22q11.2 欠失症候群の本人と家族の心理社会的支援

笠井清登
東京大学医学部附属病院精神神経科

要約

22q11.2 欠失症候群（22q11.2DS）のある人は、先天性心疾患、知的な困難、発達特性、精神症状など、複数の特徴を人生のさまざまな時期に経験することがあります。一方で、医療・教育・福祉の制度は、診療科、年齢、障害カテゴリー、サービス区分ごとに分かれていることが多く、複合的なニーズをもつ本人と家族が、どの制度にも十分につながれないことがあります。本稿では、このような支援の分断化（compartmentalization）を、障害の社会モデルと人権モデルの視点から考えます。22q11.2DS のある人と家族は、支援を求める過程で、家族が専門職の間をつなぐ「伝書鳩」のような役割を担わされたり、制度の隙間を埋める「ソーシャルワーカー」のような役割を求められたりすることがあります。その結果、支援を求めること自体が、本人と家族の傷つきになる場合もあります。そこで本稿では、本人・家族の困難と制度とのミスマッチから生じる「見えにくいディスアビリティ」に気づき、本人・家族と支援者の関係に持ち込まれる困難に応答しながら、社会とのつながりを回復していく実践として、「見えにくいディスアビリティに気づくケア（sensitive care for invisible disability [SCID]）」を提案します。

注）本稿は、筆者が自身のこれまでの論文等をもとに、一人でも多くの支援関係者、教育関係者に本症候群のことを知っていただきたいという思いから、オープンアクセスの解説として自主的に執筆し、「こころの健康図鑑」に収録したものです。いわゆる学術論文ではありません。研究者の方が論文等に引用される場合には、オリジナルの引用文献等を参照していただければ幸いです。

1. はじめに

本稿では、22q11.2（「にじゅうにきゅう　いちいちてんに」）欠失症候群（22q11.2 deletion syndrome; 以下、22q11.2DS と略します）のある人と家族への支援について考えます。

22q11.2DS のある人には、先天性心疾患、免疫の問題、口蓋裂、軽度知的障害、発達障害、精神症状など、身体的・知的・精神的な特徴が複合的に現れ、人生の経過に沿って変化し

ていくことがあります。そのため、本人と家族には、医療、教育、福祉をまたいだ継続的で包摂的な支援が必要となります。

しかし実際には、制度や相談窓口は分野ごとに分かれており、多くの場合、単一の疾患や障害カテゴリーを前提につくられています。そのため、どこに相談すればよいのか分からなかったり、相談しても「ここでは対応できません」と言われたりすることがあります。本人の困難は複合的であるにもかかわらず、既存の制度に十分に当てはまらず、支援の隙間に置かれやすいのです。

この状況を考えるうえで役立つのが、障害の社会モデルと人権モデルです。社会モデルでは、障害を本人の機能の問題だけとして捉えるのではなく、本人の特徴と社会環境との間に生じるミスマッチとして捉えます。たとえば、感覚過敏や疲れやすさがあっても、学校や職場が適切に配慮できれば、生活のしづらさは軽減されます。反対に、環境が本人に合わなければ、困難は大きくなります。

22q11.2DS は希少疾患であるため、支援側が十分な知識をもたず、「よく知らない疾患だから仕方がない」と受け止めてしまうこともあります。しかし、希少であることは、支援から排除されてよい理由にはなりません。むしろ、人権モデルの観点からは、本人に必要な支援が権利として保障されるべきであり、社会の側がその受け皿を整えていく必要があります。

もっとも、社会モデルによって「どこにディスアビリティが生じているのか」が明らかになっても、制度をすぐに大きく変えられるとは限りません。個々の支援者ができることにも限界があります。そのような状況では、本人や家族がこれまで経験してきた傷つき、怒り、不安、あきらめが、支援者との関係にも持ち込まれることがあります。いわば、「ディスアビリティという状況の支援関係への転移」が起こるのです。

支援者には、その関係の中で何が起きているのかに気づき、本人と家族をさらに孤立させない姿勢が求められます。本稿では、こうした視点から、重複障害のある人に生じる「見えにくいディスアビリティ」に気づき、本人・家族との関係を保ちながら、支援のつながりを回復していくケアのあり方について考えます。

2. 22q11.2 欠失症候群とは

22q11.2DS は、22 番染色体の長腕 11.2 領域が微細に欠失することによって生じる染色体起因疾患です。国の難病（No. 203）にも指定されています。

この欠失領域には複数の遺伝子が含まれています。そのため、心臓や大血管、胸腺を中心とする免疫系、口蓋や軟口蓋、脳神経系など、さまざまな器官の形成や発達に影響が及びます。症

状の現れ方には個人差がありますが、先天性心疾患、特有の顔貌、胸腺低形成、口蓋裂などを併存することが多いとされています。また、身体疾患に加えて、軽度知的障害から境界域知能、自閉スペクトラム症などの発達特性を伴うことも少なくありません。思春期以降には、統合失調症様の精神病症状が数十パーセントの人に出現することも知られています[6,7]。

頻度は約 2000〜6000 出生に 1 人とされ、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、比較的多い疾患です。しかし、ダウン症候群などと比べると、一般の方だけでなく、医療・教育・福祉関係者の間でも、まだ十分に知られているとは言いがたい状況です。

私たちは、本症候群の当事者・家族会との交流[1,2,5]や専門外来での診療経験をもとに、ニーズアンケート調査やインタビュー調査を行ってきました。そして、その量的・質的エビデンスをもとに、本症候群の心理社会的支援のガイダンスとして公開しています[7]。

ここで、22q11.2DS のある人と家族が、人生の各段階でどのような課題に直面しやすいかを概観します。

22q11.2DS の多くは、親から受け継がれるのではなく、de novo 変異（親のどちらかから受け継いだものではなく、生まれる前のごく早い時期に新たに生じた遺伝情報の変化）として生じます。また、通常の羊水検査にはスクリーニング項目として含まれていないため、生後に重篤な先天性心疾患などが見つかり、そこで初めて診断されることも少なくありません。

乳幼児期には、心臓手術、口蓋・軟口蓋の問題による発声の不明瞭さ、免疫不全に伴う繰り返す感染症などへの対応が必要になります。同時に、発達支援も必要になることがあります。

学童期には、軽度ないし境界域の知的障害、算数の困難、聴覚過敏、不安、緘黙（かんもく；特定の場面で声を出せなくなってしまうこと）などが問題になることがあります。これらは、学校や学級の選択、教育方針をめぐる葛藤につながることがあります。本人の不登校や、保護者への偏見につながる場合もあります。

思春期には、心疾患が安定していても、感覚過敏、強い不安、疲れやすさ、骨格系の機能障害などによって、学校生活や社会参加の場面で困難が目立ちやすくなります。また、精神病症状や強い情動不安定が出現した場合には、心疾患があることを理由に、精神科治療が必要以上に控えられてしまうこともあります。

小児期から成人期への移行では、一般的な「自立」や「トランジション」の考え方を一律に当てはめることはかえって本人や家族を苦しめてしまうことがあります。多様な合併症の「掛け算」にともなう困難や本人・家族の状況を踏まえた意思決定支援と、統合的な支援が必要です。

成人期には、精神症状への対応、障害認定、通所施設の選択、家族支援などが重要になります。ただし、知的障害者向け、精神障害者向けのいずれかに特化した支援が、必ずしも本人に合うとは限りません。本人の特性と環境との相互作用を見ながら、個別性の高い支援を組み立てていく必要があります。

3. 重複障害に伴う医療・教育・福祉の分断化

テーマ(1)：医療の分断化（medical compartmentalization）

本節のテーマ(1)から(3)では、医療の分断化などの概念の理解を助けるために、22q11.2DS のある女性Ａ さんの**模擬事例**を紹介します。このケースは、既報で提示した模擬事例[4]をもとに、さらに多数の患者さんのエピソードの追加と改変を行って、テーマごとに要約したものです。この模擬事例は、東京大学医学部附属病院で運営されている 22q11.2 欠失症候群メンタルヘルス専門外来を受診した多数の患者さんから伺ったお話や、これまでに実施した研究調査・インタビューに参加した多数の患者さんのデータをもとに、プライバシーに十分配慮して**合成した模擬事例**です。東京大学医学部倫理委員会は、22q11DS に関する診療記録の後方視的調査ならびに量的・質的調査やインタビュー研究を承認しています（承認番号：3349 および 2018015NI）。本事例は、「人を対象とする生命科学・医学系研究に関する倫理指針」にも準拠して執筆されています。

A さんは 22 歳の女性です。22q11.2DS と診断されています。1 歳のとき、都市部の小児病院でファロー四徴症の修復手術を受けました。IQ は 70 で、知的障害の境界域にあります。6 歳時には自閉スペクトラム症と診断されました。軽度の心不全と二分脊椎があり、疲れやすさもみられました。

高校に進学したＡ さんは、オーケストラ部に入りました。本当は吹奏楽の楽器をやりたいと思っていましたが、口蓋裂のためうまく演奏できないという理由で、打楽器の担当を一方的に勧められました。この出来事をきっかけに、Ａ さんは精神的に大きく不安定になりました。自宅で叫び続け、「幽霊が見える」「先生の声が聞こえて、学校に来るなと言われる」と訴えるようになりました。

母親のＢ さんは、まず小児科医に相談しました。しかし、小児科医からは精神科医を探すように言われました。そこでＢ さんは複数の精神科クリニックに電話をかけましたが、心疾患があるため医学的に「複雑すぎる」とされ、いずれも受診を断られました。

ようやく外来精神科医の診察を受けられたときも、心疾患の話が出た時点で、医師は病歴の聴取を打ち切りました。そして、向精神薬の心臓への副作用の可能性を理由に、治療はできないと述べました。

その後、精神病症状が急激に悪化し、A さんは救急搬送されました。しかし、その病院には児童精神科医が常勤していないという理由で、治療を断られました。

18 歳になると、小児科医から、先天性心疾患の患者は成人循環器を担当する医師へ移行するのが原則だと説明されました。しかし、紹介された地域のクリニックでは、精神科的に複雑な症例に対応できる体制がないとして、再び受け入れを断られました。

このように、小児循環器科ではファロー四徴症の術後の定期フォローアップだけであれば診られますが、思春期に精神病症状が出てくると受け入れが難しくなります。一方、精神科では精神症状だけであれば診られても、心臓疾患が併存していると対応できないとされることがあります。さらに、小児科から成人診療科への移行期には、年齢を理由に小児科では診にくくなります。しかし、成人診療科では、発達特性や家族支援の文脈を引き継ぎにくい場合があります。

こうして、患者さんと家族は、複数の専門科の間を移動し続けることになります。しかし、全体としてはどこにも十分につながれない状態に置かれてしまいます。

A さんと B さんの困難は、本人の疾患だけから生じているわけではありません。むしろ、複数のインペアメントが重なっているにもかかわらず、医療制度がそれぞれ単一のカテゴリーを前提としているために、本人と家族が支援の入口で繰り返し排除されているのです。ここに、重複障害に伴う見えにくいディスアビリティの本質があります。

私たちは、先天性心疾患や発達障害など複数の病態を併せ持つ人が、既存の医療制度の区分化によって適切な支援を受けにくくなる状況を「医療の分断化（medical compartmentalization）」と定義しました[4]。

医療の分断化とは、医学的サービスが、身体器官、年齢、診療科、制度上のカテゴリーなどに基づいて細かく分かれていることを指します。もちろん、専門分化そのものは、医療の高度化にとって不可欠です。心臓の専門家、神経の専門家、精神科の専門家がいることによって、医療は発展してきました。

しかし、複数の特徴を併せ持ち、どのカテゴリーにも十分に当てはまらない患者さんにとっては、この分断化が有害に働くことがあります。

22q11.2DS では、乳幼児期には先天性心疾患、学童期には知的障害や強い不安・感覚過敏、思春期以降には精神病症状や情動不安定といったように、人生の各段階で異なる困難が前景化します。一方で、医療制度は身体器官や診療科ごとに、教育制度は障害カテゴリーごと

に、福祉制度は認定区分やサービス種別ごとに設計されています。そのため、本人のニーズは連続しているにもかかわらず、支援は分断されやすくなります。

テーマ(2)：「伝書鳩」「ディスアビリティの転移」「医療トラウマ」

A さんが中学生の頃のことです。心不全の悪化に対する治療と、二分脊椎の手術適応を検討するため、A さんは小児科に入院することになりました。

しかし、母親の B さんは、以前 A さんが小児科に入院したときのことを思い出しました。そのとき A さんは、他の患児が急に泣き出すことをとても怖がっていました。しかし、看護師には十分に取り合ってもらえませんでした。その経験から、B さんは今回は整形外科への入院を希望しました。

ところが、外来の小児科主治医は、「それなら、お母さんが自分で整形外科に頼むように」と言いました。

B さんは、このようなことはしょっちゅうだと感じていました。他科の医師に「これを言っておいて」「あれを伝えておいて」と頼まれるたびに、自分が「伝書鳩」をさせられているようだと表現していました。

実際に整形外科を受診して相談したところ、「心不全の治療もあるのであれば小児科に入院すべきであり、二分脊椎の評価は往診でできる」とされ、整形外科への入院は断られました。

B さんは、整形外科医から言われた内容を小児科医に報告しました。そのうえで、本人が小児科入院を強く怖がっているため、どうすればよいかを改めて相談しました。すると、小児科医の表情はこわばり、「私だって精いっぱい対応している。これ以上何をしてほしいというのか！」と、感情をあらわにしました。

支援から排除される体験は、本人と家族にとって、医療トラウマといっても過言ではないほど傷つきの深い体験になりえます。医療機関を受診しようとしても「複雑すぎる」と断られる。学校で苦痛を訴えても「もっと強くなりなさい」と言われる。福祉サービスを探しても「この人には合わない」とされる。こうした経験が重なると、支援を求めること自体が、本人と家族を傷つけるものになってしまいます。

その中で、親は「伝書鳩」の役割を担わされます。本来であれば専門職同士が連携して共有すべき情報を、家族が運ばなければならないのです。本人・家族と支援構造との間には、見えにくく、責任の所在もはっきりせず、解決の糸口も見いだしにくい葛藤が生じます。

その葛藤は、本人・家族と支援スタッフとの関係にも持ち込まれます。本人や家族が、これまでの支援から排除されてきた経験を語るとき、支援者は自分が責められているように感じることがあります。そして、支援者もまた本人や家族を拒絶する側に回ってしまうことがあります。

こうした経験が繰り返されると、本人と家族は、支援を求めることによってさらに傷つき、孤立を深めていきます。

テーマ(3)：教育の分断化と「ソーシャルワーカー」

A さんが小学校に入学するとき、教育委員会は、A さんが肢体不自由児の特別支援学校にも、知的障害児の特別支援学校にも明確には当てはまらないと判断しました。そのため、親がさまざまな学校の校長に会い、教育委員会と交渉する必要がありました。B さんは、このときの体験について、まるで親が「ソーシャルワーカー」のようであったと語っています。

最終的に A さんは通常学級に入学しました。しかし、その後も学校への適応には困難が続きました。大きな音を怖がっていたにもかかわらず、教師からは「もっと強くなりなさい」と言われるだけでした。

分断化は、医療だけでなく教育の場にもあります。日本の教育制度には、通常学級、特別支援学級、肢体不自由や知的障害などに対応する特別支援学校があります。しかし、これらの多くは、実質的には単一の障害カテゴリーを想定しています。

22q11.2DS のように、身体的な疲れやすさ、境界域の知的困難、感覚過敏、強い不安などが重なっている場合、本人はどの場にも完全には当てはまりません。合理的配慮が一定程度なされたとしても、複数の困難が重なって生じる生活上・学習上の困難は、見えにくいままになりがちです。

福祉においても同様です。知的障害者向け、精神障害者向け、身体障害者向けのサービスはそれぞれ存在します。しかし、複数の特性をもつ人がどの場に最も合うかは、一人ひとり異なります。それにもかかわらず、制度上の枠組みは、本人の複合的な生活困難よりも、診断名や障害区分を優先してしまうことがあります。

このように、医療、教育、福祉がそれぞれ合理的かつ効率的に運営されようとするほど、単一カテゴリーに当てはまらない人が制度の狭間に置かれるという逆説が生じます。

重複障害のある人にとっての困難は、疾患や障害そのものだけではありません。制度が本人を部分ごとに切り分け、全体としての生活障害を見えにくくしてしまうことによっても生まれます。

身体・知的・精神的な多様性が重なっていても、誰一人取り残さない環境を整えることが、包摂、すなわちインクルージョンの本来の意味です。しかし現状では、医療や教育の分断化によって、医療や教育を受けるという人権が十分に保障されない場合があります。22q11.2DS の当事者と家族は、そのような制度的なミスマッチの中で苦しんでいます。本来は国や社会が保障すべき本人の権利擁護を、家族が重く担わされていることを、「ソーシャルワーカー」という言葉が象徴しているのです。

テーマ(4)：「親＋子の思春期」

テーマ(4)の事例（C さん：母親、D さん：本人）は、テーマ(1)から(3)の A さん、B さんとは異なる複数の患者さんとご家族の声を合成した模擬事例です。

C さんは、精神科医に対して、次のように語りました。

「これまでの支援者や学校の先生方には、母子分離が大事、本人の自立を促すように、かわいい子には旅をさせよ、と言われてきました。私だってもちろんそうしたいです。でも、人前で自分をうまく出せない D に対して、どうしても代弁せざるを得ない。これをいつまで続ければいいのか、親としての役割をいつ終えられるのか、先が見えないんです」

標準的な障害支援制度では包摂されない、個別性の高いディスアビリティ支援では、方針決定も簡単ではありません。専門家が確実なエビデンスを患者さんに伝え、同意を得るという定型的なインフォームド・コンセントだけでは、十分に対応できないことがあります。

そのため、当事者・家族と専門家が対等に対話を重ね、最良の意思決定に共同で近づいていく共同意思決定（shared decision making [SDM]）が重要になります。

さらに、22q11.2 欠失症候群の子どもは、軽度知的障害に加えて、不安が強いことがあります。感覚過敏、対人恐怖、緘黙などのために、自分の意思をもっていても、それを表明することが難しい場合があります。支援者側が、その意思を十分に拾い上げられないこともあります。

一方で、児童期から思春期・青年期への移行期は、子どもと親の価値観や意向に違いが生じ始める時期です。子どもの主体的意思や権利を尊重しながら、養育者にも配慮した意思決定のあり方が求められます。

重複障害のために移行期支援に困難を伴う難病の医療的ケア児とその家族の支援では、「本人と家族を中心にした共同意思決定（children & family-centered SDM）」という新たな意思決定支援概念が必要になるでしょう。こうしたことは、22q11.2 欠失症候群の子をもつ

親の立場の方が、その切実な体験を『「親＋子」の思春期』という印象的な表現で語っていることと符合するものです[5]。

4. 見えにくいディスアビリティに気づくケア

22q11.2DS のある人への支援では、疾患や障害を、単に本人の内部にある問題として捉えるだけでは不十分です。身体、知的、精神のインペアメントは、人生の各段階で異なる形で現れます。そして、医療、教育、福祉という社会の受け皿との相互作用の中で、ディスアビリティとして現れます。

ここで重要になるのが、障害の社会モデルの視点です。社会モデルは、障害を個人の機能障害だけに還元しません。障害を、本人と社会環境との相互作用の中で生じるものとして捉えます。

22q11.2DS の場合、本人には、先天性心疾患、骨格系の問題、疲れやすさ、知的な困難、不安、聴覚過敏、精神症状など、さまざまなインペアメントがあります。しかし、それらが生活上のディスアビリティになるかどうかは、環境によって大きく変わります。

たとえば、学校が感覚過敏に配慮できるかどうか。医療機関が身体疾患と精神症状を統合的に診られるかどうか。福祉サービスが本人の特性に合った居場所を提供できるかどうか。これらによって、本人の生活のしづらさは大きく変わります。

したがって、支援者には、本人の生物医学的なインペアメントを丁寧に理解することが求められると同時に、そのインペアメントが、どの環境で、どのようなディスアビリティとして現れているのかを見立てる力も必要です。

たとえば、不安、特定の音への聴覚過敏、疲れやすさ、移動のしづらさ、対人場面での混乱、学習上の困難などは、外からは見えにくいものです。しかし、それらは本人の日常生活、学校参加、医療受診、福祉サービス利用を大きく左右します。

このような困難は、制度上も軽く見積もられやすいものです。難病や障害認定においても、実際の生活障害より軽度と評価されることがあります。22q11.2DS の難病認定における臨床調査個人票は、心臓疾患をはじめとする身体障害や、狭義の医療的ケア児、つまり人工呼吸器を使用するレベルの医療的ケアについての評価が中心です。そのため、見えにくいディスアビリティへの考慮は明らかに不足しています。

また、学校や職場、福祉サービスの場面では、「合理的配慮の範囲を超える」と判断され、本人の権利が十分に保障されないこともあります。社会モデルによってディスアビリティの所在

を把握したとしても、それだけでは支援が実現しない場合があります。そこで、人権モデルの視点が必要になります。

人権モデルは、障害のある人が医療、教育、福祉、社会参加にアクセスすることを、人権の問題として捉えます。22q11.2DS のある人が、複数の障害をもつために医療機関から断られる。学校で適切な配慮を受けられない。福祉サービスの選択肢から排除される。こうした状況は、制度が複合的なニーズをもつ人を想定していないことによる権利の侵害と考えることができます。

日本では、障害のある人が家族の中にいる場合、日常的なケアに加えて、本来は国や社会が保障すべき自由権、社会権、生存権などの基本的人権の実質的な保障まで、家族に委ねられやすい法制度的・文化的構造があります。その結果、本人だけでなく、家族、とりわけケア役割を期待されやすい母親に、過剰な心理的負荷が集中します。前節の事例は、そうした構造の中で、母親が支援制度の隙間を埋める役割を担わされ、心理的に追い詰められていく過程を示しています。

そこで筆者らは、「見えにくいディスアビリティに気づくケア（Sensitive Care for Invisible Disability : SCID）」という作業概念を提案したいと思います。

SCID とは、制度を直ちに大きく変えることが難しい状況においても、支援者が、本人・家族の困難と制度とのミスマッチとして生じるディスアビリティに気づく実践です。そして、そのディスアビリティが支援者との関係の中にも持ち込まれることに自覚的でありながら、応答責任の一端を担い、関係を持ちこたえ、本人・家族の社会への再包摂を目指す実践です。

重複障害における SCID で重要なのは、第一に、身体疾患、知的障害、発達特性、精神症状を、本人の人生の流れに沿って統合的に理解することです。

第二に、本人と家族が、医療、教育、福祉の各場面で、どのような排除や断絶を経験してきたのかを聴くことです。

第三に、支援者自身が、自分の専門領域の範囲内だけで自己を免責しないことです。「自分の専門ではないから関係ない」とするのではなく、他領域とのつなぎを支援の一部として引き受けることが重要です。

もちろん、個々の支援者がすべての問題を解決できるわけではありません。しかし、支援者が「自分の領域ではありません」として関わりを終えるのか、それとも「どこにつなげばよいかを一緒に考えましょう」と応答するのかによって、本人と家族の経験、ひいては人生が大きく変わります。

SCID は、支援者が制度の限界を認識しながらも、その限界の中で本人の権利と尊厳を守るためにつながり続ける実践です。

5. まとめ

本稿では、22q11.2DS のあるケースをもとに、重複障害のある人が医療、教育、福祉の制度の狭間に置かれる過程を考えました。22q11.2DS は、染色体起因性疾患という意味では、原因としては明確な医学的疾患です。しかし、そのある人を支援しようとすると、行政サービスの構造、法制度、家族にかかる負担といった社会的な課題が大きく関わってきます。

22q11.2DS では、先天性心疾患、知的障害、発達特性、精神症状などが重なり、人生の各段階で異なる支援ニーズが生じます。しかし、医療は診療科ごとに、教育は障害カテゴリーごとに、福祉はサービス区分ごとに設計されています。そのため、疾患や障害ごとのサービスを積み重ねれば包括的支援になると考えられがちですが、実際には、どの制度にも十分には当てはまらず、本人と家族が支援から排除されることがあります。

この現象を理解するうえで、「医療の分断化（medical compartmentalization）」[4]という概念は重要です。専門分化は医療の質を高めます。一方で、複数の疾患や障害を併せ持つ人にとっては、支援を分断し、全体としての生活を見えにくくしてしまうことがあります。この問題は、22q11.2DS に限らず、複雑なニーズをもつ多くの人に共通する課題です。

今後必要なのは、第一に、重複障害を有する人への支援を医学教育や専門職教育に取り込み、分断化を乗り越える視点を養うことです[3]。第二に、ライフコース全体を見通し、本人だけでなく家族を含めたケアの連携を構築することです。第三に、障害者権利条約に基づく人権の視点や、当事者・家族の参画、すなわちコ・プロダクション[2]を、今後のサービスデザインに取り入れることです。

22q11.2DS のある人とその家族が経験している困難は、個別の希少難病に固有の問題にとどまりません。それは、医療、教育、福祉が、複合的なニーズをもつ人をどのように包摂できるのかという、より普遍的な問いを投げかけています。

日本においても、狭義の医療的ケア児に対しては、医療、教育、福祉、家族支援を包括する立法がなされています（「医療的ケア児及びその家族に対する支援に関する法律」2021）。しかし、この法律における「日常生活及び社会生活を営むために恒常的に医療的ケア（人工呼吸器による呼吸管理、喀痰吸引その他の医療行為）を受けることが不可欠である児童」という定義は、多くの 22q11.2DS の人を排除しています。

誰一人取り残さないインクルーシブな支援を実現するためには、個々の支援者が、見えにくいディスアビリティに気づくことが不可欠です。そして、分断された本人・家族と支援構造とのつながりを回復していく実践が必要です。

その実践の中で、支援者は、誰の責任でもないものとして宙づりにされてきた困難に向き合います。そして、本人・家族とともに、支援の責任を新たに生成していくことになります。

一方で、日本の制度や文化のもとでは、重複障害のある本人と、それを支える家族に大きな心理的負荷がかかりやすくなっています。また、その構造の中で支援を引き受けようとする支援者にも、過大な負担が集中することがあります。したがって、本人・家族への支援と同時に、支援者を支える仕組みをどのように構築するかは、なお未解決の重要な課題です。

6. 参考文献・ウェブサイト

[1] 笠井清登『10 代から考えるこころの健康～みんなでつくる「だいじょうぶな社会」～』大修館書店、2025.

[2] 笠井清登・熊谷晋一郎編『コ・プロダクション実践ガイド』東京大学出版会、2025.

[3] 笠井清登・熊谷晋一郎編『東大医学部生が受けているダイバーシティ&インクルージョンの授業～「建前」から「納得」へ～』医学書院、2026.

[4] Kasai K, Kumakura Y, Kitanaka J, Kumagaya SI, Stonington S: Medical compartmentalisation: a patient with chromosome 22q11.2 deletion syndrome in Japan. Lancet 406: 2314-2315, 2025.

[5] 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』東京大学出版会、2020.

[6] 22q-pedia ウェブ図書館（東京大学専門外来チームの論文を紹介）

https://22q-pedia.net/library/

[7] 東京大学医学部附属病院精神神経科編：22q11.2 欠失症候群支援ガイダンス本編・要約版・22q サポートブック, 2021;2023;2026 https://22q-pedia.net