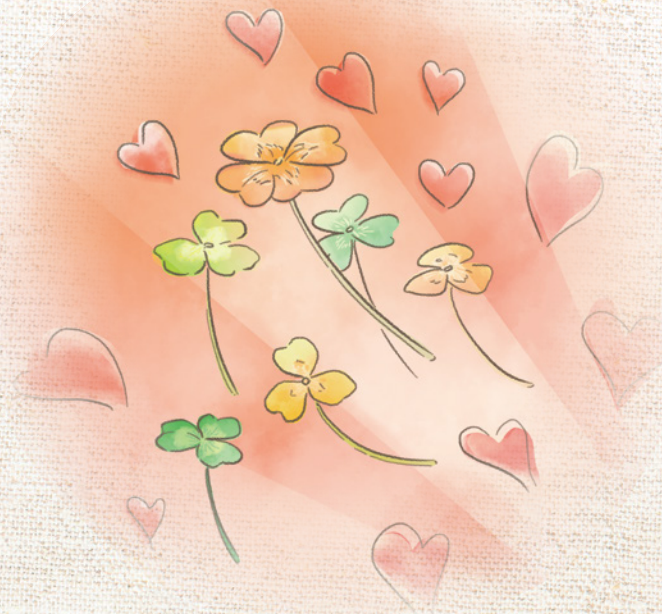


22q11.2 欠失症候群 ガイドンス

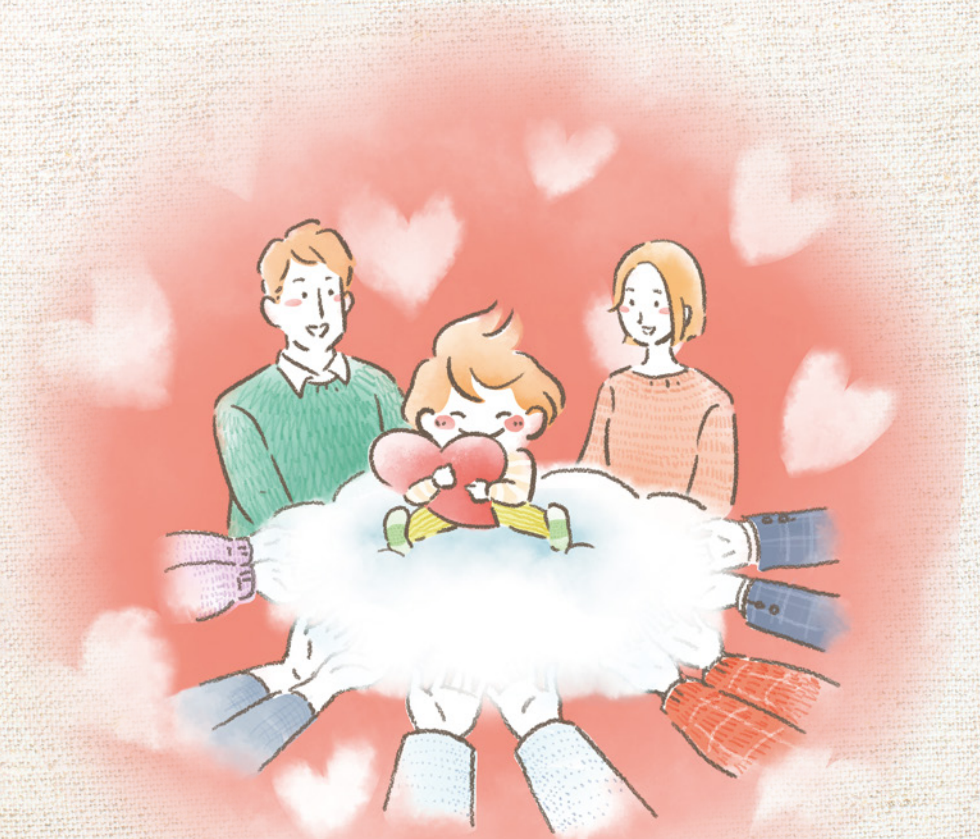
要約版

～ 児童・思春期の大切な時期に関わる
学校や医療関係者の方々へのヒント～



東京大学医学部附属病院
22q11.2欠失症候群メンタルヘルス専門外来

<https://22q-pedia.net/>
2023年3月



目次

| | |
|-----------------------------|------------------|
| 1. ガイダンス要約版について | p.02 |
| 2. 支援に関わる人に求められる10の基本 | p.03 |
| 3. 22q11.2欠失症候群の併存疾患について | p.05 |
| 3-1. 心疾患 | |
| 3-2. 耳鼻咽喉科・口腔外科疾患、構音障害等 | |
| 3-3. 免疫不全 | |
| 3-4. 発達障害・精神疾患 | |
| ■ 自閉スペクトラム症(ASD) | ■ 注意欠如・多動症(ADHD) |
| ■ 統合失調症、精神病症状 | ■ 不安症(不安障害) |
| 3-5. 知的障害・認知発達特性 | |
| ■ 知的障害 | ■ 算数 |
| ■ 抽象的概念の理解 | ■ 記憶 |
| ■ 言語発達 | ■ コミュニケーション |
| ■ 高度の不安・恐怖 | ■ 聴覚過敏 |
| ■ 疲れやすさ | |
| 4. 医療場面における支援の工夫と大事なこと | p.09 |
| コラム: やさしい日本語 | |
| 5. 教育場面における支援の工夫と大事なこと | p.13 |
| 5-1. 重複障害にともなう困難の理解 | |
| 5-2. ニーズにもとづく支援・指導 | |
| 5-3. 連携支援体制の構築 | |
| コラム: 学校の先生ができる支援の工夫 | |
| 6. トランジション(小児期から成人期への移行)の支援 | p.19 |
| 6-1. 移行期支援 | |
| コラム: 18歳の壁 | |
| 6-2. 病名告知 | |
| 7. 家族の支援 | p.21 |
| 7-1. 養育者の支援 | |
| 7-2. きょうだいについて | |

1 ガイダンス要約版について

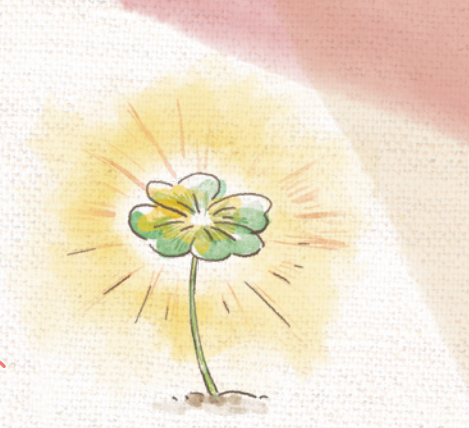
医療の発展にともない、疾患を複合的にかかえ、長期的に医療やケアを必要としながら生きる子どもたちが増えてきています。重い疾患をもつ子どもたちが病院だけではなく地域で暮らし、思春期・成人期を迎えることができるようになる一方で、従来の医療や教育制度の中では、とりわけ重複障害のある場合に本人や家族のニーズに沿ったサービスが提供されにくいという課題が浮き彫りになってきています。

本冊子は、22q11.2欠失症候群のある人とその家族の生活や人生を統合的に支援する上で作成されたガイダンスの要約版です。とりわけ、サービスの切れ目ない移行がなされにくい学齢期から思春期に焦点をあて、学校や医療関係者などが知っておくべき・身に付けておくべき知識や態度などについて解説しています。

本冊子が、22q11.2欠失症候群における障害の重複がもたらす見えにくい困難やニーズに教育や医療にかかわる人が気づき、本症候群のある方やその家族にとって暮らしやすい社会の実現に向けて、ささやかなヒントとなれば幸いです。



2 支援に関わる人に求められる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す。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ます。

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ます。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れます。

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す。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ります。

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向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ります。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ます。

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ます。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す。

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かわからずにいることもあります。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ります。

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づき、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、本人の抱える困難と、既存の定型的な支援の受け皿（支援構造）とがマッチしにくくなり、むしろ困難を強めてしまうことがあります。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ます。

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、利用できる支援制度についての情報を、支援者が理解を深めた上で、本人・家族が利用しやすいようにわかりやすく整理してから伝えましょう。

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。

専門ごとに縦割りとなった相談支援では、本人・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・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姿勢が求められます。

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に向き合いながら、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す。その前提に立って多職種・多機関との連携を築き、本人・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よう努めましょう。

3

22q11.2欠失症候群の併存疾患について

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す。22q11.2欠失症候群で見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ります。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ります。また、生後まもなく見つかри、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ます。

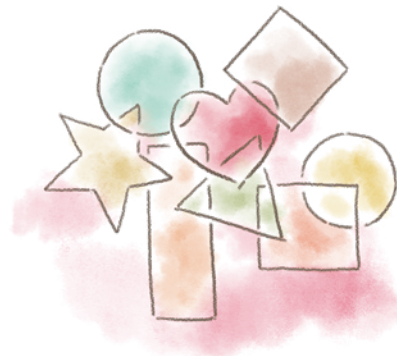
3-2. 耳鼻咽喉科・口腔外科疾患、構音障害等

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・口腔外科疾患が多くみられます。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のですが、幼児期以降まで気づきにくい場合もあります。構音障害に対して言語療法を必要とすることも少なくありません。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えます。

また、大量の鼻出血を繰り返す人も一部に見られるようで、生活の支障になりえます。

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みられることがあります。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ります。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ありません。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人々であるともいえます。



3-4. 発達障害・精神疾患

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です。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ります。

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です。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ります。

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ります。22q11.2欠失症候群における統合失調症の合併率は約25%と推定されています。

不安症 (不安障害)

22q11.2欠失症候群のある人は、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%との報告があります。不安の高さが適応機能の低さと関連し、日常生活能力を妨げていることも明らかにされています。

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%、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とされています。特に、視覚空間認知、算数、抽象的な推論などが苦手とされています。

算数

数を素早く読み取る能力や基本的な計算能力はありますが、暗算や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ります。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ています。

抽象的概念の理解

抽象的な概念の理解が苦手な、教科学習の内容が抽象的になる小学校3-4年生以降で学習の遅れが目立ってくる場合があります。言語理解が比較的良いために、目で見えた情報を踏まえて論理的に物事を考える力などの苦手さが教員などに理解されにくいことがあります。

記憶

記憶力については強みと弱みの両方があるようです。新たに覚えた内容を一定時間後に思い出すことができる能力は年齢相応である一方、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や、情報を覚えている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ます。

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ます。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、もう一つは認知発達の問題です。幼児期の発達の遅れ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発達遅滞の評価は慎重に行うべきです。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ります。

コミュニケーション

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ことの苦手さなどが複合的に関与しています。これらの質も個人個人によって違いが大きいです。言語の出力よりも入力が優れている、など、本人の長所を見出して工夫するとコミュニケーションがスムーズになることがあります。



高度の不安・恐怖

不安の強い人が多いものの、学校等では、通常の子どもの不安と同様、慣れさせれば大丈夫、といった対応をされやすいようです。しかし22q11.2欠失症候群の不安は、疾患としての特徴であるとされています。ある程度の恐怖を与えて慣れさせる、といった教育法は、逆効果となったり、ひいてはトラウマ体験となる可能性があります。したがって、教育者としてそうしたほうが子どものためとなる、と考えた場合でも、養育者や医療者とよく相談して慎重に判断してください。

聴覚過敏

不安・恐怖と同様、聴覚過敏についても、疾患としての特徴である可能性が高いです。慣れさせるといった対応は逆効果となったり、ひいてはトラウマ体験となることもあります。また、子供の声（大多数の人にとっては、心地よい音のはずだという常識があるため）など特定の声や音に対する聴覚過敏がある場合、病院や学校の職員等に理解されにくく、配慮を求めにくいという声をよく聞きます。

疲れやすさ

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に、「疲れやすさ」が挙げられ、行事への参加や登校などの移動が消極的となることがあります。そこは鍛えればよい、本人のわがまま、といった風に受け取られやすいため、学校教員等に配慮を求めにくいという声を聞きます。疲れやすい背景には、身体面で心臓や内分泌の異常を伴いやすく、精神的にも気分が沈みやすいという原因があることを周囲が理解して、見守る必要があります。



医療場面における支援の工夫と大事なこと

22q11.2欠失症候群のある子どもは、幼少期より心疾患などに対して手術などの医療を必要とすることがあります。そのような場合には、養育者は我が子の生命の危機を繰り返し感じながら通院に同行し、庇護的に養育することを求められることが多いです。免疫不全のために感染症による入院を繰り返すことから気づかれ、診断に至る場合もあります。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移行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のが難しいことがしばしばあります。出生時からの身体障害に加えて成長発育のなかで気づかれる知的・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養育者は感じています。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述べます。



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
近隣の病院で言われました。

これまでのスタッフは、
親が本人の病気の説明をすると表情が曇り、
特別対応は難しい、
といった態度を取られることが多かったのですが、
今のスタッフは、まずは本人を受けとめる
という姿勢がありがたい。

22q11.2欠失症候群について、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ります。経過に個性が高く、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ありません。このため、患者の中には治療を受けられる病院が見つけない方もいます。心臓外科・小児科・耳鼻科・口腔外科・内科・整形外科…など複数の科に通う人も多いです。各科の専門分野だけでなく、他科に関する症状も含めて統合的に把握することが求められます。もちろん、専門分野以外の疾患や症状に対して、一人の医師だけで診断や治療やケアを行うことは不可能であり、適切な専門家や専門機関に紹介することが求められます。診療自体を最初から拒否することなく、いったん診察を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ます。

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ります。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ます。総合病院で複数の診療科にかかる人もいますが、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ります。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ます。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ります。



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。

「A先生はなぜそのようなことを言ったのか、尋ねてくるように」
と言われても、困ってしまう。伝書鳩を続けることに疲れてしまいました。

医師に専門外のことや福祉サービスのことを相談しても、
自分で病院を探して、自分で役所の窓口行って聞いて、と言われてしまう。
私設ケアマネはもう疲れしました。

患者や家族は、乳幼児期・学童期・思春期それぞれの時期で、社会生活の変化に適応しようと努力しています。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ます。医療者はその時々^{ごと}の治療に向き合いますが、患者や家族はずっと付き合っていかなければならないのです。家族が支え合って生きていくためにも、養育者やきょうだい^が健全な生活を送れるよう見守る必要があります。

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。

本人が子ども^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。

COLUMN

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、80%を超える国民が、医師が患者さん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ます。また、平成20年に実施した調査では、「寛解」や「QOL」といった言葉を見聞きしたことがある国民は20%未満、「膠原病」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40%未満です。

患者さん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す。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す。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のです。

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です。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す。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^{です}。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^{なの}です。

教育における支援の工夫と大事なこと

1994年にユネスコは、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サラマンカ宣言を提唱しました。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。」と明記されています。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ます。

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」をまとめています。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ます。しかし2022年夏にジュネーブで行われた国連の障害者権利条約に関する対日審査では、日本における、場を分ける特別支援教育はインクルーシブ（包摂的）とは言えないのではないか、という懸念が示されています。

いずれにせよ現時点では、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、異なる枠組みのいずれかの中で教育を受けることになります。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、疾患の複雑さや個別性の高さから、相応の困難を伴います。情報を集め、どの学校あるいは学級に通うかを選ぶことには始まり、子どもに適した教育を受けさせるために養育者が、対応しないといけな負担が大きいことが今後の課題です。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人も少なくありません。治療に通う頻度が多い場合には勉強の遅れも課題となります。知的障害や併存する発達障害特性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場合もあります。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すが、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ありません。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します。

5-1. 見えにくい障害や重複障害にともなう困難の理解

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大きく異なることへの理解が重要です。3-5.で述べた併存症のうち、特に、「高度の不安・恐怖」「聴覚過敏」「疲れやすさ」などの特徴は、学校への行き渋りにつながりやすい一方、学校側の価値観と相反しやすいものでもあり、無理をさせすぎると逆効果になったり、トラウマ体験ともなりえます。「2. 支援に関わる人に求められる10の基本」の「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。」「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。」を念頭に、本人や養育者、医療者を交えてよく話し合い、場合によっては学校に行かない、行かせないという選択肢もありうるという柔軟な姿勢が求められます。

22q11.2欠失症候群ではさまざまな合併症をもつ子どもがいて、それぞれの障害が重度の子どももいれば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ます。身体障害と知的障害を合併していると、学校的环境によっては、身体障害への配慮が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が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ります。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はず」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ります。また、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ありません。

さらに、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、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ります。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です。

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現在の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す。

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。

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。

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。

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。

学校の先生は、教えてほしいという姿勢で私たち親の話をよく聞いてくださり、本人の特徴にあったかわりを柔軟に臨機応変にしてくださいました。

子どもが登校できなくなり、学校の先生が熱心に登校を促してくださったが、「無理に行かせなければよかった」という他のご家族の経験談を多数聞いていたため、最終的に学校に行かせないという選択をした。今ではそうした苦しい経験談を共有していただいた先輩家族に感謝しています。

身体障害と発達障害が重複しているが、どちらもボーダーライン。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。

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、行事に取り組んでいたからです。しかし、いざ特別支援学校に入学してみると、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。

5-2. ニーズにもとづく支援・指導

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、環境を調整する必要があります。

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。

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。

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。

算数が特に苦手です。数字の2の概念が理解できていないように見えます。

その子の個性を大切に、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。

なんでもできるように、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、無理強いないでほしい。

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。

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ます。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・指導目標を作成することが求められます。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です。

はじめて子どもを学校に通わせる保護者は、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ありません。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たりすること自体が大きな負担となっていることに対しても配慮が必要です。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、養育者の学校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ます。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す。

5-3. 本人の強みや長所に着目した支援

22q11.2欠失症候群のある人の特徴には個人差があり、強みや長所もたくさんあります。5-1.や5-2.のような障害やニーズのアセスメントばかりでなく、本人のもつ強みに着目することも大切です。本人の強みを一番よくご存知なのは本人や養育者ですので、教えていただくとよいでしょう。

よくみられる強みとして、以下が挙げられるとされます。

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

スペルと文法

暗記

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

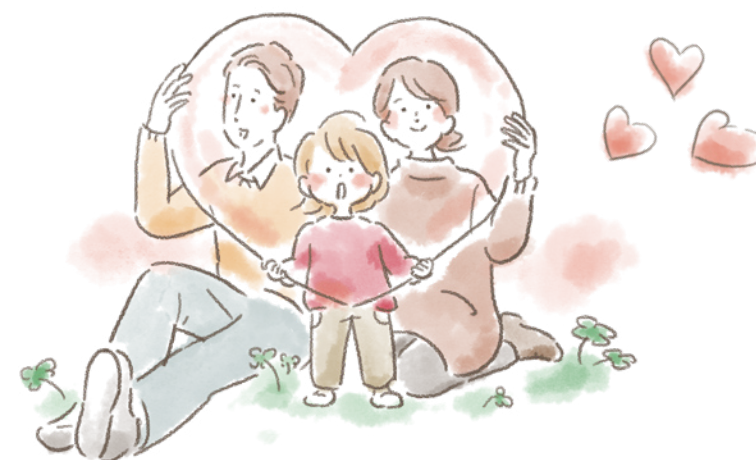
運動感覚能力（ダンスなど）

リズムや音楽の才能

学ぶ意欲

愉快的な人柄

優しさ



5-4. 連携支援体制の構築

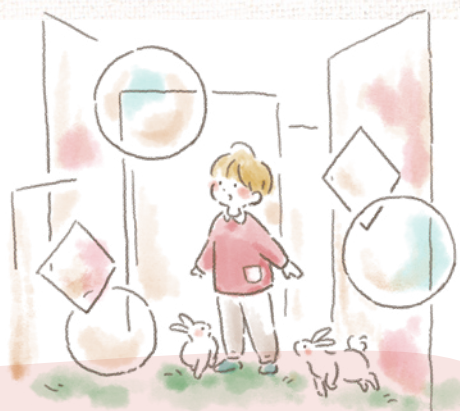
医療・福祉・行政等と連携し、支援体制を構築する必要があります。

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ほしい。

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わからない。



養育者との情報共有や、疾病理解に関する医療や福祉との連携をしてほしい。養育者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。

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。

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ます。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報告があります。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すが、実際は自立に不可欠な生活技能の習熟が未熟なことが多いです。また、22q11.2欠失症候群のある子どもの顕著な特徴として、算数の苦手さがあげられます。このような特性についても、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と思われます。

重複障害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ません。

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ます。その背景には、上記の養育者の声に挙げられたような、家族が自らそれぞれの場に情報を伝えて橋渡しをしなくてはならないといった現状があります。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ります。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ます。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ります。

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

COLUMN

学校の先生ができる支援の工夫

22q11.2欠失症候群という病名は、残念ながらまだまだあまり知られていません。学校の先生がこれまでこの病名をご存じなくて、実際に診断を受けている子どもに出会うことで初めて知るといことも多いでしょう。より良い支援の方法を探し求めてこの冊子を手にとられた先生方に、支援の工夫のポイントをお伝えします。

1 22q11.2欠失症候群という病名を知っているということ、あるいは初めて知ったけれどもこれから一緒に考えていきたいと思っていることを、子どもや養育者に伝えてください。

子どもや養育者は、様々な場面で「知らない」「わからない」と言われて、思うように相談できなかったことを傷つき体験として語ることが多くあります。逆に「病名を知っている」あるいは「そういう診断を受けているんだね」と受け止めてもらえることが大きな安心となります。親子と学校が安心して相談できる関係を築くことが、支援の第一歩となることでしょう。

2 症状や重症度には個人差が大きいので、目の前の「この子」の特徴に注目してください。

22q11.2欠失症候群のある子どもの症状やつまずきの現れ方は、個人差が大きいという特徴があります。このガイダンスの最初の方に様々な併存疾患があり得ると書かれていましたが、どの診断をいくつ受けるかも、どの程度これらによって日常生活につまずきを感じるのかも人によって異なります。学校で先生方が対応に困るところは、この多様性と個人差によるところも大きいのではないかと思います。まずは、学校に来ている「この子」がどのような疾患や困りごとを持っているのかを、本人や養育者、場合によっては医療機関等の関係者に確認していただくとありがたいです。

3 22q11.2欠失症候群のある子どもの多くが、不安を感じやすいようです。子どものペースを尊重し、困った時には「助けて」と言える安心・安全な環境が望まれます。

22q11.2欠失症候群のある子どもは、言葉でのやりとりの方が物事の理解よりも得意な傾向があるとも言われ、実際には理解できていなくても、周りから「理解できている」と思われてしまうことがあります。そのため、周囲の要求水準が高くなってしまいがちです。期待に応えようと頑張る子どもたちは、内心では、分からないことが多くて常に不安を感じている可能性があることを知ってください。頑張りすぎて疲れてしまう子どもや、不安から逃れたくて気になる行動につながってしまう子どもたちには、本人が頑張りすぎなくてすむ関わりが必要です。子どものペースを尊重して、本人の取り組みを見守ってあげましょう。その際、子どもの強みや興味関心を見つけることが役に立ちます。音楽や絵画など、芸術分野で力を発揮する22q11.2欠失症候群のある子どももいて、得意なことを認められることは、本人の自尊心アップにつながります。クラス全体が、お互いを認め合い、困った時には「助けて」と言える環境が、子どもたちの安心・安全な学校生活の土台となります。

4 先生方も、対応に困難を感じ、誰かと相談したいと思うことがあると思います。その時は、関係機関とも一緒に相談していくことを検討してください。

聞きなれない病名と支援を必要としている子どもを目の前にして、先生方が対応に困難を感じることは多くあると思われます。その場合は、学校の中の管理者などを含めた相談体制を利用され、スクールカウンセラーやスクールソーシャルワーカーなどへの相談も検討されることと思います。加えて、本人には病院などの学校以外の関係者が関わっていることも多いです。学校以外の関係者がいる時には、ぜひ連絡をとってください。お互いが行っている工夫を共有し、対応に困難を感じている部分を一緒に相談いただくことで、より良い工夫を発見できたり、1人で抱える負担が軽減されたりするでしょう。先生方にも安心・安全な環境が必要なのです。

6 トランジション（小児期から成人期への移行）の支援

6-1. 移行期支援

子どもの認知発達はまだ発達途上であり、その自己決定力は十分ではないかもしれませんが、子ども自身がおかれる状況を可能な限り十分に認知し、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りません。

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ます。その体制を強化するためには以下が必要です。

- 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
- 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）、心理職、ソーシャルワーカー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、担当保健師につなげるなど）

養育者の声

（養育者+子）/2の思春期課題があります。

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。

6-2. 病名告知

子どもが生まれてすぐに診断を聞く場合もあれば、診断名がつくまでに長い時間かかることもあります。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抱く養育者もいるため、心理面に配慮して伝える必要があります。また、子ども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事が報告されています。



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。

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分からない。

様々な身体的な疾患を持つことや、多くの人にとって当たり前で平気なことが苦手で苦痛を伴うことなどが、「22q11.2 欠失症候群のせい」と理解するためにも告知は必要だと思った。

COLUMN

18歳の壁

トランジションにおいては、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」という問題が生じます。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ます。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多く、本来は、多職種や小児・成人サービスによる切れ目のない支

援が必要な人にとって、この影響は大きいです。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歳の壁の影響は計り知れません。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ますが、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しょう。

7 家族の支援

7-1. 養育者の支援

病気や障害をもつ子どもの養育者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ます。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、養育者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ります。22q11.2欠失症候群のある子どもの養育者は子どもが診断を受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心理的困難を経験しています。子育ての中で定期的に養育者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養育者も多いです。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、ケアのために養育者は休む暇がなく、休息できる機会は非常に少ないです。このようなケアの負担は養育者の人生にも影響します。ケアのために養育者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ます。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ため、適切な支援を受けるための支援機関間の伝達や調整も養育者の役割となりがちです。また、支援が十分に提供されない場合、養育者の負担は更に増加します。養育者は代弁者・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ます。加齢により子どものケアが出来なくなることは、養育者の抱える不安の一つです。養育者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ます。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養育者の負担が増幅していることに留意する必要があります。

このような養育者の体験する困難の理解のもと、公的な支援を拡充することは必要不可欠です。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、ポジティブに語る養育者もたくさんいることもまた事実です。養育者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ます。

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。

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、いつも思っていました。

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。

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。

7-2. きょうだいについて

病気や障害のある子どもをもつと、養育者は子どもの治療やケアに生活時間の多くを割きます。このため「きょうだい」(きょうだい児)への養育者からの注目が減ると言われています。きょうだいは嫉妬心を抱くことがありますが、病気や障害が養育者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ます。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ります。きょうだいが治療や介護に時間を割く養育者を支える役割を担うこともあります。このため、きょうだいの中には忍耐強く共感力に長けた人も多いといわれています。養育者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ます。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ません。しかし、病気や障害のある本人だけでなくきょうだい自身の成長にも留意し、社会的な支援を行うことが求められます。

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ありません。しかし、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ことへの理解を、関わる支援者がもっていることが重要です。きょうだいに対する支援はまだ不十分であり、今後の発展が望まれます。

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て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か
なという気持ちがどこかにあります。

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。

