and children's experiences of educational and healthcare provision in the United Kingdom. Journal of Child Health Care 2017; 21(2): 142– 152. https://doi.org/10.1177/1367493516686203

Costain G, Chow C, Ray N et al. Caregiver and adult patient perspectives on the importance of a diagnosis of 22q11.2 deletion syndrome. Journal of Intellectual Disability Research 2012; 56(6): 641– 651. https://doi.org/10.1111/j.1365-2788.2011.01510.x

Cutler-Landsman D.Educating Children with Velo-Cardio-Facial Syndrome.3rd ed.San Diego,CA:Plural Publishing;2020.

Goodwin J, McCormack L, Campbell LE. "You Don't Know Until You Get There": The Positive and Negative "Lived" Experience of Parenting an Adult Child With 22q11.2 Deletion Syndrome. Health psychology 2017; 36(1): 45-54. doi:10.1037/hea0000415.

Karas DJ, Costain G, Chow EWC, Bassett AS. Perceived burden and neuropsychiatric morbidities in adults with 22q11.2 deletion syndrome. J Intellect Disabil Res 2012; 58(2): 198-210.

Mosheva M, Pouillard V, Fishman Y, et al. Education and employment trajectories from childhood to adulthood in individuals with 22q11.2 deletion syndrome. European Child & Adolescent Psychiatry 2019; 28(1): 31-42. doi:10.1007/s00787-018-1184-2.

Tang L, Antshel M, Fremont P,et al. Behavioral and psychiatric phenotypes in 22q11.2 deletion syndrome. Journal of Developmental and Behavioral Pediatrics 2015; 36(8): 639-650. doi:10.1097/dbp.0000000000000210.

田中恭子.トランジションにおける現状と課題―総論として―. 児童青年精神医学とその近接領域 2018;59(5):551-561.

田中恭子,永田雅子.船戸正久他. 小児医療 委員会活動報告(2014-2015)子どもの療養環境に関する倫理的課題. 日本小児科学会雑誌2017;
121: 131-137..

8.

家族の支援

8-1. 親の支援

病気や障害をもつ子どもの親は様々な身体的負担や精神的負担を経験するといわれている。22q11.2欠失症候群は、症状を変化させながら生涯にわたって経過するため、親の精神的負担は長期間におよび、抱える困難も多岐にわたる。22q11.2欠失症候群のある子どもの親は子どもが診断をうけたことによるショック、治療による子どもとの分離、死の恐怖など様々な精神的困難を経験している。子育ての中で定期的に課されるケアの量は非常に多く、これに圧倒された感覚をもつ親も多い。生後間もなく判明する心疾患、循環器系の症状、度重なる感染症など、介護のために親は休む暇が無く、休息できる機会は非常に少ない。このようなケアの負担は親の人生にも影響する。ケアのために親自身の仕事を制限しなくてはならず、子育てに人生を投じることによって社会の中で孤立化する傾向にあることも明らかになっている。各章で示してきたように医療、教育、福祉いずれの分野においても22q11.2欠失症候群について十分に理解している専門家は少ない。このため、適した支援を受けるための支援機関間の伝達や調整も親の役割となっている。また、支援が十分に提供されない場合、親の負担は更に増加する。親は代弁者・教育者・サービスの調整者としての役割に圧倒された感覚を持っている。加齢により子どものケアを出来なくなることは、親の抱える不安の一つである。親が担っている役割を社会の中でできる限り負担し、本人の障害を支える社会システムを構築することが求められている。このように、子どもが呈する症状への対処のみならず、制度の側の課題によって親の負担が増幅していることに留意することが求められる。

このような親の体験する困難の理解の元、親以外の特に公的な支援を拡充することは必要不可欠である。その一方で、もちろん、22q11.2欠失症候群のある子どもを育てた体験を、ポジティブに語る親もたくさんいることもまた事実である。親だけが養育するのではなく、社会全体で多様な疾患を抱えながら生きる子どもを支える体制を構築することが何よりも望まれている。

養育者の声：目を離すと死んでしまうのでは”と不安な毎日でした。看護師さんに子どもを預けて一人になった時 に、昔の自分が一人の時間を過ごしていたことを思い出しました。

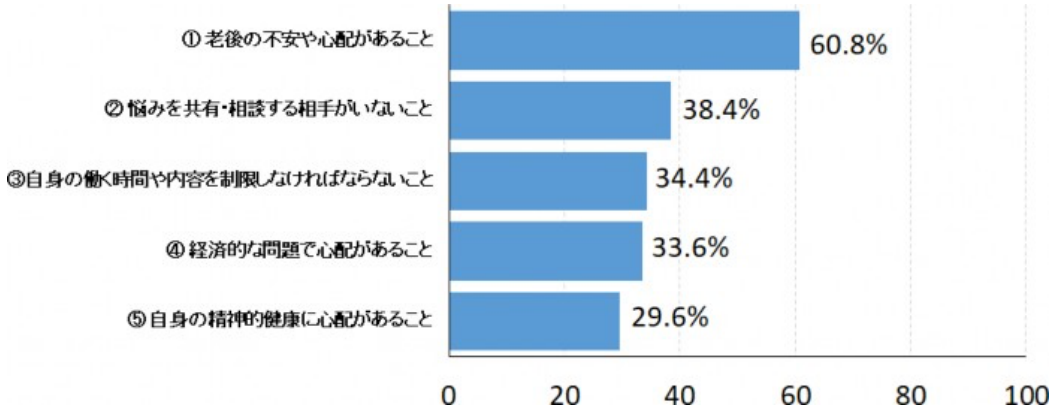
養育者の声：私は（A科の医師とB科の医師の）伝書バトじゃない。助けてほしいのは私なのに、といつも思ってい ました。

養育者の声：学校の勉強にまったくついていけないので 家族総出で勉強を教えました。

養育者の声：将来のことが心配です。きょうだいに頼らないで一人で生きていってほしい。ひとりでいきていけるの かしら、といつも心配です。

ウェブアンケート
調査結果❼

22q11.2欠失症候群のある人の家族が
家族として支える中で感じている困難



8-2. きょうだいについて

病気や障害のある子どもをもつと、親は子どもの治療やケアに時間を割いた生活をする。このため「きょうだい」（きょうだい児）への親からの注目が減ると言われている。きょうだいは嫉妬心を抱くことがあるが、病気や障害が親や本人のせいではないことも知っているため、嫉妬心をもった自分に罪悪感や恥の意識を持ちやすいことも明らかになっている。きょうだいは次第に自分の感情を抑圧してストレスを感じる状況を避けるようになり、病気や障害の診断やそれに伴う制限を合理的に受け入れるようになる。きょうだいが治療や介護に時間を割く親を支える役割を担うこともある。このため、きょうだいの中には忍耐強く共感力に長ける方も多いと言われている。親が高齢になった際に自らが介護を担う役割であることを意識しているきょうだいもいる。環境の中で合理的にふるまうことを身に着けたきょうだいは、一見ストレスを感じない生活をしているように見えることもあるかもしれないが、病気や障害のある本人だけでなくきょうだいの成長にも留意し、社会的な支援を行うことが求められている。

もちろん、家族のあり方やきょうだいの感じ方はそれぞれ多様であり、皆がこのような体験をするわけではない。しかしながら、病気や障害のある子どものきょうだいが、人知れずことばにしづらい困難を抱えているかもしれないということの理解を関わる支援者がもっていることが重要である。きょうだいに対する支援はまだまだ不十分であり、今後の発展が望まれる。

養育者の声：きょうだいには迷惑をかけないで、この子ひとりの力で育っていってほしいという気持ちがあります。

きょうだいの声：親になにかあったら自分が責任を追うのだろうなという気持ちがどこかにあります。

きょうだいの声：小さいころから、本人へのケアに追われる親を支えるのが私の役目でした。

＊遺伝に関連する情報は3.4.を参照ください。

8章の参考文献：

Goodwin J, McCormack L, Campbell LE. "You Don't Know Until You Get There": The Positive and Negative "Lived" Experience of Parenting an Adult Child With 22q11.2 Deletion Syndrome. Health psychology 2017; 36(1): 45-54. doi:10.1037/hea0000415.

Karas DJ, Costain G, Chow EWC, Bassett AS. Perceived burden and neuropsychiatric morbidities in adults with 22q11.2 deletion syndrome. J Intellect Disabil Res 2012; 58(2): 198-210.

Okashah R, Okashah R, Schoch K, et al. Parental Communication and Experiences and Knowledge of Adolescent Siblings of Children with 22q11.2 Deletion Syndrome. J Genet Counsel 2015; 24(5): 752-9. doi:10.1007/s10897-014-9806-4.

9.

情報保障

9-1. 適切な情報

22q11.2欠失症候群は、先天性心疾患・口唇口蓋裂・知的障害や精神障害等の様々な疾患を抱え、かつ各症状の範囲や程度には個人差が大きい。本来、本人の病状の理解のためには、正確な知識を持つことが不可欠な疾患である。しかし、22q11.2欠失症候群は、2,000人～6,000人に1人の頻度で発症する稀な疾患ということもあり、平易に記載された一般向けの書籍も少なく、必要な情報を得ることは容易ではない。実際に本人に関わる医療関係者で あっても、必ずしも十分な情報を提供できるわけではない場合もあり、本人・家族の不安・困難が大きくなる要因となりうる。本人・家族が必要な情報を適切に得られることは、「情報のアクセシビリティ」として、障害の社会モデルにおける社会的障壁の除去の観点からも、近年重要視されている。支援する医療者は、医学書籍や学術論文等から十分な知識を得て、適切に情報提供ができることが望まれる。

養育者の声：診断を告げられた時に”本屋に行っても情報はないよ”と言われました。その通りでした。

9-2. 情報提供の工夫

情報のアクセシビリティの問題については、障害者基本法や障害者差別解消法等でも重視されており、情報の利用におけるバリアフリー化として、情報の取得や他人との意思疎通の向上が言及されている。つまり単なる情報提供だけでなく、意思疎通も考慮して本人の特性に合わせた情報提供の工夫が必要となる。

22q11.2欠失症候群のある方々は知的・発達上の特性を有することが多く、本人の理解のペースに合わせて声をかけながらゆっくりした口調で話す、できるだけ短い文章で要点をわかりやすく伝える、などの工夫が重要である。具体的には9-3に後述する。

また必要な情報をインターネット上で検索する際には、本人・家族の困難の度合いに応じて補助することも検討する。

医療的ケア児の緊急時の医療情報提供および共有について、令和2年より緊急時に外出先でかかりつけ医以外でも情報を共有できる「医療的ケア児等医療情報共有システム（MEIS）」の運用が開始された。これまでは医療的ケア児等が旅行などで出かける場合、急な発作に備えて、ご家族が外出先周辺の病院の情報を集めたり、本人の医療データを持ち歩いたりする必要があったが、本システムにより緊急時に全国どこでも必要な医療を受けられるように、かかりつけの病院以外でも医療等の情報共有を可能にするものである。申請の後、担当医師及び本人・家族により必要な情報を相互に入力し、かつ検査や画像データ、ケア情報等に加え救急に必要な情報を入力することで、予想外に遠方で救急対応の事態になった際に、速やかに医療情報の共有が可能となる。

9-3. やさしい日本語

国立国語研究所が平成16年に実施した調査では、八割を超える国民が、医師が患者に対して行う説明の言葉の中に、分かりやすく言い換えたり、説明を加えたりしてほしい言葉があると回答している。また、平成20年に実施した調査では、「寛解（かんかい）」や「ＱＯＬ」といった言葉を見聞きしたことがある国民は二割に満たず、「膠原病（こうげんびょう）」や「敗血症」などの言葉の意味を正しく理解している国民は四割に達していない。
患者が自らの責任で医療を選択するには、こうした言葉が表す意味・内容を理解することが必要である。そして、その理解をするためのわかりやすい説明をすることは、ほかならぬ医療者の責任である。医療者には、患者がよく理解できるように、分かりにくい言葉を用いる工夫を行う義務があると言える。

医療者が使う言葉を患者が理解できない状況では、患者が十分に納得した上で、自らが受ける医療について意思決定することは難しい。患者が的確な判断をするためには、何よりもまず専門家である医療者が、専門家ではない患者に対して、分かりやすく伝える工夫をすることが必要である。医療者が分かりやすく伝えようと努力することにより、患者の理解しようとする意欲も高まるはずである。医療の安心や安全は、医療者と患者との間で情報が共有され、互いの信頼が形成されることによって、初めて達成されるものと考えられる。

9-4. 様々なお役に立つ情報

現在までに22q11.2欠失症候群に関する平易な書籍は少ないことから、やむを得ずインターネット上で情報を得ることが多くなる。ただし、インターネットの性質上、検索で表示される情報には信頼度の差も大きいことから、取捨選択が重要となる。一般論として、公共性の高い団体等によるホームページが役に立つ情報源として挙げられる。例として以下にいくつかを紹介する（9-5の22q-pedia上でも紹介している内容である）。

○難病情報センター 22q11.2欠失症候群
https://www.nanbyou.or.jp/entry/5317
厚生労働科学研究費補助金難治性疾患等政策研究事業「先天性心疾患を主体とする小児期発症の心血管難治性疾患の生涯にわたるQOL改善のための診療体制の構築と医療水準の向上に向けた総合的研究」により提供されているwebサイト。病気の解説、診断・治療指針、質問と回答からなる。

○International 22q11.2 Foundation Inc.
https://www.22q.org/
各国の（医療、教育、心理社会的）サポート資源の情報を提供している国際22q11.2財団のwebサイト。英語で記載されているが、Google ChromeやMicrosoft Edge

などでページの翻訳機能を利用すれば日本語で内容を読むことができる。22q11.2欠失症候群の解説だけでなく、サポートや当事者の方々のライフストーリー、22q11.2欠失症候群に関連するニュース・イベントまで幅広く適切な情報が記載されている。

9-5. 22q-pedia

22q-pedia(にじゅうにきぺでぃあ)は東京大学医学部附属病院精神神経科を中心に管理するwebサイトで、22q11.2欠失症候群のある本人、その家族、そしてそれに関わる支援者が、22q11.2欠失症候群について学び、22q11.2欠失症候群から学ぶために開設された。22q11.2欠失症候群に関する国内外の情報を整理すると共に、新たな研究を行い、役にたつサポート方法や体制を産み出すことを目指している。
https://22q-pedia.net/

22q11.2欠失症候群の概説と人生軸に沿った困難、生活・人生の統合的支援の解説に加え、サポート資源・家族会・メンタルヘルスといった役に立つ情報提供と研究についての情報提供を行っており、情報アクセシビリティの改善と社会的障壁除去の一助となることを願っている。

9章の参考文献：

国立国語研究所「病院の言葉」委員会.「病院の言葉」を分かりやすくする提案, 2009. https://www2.ninjal.ac.jp/byoin/pdf/byoin_teian200903.pdf.

10.

研究

10-1. 今後求められる研究

日本の養育者にWebベースでアンケート調査にご協力いただいたところ、養育者がどのような困難を感じてきたかという内容を中心に、125名の方から多岐にわたるご回答を得ることができた。ここでは、養育者がどのような研究に重要性(ニーズ)を感じているかについて、簡潔にまとめる。

「22q11.2欠失症候群を対象とした研究を行っていく上で、重要性が高いと感じる項目すべてを選んでください」という質問に対し、事前に用意した選択肢のそれぞれについて、以下の表にあるような結果となった。

どのような研究に重要性(ニーズ)を感じるか?

1	病態解明・原因解明	60.2%
2	先天性心疾患の治療	56.1%
3	耳鼻咽喉科・顔面口腔外科的疾患の治療	35.7%
4	言語療法	57.1%
5	療育などの発達の支援	72.4%
6	精神疾患の症状の予防・治療	77.6%
7	就労支援	71.4%
8	医療・福祉・教育の連携	81.6%

また、主成分分析という手法を用いて解析することで、

・養育者によって重要と考える研究は様々であること

・これまで着目されてきた、例えば [2. 先天性心疾患の治療の重要性] とは別の方向性として、[5-8] 心理社会的な研究の重要性を感じているというようなこともわかってきた。

そこで、今後求められる研究の方向性の一つとして、当事者の発達・心理社会的な側面や、医療・福祉・教育領域の間の連携についての研究が重要だと考えられる。当事者や家族が必要とする知識や相談場所、および支援が必要に応じて適切に提供されるためには、多疾患併存に配慮した患者中心のケアシステムを作る必要があり、心理社会的な研究が望まれる。

さらに今後は、22q11.2欠失症候群のある本人が、どのような研究ニーズを持っているかを明らかにしていくこと や、個々人の多様性に着目した研究・調査、血液や尿、唾液などの試料を提供頂き、疾患のメカニズムや治療法の解決の糸口を模索していく研究なども必要だと思われる。

10-2. 研究の患者・市民参画と共同創造

研究への「患者・市民参画」(Patient and Public Involvement：PPI)は「市民と共に行われる研究、市民によって行われる研究」と定義されている。市民とは、患者、患者になる可能性のある人、ケアラー、サービスを利用する人などが含まれる。研究における「共同創造」(Co-Production: CP)は、「研究者・医療従事者・当事者が研究の全てのプロセスにおいて、当事者と責任を共有しながら、共同で研究活動を行う方法」と定義されている。近年、医学雑誌Nature等でも患者・医療スタッフ・支援者・研究者が協力して、臨床研究を民主化すること(democratizing clinical research)の重要性が強調されている(Lloyd, 2011; Hickey et al., 2018)。医学雑誌British Medical Journalでは、「研究論文の中で患者・ケアラーが研究にどのように参加したかを記載しなければならない」と規定されるようになった。患者や市民に研究論文の査読(評価)をしてもらうことで、治療の「負担」、自己管理の方法、現実に即した治療か否かについて研究者に見識を与えてくれる(Hickey et al., 2018)と言われている。日本医療研究開発機構(AMED)でも、研究への患者や市民の参加の取り組みが薦められている(国立研究開発法人日本医療研究開発機構HP)。「患者等にとってより役に立つ研究成果を創出すること」が理念として掲げられ、研究開発成果報告書の記載事項でも、「研究のプロセス等について患者・市民等との対話の機会を設け、そこで得られた知見を参考にしたことがあれば記載する」ように求められている。

10-3. 研究の患者・市民参画と共同創造の実際

患者・市民参画と共同創造の程度については、「相談型」「協力型」「当事者主導型」の3つに分類されている。専門家が当事者に相談する・意見を求める「相談型」や、専門家と当事者が共に議論をしながら研究目的や研究方法を決め、意思決定も両者の共同によって行う「協力型」や、当事者が研究に関する決定を行う「当事者主導型」がある。

研究における患者・市民参画と共同創造では、研究の各段階において、当事者と相談・議論していくことが望まれる。各段階とは、研究課題を検討する段階から、研究方法の検討(測定方法・アウトカム・リクルートの方法・説明資料などの検討)、結果と考察のまとめ方の検討(当事者の視点の分析や解釈についての議論)、報告・普及方法の検討(方法・媒体・言葉遣いなどの検討)まで、全ての段階が含まれる。

10-4. 研究の患者・市民参画と共同創造の今後

家族が求める研究テーマについてのWebアンケート調査の自由記述の質的調査項目では、「支援に関わる周囲の人たちだけでなく社会全体に本疾患について知ってもらいたい」というものが挙げられた。生物学的な研究をはじめとした、研究者が主導で考える研究テーマにとどまらない、啓発・情報発信・普及などに関する研究ニーズがあることが浮き彫りになった。ガイダンスの作成に加えて、その効果的な普及が求められている。また、「健常者に合わせる努力を強いられるのではなく、周りが本人を理解し、配慮・支援する体制の整備によって、本人にとって行きやすい環境づくりをしてほしい」という意見もあった。今後は、このような結果を踏まえながら、研究テーマについて再度、当事者・家族と検討していきたいと考えている。

10章の参考文献：

Tamune H, Kumakura Y, Morishima R, et al. Toward co-production of research in 22q11.2 deletion syndrome: Research needs from the caregiver's perspective. Psychiatry and Clinical Neurosciences 2020; 74: 626-627.
（日本語の概要：22q11.2欠失症候群研究の共創をめざして：養育者視点からみた研究ニーズ
https://22q-pedia.net/wp/wp-content/uploads/2020/10/Tamune_PCN2020_ResearchNeeds_Japanese.pdf）
Lloyd K, White J. Democratizing clinical research. Nature 2011; 474(7351): 277-278.

Hickey G, Richards T, Sheehy J. Co-production from proposal to paper. Nature 2018; 562(7725):29-31.

国立研究開発法人日本医療研究開発機構. 研究への患者・市民参画（PPI）. https://www.amed.go.jp/ppi/（参照2021-6-1）.

国立研究開発法人日本医療研究開発機構. 患者・市民参画（PPI）ガイドブック：患者と研究者の協働を目指す第一歩として, 2019. https://www.amed.go.jp/ppi/guidebook.html（参照2021-6-1）.

11.

当事者と家族の声

22q11.2欠失症候群のある人や家族の支援に関わる人には、支援者自身が持っている支援に関する信念や専門的な支援理論、これまでの支援経験で培った自信などについて見つめ直し、柔軟な態度で支援にあたり、虚心に当事者や家族の声に耳を傾けることが求められる。たとえば、一般的な意味での「自立」や「母子分離」といった発達心理学的な概念について、本症候群の当事者やその家族にとって、「理想としてはわかっているが、それをステレオタイプに支援者や学校関係者等から求められるとつらい」という葛藤の声をよく耳にする。また、医療や教育関係者等の態度に深く傷ついた過去のエピソードを、ぽつりぽつりと話してくださる家族もいる。本症候群のある本人が、安心して話すことができる場面や雰囲気を丁寧に用意することで、ようやく深い想いを話すことができるということも経験する。また、支援者は、ひとくくりに「家族」と考えてしまいがちであるが、母親、父親、きょうだいなどでもそれぞれに思いがあり、丁寧にそれを汲み取っていく姿勢も求められる。

当事者の声：親が自分のことで困っている、ということが辛い。

当事者の声：障害のひとつひとつは軽いため、障害が見えにくく、相手になんともないと思われやすく、何かトラブ ルあると「あなたが悪い」と思われてしまう。

養育者の声：専門家に、「あなたはどうしたいのですか？」と言われても、わからないから相談しているので、いく つかの選択肢を示してもらえれば、選べるのですが。

養育者の声：障害を持って生まれた人を「善き存在」と考える価値観が日本にも育って欲しい。

養育者の声：障害児・者＝「困難とともに生きている人」と社会にはとらえてほしい。「困難」には支援、「生きてい ること」にはリスペクトが与えられる世の中になってほしい。

養育者の声：親が精神的に不調になることもあり、行政のサービスとして家族支援も充実してほしい。

きょうだいの声：よく他の大人から、あなたえらいわね、といわれましたが、それで傷つきました。

○当事者や家族のさまざまな声を知るに参考になる資料

三ツ井幸子. 医療を必要とする子どもの家族の立場から (笠井清登 ・岡ノ谷一夫・ 能智正博・ 福田正人(編) 人生行動科学としての思春期学) 東京大学出版 2020; 287-298.

22 HEART CLUBウェブサイト: http://22hc.com/index.html (参照2021-6-1).

22 HEART CLUBオリジナルパンフレット：http://22hc.com/file/22hc_pamphlet.pdf.

中西俊雄(監修). 22q11.2欠失症候群ガイドブック. 中山書店 2010.

12.

利用できる支援制度についての資料

22q11.2欠失症候群では、疾患や障害が複数の領域にまたがることが多いため、基本的に単一の障害を想定して作られた医療や福祉制度の中で、必要な支援を得るために多くの当事者や家族が悩んでいる。本章では、医療や福祉の制度について主なものを紹介する。以下の情報をきっかけとし、在住地域の市区町村の行政や保健所、あ るいは利用している医療機関、支援機関で具体的に利用できる支援について相談していただくことを念頭においている。また、成人先天性心疾患診療ガイドライン（2017版）P50-P54にも、「社会的問題：社会的自立、保険、結婚、就業、医療費助成」の項があるので、合わせて参照頂きたい。

12-1. 医療費の助成に関するもの

日本では、国民全員が必ずなんらかの健康保険に加入することになっている（国民皆保険制度）。健康保険には、会社などで加入する健康保険や国民健康保険といったようにいくつか種類がある。加入者や家族が医療を受ける際に、医療費の一部をこの保険で負担してもらうことができる制度である。この制度を利用することによって、利用者が負担する医療費の割合は、小学校入学前までは2割、小学校入学後から69歳までは原則3割となり、それ以上は条件によって自己負担割合が異なってくることになる。

この健康保険の制度とともに、条件に該当すれば以下のような助成を受けることができる。どれをどのように組み合わせるかを判断するのは難しいことも多いので、利用する医療機関や加入している健康保険の担当者、各種助成の手続きを担当する窓口などに確認することが望ましい。

■乳幼児（義務教育就学児）医療費助成制度

「子ども」が国民健康保険や健康保険など各種医療保険を使用して医療等を利用した場合、その自己負担分を助成する制度。所得制限、対象年齢の範囲や助成の程度（全額助成／一部助成）も、在住している市区町村によってさまざまである。

■重度心身障害者医療費助成制度

心身に重度の障害がある人が、国民健康保険や健康保険など各種医療保険を使用して医療等を利用した場合、その自己負担分を助成する制度。重度とされる目安は、身体障害者手帳の1級や2級（内部障害の場合は3級）、療育手帳の重度判定などである。精神障害者保健福祉手帳の1級該当者を対象とするかは地域による。所得制限や助成の程度（全額助成／一部助成）も、在住している市区町村によってさまざまである。

■難病医療費助成制度

22q11.2欠失症候群は、難病の中でも医療費助成の対象となる指定難病である（指定難病203）。実際に医療費の助成をうけられるのは、原則としてこの指定難病の診断を受けており、かつこの病名の「重症度分類等」に照らして、病状の程度が一定程度以上と判定された人である。条件を満たす人には指定難病医療費受給者証が発行され、ここに記載された疾病およびその疾病に関連するとされる傷病で医療等を利用した場合に、費用の助成が行われる（患者負担額は医療費の2割となり、所得による負担額の上限が設定される）。

また、この医療証を持っている方も持っていない方も、長

期的に医療費負担が大きいとされるそれぞれの条件を満たすことで、負担軽減をはかる制度を利用することもできる（「軽症高額該当」や「高額かつ長期」）。

■小児慢性特定疾病対策における医療費助成制度

18歳未満（引き続き治療が必要とされれば20歳未満まで延長されることがある）で、小児慢性特定疾病対策の対象疾病の診断を受けており、なおかつ一定程度の状態であると判定された方に対して、医療費の助成が行われる。医療費等の自己負担は2割となる。所得や重症度に応じた負担上限額以上は自己負担しなくてよいことになっている。小児慢性特定疾病と難病では対象疾患などが異なるので、成人になったときに小児慢性特定疾病の医療費助成から難病の医療費助成にスライドできるとは限らないので、注意が必要である。また、両方に該当する場合は、小児慢性特定疾病の医療費助成制度の方が自己負担上限額が低く設定されていることを理由にこちらを選ぶ判断をしている人もいるが、どの制度を利用するかは個別で条件を確認する必要がある。

■自立支援医療（育成医療）

18歳未満の障害を有する児童、あるいは、障害にかかる医療を行わないと将来障害を残すと認められる疾患がある児童などに対して、その身体障害を除去、軽減する手術等の治療によって確実に効果が期待できるものに対して提供される医療費の助成。22q11.2欠失症候群の方では、心臓の手術の際に利用されることも多い。

■自立支援医療（更生医療）

18歳以上の身体障害者手帳を交付された方であり、その障害を除去・軽減する手術等の治療によって確実に効果が期待できるものに対して提供される医療費の助成。

■高額療養費制度

医療費等の1か月の自己負担額が上限額を超えた場合、申請によってその超えた額を支給する制度。1か月の自己負担上限額は、所得や年齢によって決められている。これは、疾患名や病状の程度に関係なく適用される制度である。

この制度では、医療機関などの窓口でいったんは請求された金額を支払い、後日上限額以上支払った分が戻ってくることになるが、上限額以上の窓口での支払いが負担となる場合は、「限度額適用認定証」を窓口で提示することで窓口の支払いを上限額までとすることができる。「限度額適用認定証」は、加入されている健康保険の窓口で申請を受け付けている。また高額になると見込まれる場合は早めに手続きする必要がある。

12-2. 障害者手帳

障害者手帳は、病気や障害のために日常生活や社会生活に制限がある方に対して、その障害の種類や等級に応じた様々な助成や福祉サービスを受けられるようにするために発行される手帳である。一般に、身体障害者手帳、療育手帳（知的障害者のための手帳であり、地域によって名称が異なることがある）、精神障害者保健福祉手帳の３種類を指す。

受けられるサービスは、障害の種類や等級だけでなく地域によっても異なるものがあるので確認が必要だが、主に以下のようなものがある。

（受けられるサービスの例）

・電車やバス、タクシーなどの交通機関の運賃の減免

・所得税や相続税などの税金の減免

・携帯電話各社の障害者割引サービス

・障害者雇用の求人への応募ができる

12-3. 手当・年金

定められた疾患名や障害の程度に該当することによって、もらえる手当や年金がいくつかある。受け取ることができる金額は、障害の程度によって違いがある。また社会情勢によって改定されることもあり、受給に所得制限があるものもあるので、以下に書かれているものは参考としていただき、詳しくは行政や年金事務所などの担当窓口に個別に確認することが望ましい。

なお、手当等は、原則としてさかのぼって受け取ることができないので、該当が確認出来たら早めに手続きをとることをお勧めする。また、重複して利用できるものもあればそうでないものもあるので、複数の手当ての条件に該当する方は、重複の受給の可否についても確認するとよい。

■特別児童扶養手当

20歳未満で、精神又は身体に障害を有する児童を家庭で監護養育する親又はその養育者に支給される手当。月額にすると 1級：52500円、2級：34970円（R2年度）

■障害児福祉手当

20歳未満で、重度の障害であるために、日常生活において常時の介護を必要とする重度障害児に支給される手当。在宅の場合が対象であり、施設入所などの場合は対象外となる。

月額にすると 14880円

■特別障害者手当

20歳以上で、日常生活において常時特別の介護が必要な在宅障害者に支給される。これも、施設入所などの場合は対象外となる。

月額にすると 27350円

■障害年金

20歳以上の日常生活や社会生活に制限がある障害者に対して、その障害の内容や程度に応じて支給する年金。年金の納付の要件など、いくつか申請のための条件がある。複数の障害があることが評価される場合（併合認定など）もあるが、これによって障害の等級や受給金額があがる結果を得ることは難しいことが多い。

障害年金は申請の条件や手続きがわかりにくいので、日本年金機構の窓口やお住いの地域の役所の年金窓口で個別に確認することが望ましい。

12-4. 障害者総合支援法

正式名称は、「障害者の日常生活及び社会生活を総合的に支援するための法律」といい、障害や難病のある18歳以上を対象に、日常生活や社会生活を支援する様々なサービスをニーズに合わせて利用することができることを定めた法律である。例えば、当事者が自立や、自立とはいかないまでも自分ができることを増やしていこうとしたときに利用することで、日常生活や社会生活をより充実したものにしていける可能性がある。具体的

には、ホームヘルパーを利用することで苦手な料理や掃除などを一緒にやってもらいながらできるようになっていったり、働くことを目指して様々な体験や訓練を行うことで目標に近づいていくことができる。また、一人暮らしが心配な場合は、短期の入所施設利用で一人暮らしの体験をしてみたり、グループホームで支援を受けながら自分で暮らすことを試みたりすることもできる。

自分が住む地域に具体的にどのようなサービスがあるかは、住所地の役所の障害者に対応する窓口や保健所、地域の「地域活動支援センター」などで情報を得ることができる。

12-5. 難病相談支援センター

難病法（正式名称：「難病の医患者に対する医療等に関する法律」）に基づいて、各都道府県に設置されている難病相談支援センターでは、難病の患者や家族および関係者からの相談に応じ、難病の患者の療養生活の質の維持向上を支援することを目的として様々な活動を行っている。具体的な活動は各センターによるが、相談への対応だけでなく、地域での交流事業や研修会を行っているところも多い。

12-6. 支援制度を探す際の留意点

本章では、22q11.2欠失症候群のある方々が利用できる、主な支援制度を挙げた。地域によってはこれら以外にも利用できる制度もあり、利用の条件や適用される範囲などにも地域差があることから、ここにすべてを網羅することはできていない。かかりつけの医療機関の地域医療連携窓口やソーシャルワーカーなどへ、個別に相談することを推奨する。

12章の参考文献：

石崎優子（著・編集）,水口雅（監修）.小児期発症慢性疾患患者のための移行支援ガイド.じほう.2018.

厚生労働省. 特別児童扶養手当・特別障害者手当等. https://www.mhlw.go.jp/stf/seisakunitsuite/bunya/hukushi_kaigo/shougaishahukushi/jidou/index.html（参照2021-6-1）.

水澤英洋,五十嵐隆,北川泰久,高橋和久,弓倉整.指定難病ペディア2019（日本医師会生涯教育シリーズ）.診断と治療社.2019

成人先天性心疾患診療ガイドライン（2017改訂版）.
https://www.j-circ.or.jp/old/guideline/pdf/JCS2017_ichida_h.pdf

13.

おわりに

22q11.2欠失症候群は、本人にとっても、家族にとっても、先天性心疾患をどう乗り越えるかが人生の最初の大きな課題となる。そのため、医療支援の体制もそれを中心に充実が図られてきた。近年では、成人先天性心疾患診療ガイドライン（2017版）においても、長期的な人生における生活の質の向上の視点が導入されてきている。そのなかで、精神科医療に従事する人が中心となって構成された本ガイダンス執筆グループでは、心理・社会的なサポートに力点を置いた。

執筆者の一部の精神科医が、2014年頃に、本症候群のある人の家族らからお声がけいただき、当事者や家族の方々と座談会を始めさせていただいたのが、このガイダンス作成のきっかけとなった。それまで執筆者たちは、何名かの本症候群のある方を診療した経験があったが、座談会で深いお話を聞かせていただいたり、その後ご紹介いただいて多くの方を診療するようになり、特に思春期以降の心理・社会的なサポートが不足していることに気づい た。2017年から東京大学医学部附属病院に22q11.2欠失症候群メンタルヘルス専門外来を開設した。そしてさらに、身体障害・知的障害・精神障害にまたがる重複障害による、ライフステージごとの医療・教育・福祉ニーズに対して、既存の支援構造が応えられていないことに気づき、2018年度～2020年度にAMEDの助成を得て研究を行った。

その結果、これまで診療や診療外のコミュニケーションでの印象として感じていた、多疾患併存や重複する障害に伴い、単一の疾患や障害の支援を前提として作られた既存の医療・教育・福祉の支援構造が本人の抱える困難とうまくマッチしていないことによって、心理的にも物理的にも居場所がおびやかされていることが、アンケートやインタ ビュー研究を通して、質的・量的エビデンスとして浮かび上がってきた。そして、これらについては、国際的にもまだ研究が不十分であることと同時に、日本のローカルな生活保障・社会保障の制度設計の中で、個別具体的に考えていかなければならない課題であることも明らかになってきた。とりわけ教育については、国による制度設計の違いも大きく、また、医療者の立場からできることは限られているが、本症候群にとって困難とニーズの大きい領域であることが、3年間の研究を通じて実感された。この点については、現在、より深い研究を進めており、まだ十分ガイダンスに取りこめていないことをここにお詫び申し上げる。そして何よりも、医療現場の中で、トラウマティックな体験を重ねている当事者や家族が少なくないことに対して、自分たちの診療や研究のあり方をみなおしながら、応答していく必要性を感じている。

今後とも、当事者や家族、様々な専門職の方々との共同創造を意識して、診療と研究に取り組み、本ガイダンスをアップデートしつづけ、日本のどこに生まれ、暮らしていても、本症候群のある人と家族が等しく幸せな人生を送れ ることの一助となることを目指していきたい。

謝辞：本ガイダンスは、日本医療研究開発機構・難治性疾患等実用化研究事業「身体・知的・精神３障害を併存する難病モデルとしての22q11.2欠失症候群AYA世代の統合的支援に向けたエビデンス創出」（研究代表者：笠井清登）により作成された。内容の一部に、武田科学振興財団特定研究助成（研究分担者：笠井清登）、日本学術振興会・科学研究費補助金JP20H03596、JP21H00451、JP21H05171、JP21H05174（研究代

表者：笠井清登）、公益財団法人医療科学研究所、公益財団法人小林製薬青い鳥財団の助成により得られた成果を含む。これらの研究事業や本ガイダンスの作成にかかわったすべての関係者の方々、とりわけ22 HEART CLUBの方々に厚く御礼申し上げる。

作成にかかわったスタッフ一覧（50音順）

大河内範子	公益財団法人神経研究所
	東京大学医学部附属病院精神神経科
岡明	東京大学医学部附属病院小児科
	埼玉県立小児医療センター
小川知子	東京大学医学部附属病院こころの発達診療部
笠井清登	東京大学医学部附属病院精神神経科
金原明子	東京大学医学部附属病院精神神経科
金生由紀子	東京大学医学部附属病院こころの発達診療部
熊倉陽介	東京大学大学院医学系研究科精神保健学分野
神出誠一郎	東京大学医学部附属病院精神神経科
田中恭子	国立成育医療研究センターこころの診療部・児童・思春期リエゾン診療科
田中美歩	東京大学医学部附属病院精神神経科
田宗秀隆	東京大学大学院医学系研究科 神経細胞生物学分野
	東京大学生命科学技術国際卓越大学院プログラム（WINGS-LST）
中島直美	東京大学 ニューロインテリジェンス国際研究機構
	東京大学医学部附属病院精神神経科
中原睦美	鹿児島大学大学院 臨床心理学研究科
濱田純子	東京大学医学部附属病院精神神経科
平田陽一郎	東京大学医学部附属病院小児科
	北里大学病院小児科
森島遼	公益財団法人医療科学研究所
	東京大学医学部附属病院精神神経科

2021年11月

Ver 1.1

22q11.2
欠失症候群のある人とその家族の
統合的支援のためのガイダンス

東京大学医学部附属病院精神神経科