

第1回 18pモノソミー症候群集団外来（オンライン）

開催日	令和4年11月18日（金）14時00分～15時30分
家族	2家族（全て埼玉県内在住のご家族）お子さんの年齢：2歳、4歳
内容	【第1部】研修会「疾患概念と健康管理」遺伝科 大場 大樹医師 【第2部】家族交流会

第1部 研修会

❁大場医師からの講義

- ・疾患の概要：染色体とは、染色体と染色体番号、染色体と遺伝子、欠失範囲と表現型（症状）
- ・健康管理：発達面への対応、発達の遅れ、脳の形態異常、低身長、側弯、眼瞼下垂、先天性心疾患、停留精巣、自己免疫系疾患
- ・福祉関連情報：特別児童扶養手当、療育手帳、小児慢性特定疾病、家族会



第2部 家族交流会

❁参加者全員の自己紹介

- ・自己紹介は、お子さんの「良いところ・自慢」を含めてお話しいただきました。
- ・ご家族だけで自由に交流していただきました。

<当日のご様子・ご意見など>

❁研修会に関して

- ・通常の診察時には子ども本人の話が中心になってしまっていますが、今回はそもそも染色体とは、18pモノソミーとはというお話も詳しく聞けたのでとても勉強になりました。
- ・希少な疾患のため、インターネットなど検索してもはっきりとした情報が見からず、異常が判明してからずっと不安な日々を過ごしてきました。今回、研修会に参加させていただき、将来起こりうる合併症など貴重な情報が得られ、大変有意義なものとなり、不安が少し解消され、希望が持てた気がします。

❁集団外来に関して

- ・患者数が少ない疾患でも交流をもって、みんなで成長を見ていけたらいいと思います。
- ・今まで同じ疾患を持った方やそのご家族とお会いしたことがなかったので、実際にお子さんやご家族とお話しできたことは本当に有難く、また、少し年上のお子様の姿を見て、お話をできていたり、歌を歌っていたり立派な成長されている姿を見て大きな希望となりました。

<ご参加いただいたご家族の皆さま、ありがとうございました。>

