



18モノソミー・r(18)症候群 自然歴アンケート



※情報保護のため、個人利用以外の二次利用は禁止しています。

自然歴アンケートとは

自然歴アンケートは、集団外来に参加されている当事者のご家族から、合併症、発達歴、地域・社会資源との連携、趣味・遊び・習い事などの情報を提供いただき、実際の生活に根差した包括的な情報（自然歴情報）として同じ疾患を持つ方々の

参考にしていただけることを目的として行いました。

これまで集団外来にご参加いただいた皆様には、度重なるアンケートへのご協力を賜り、誠にありがとうございました。

この情報が皆さまのお役に立つことを願っております。

自然歴アンケート

実施年：2023年

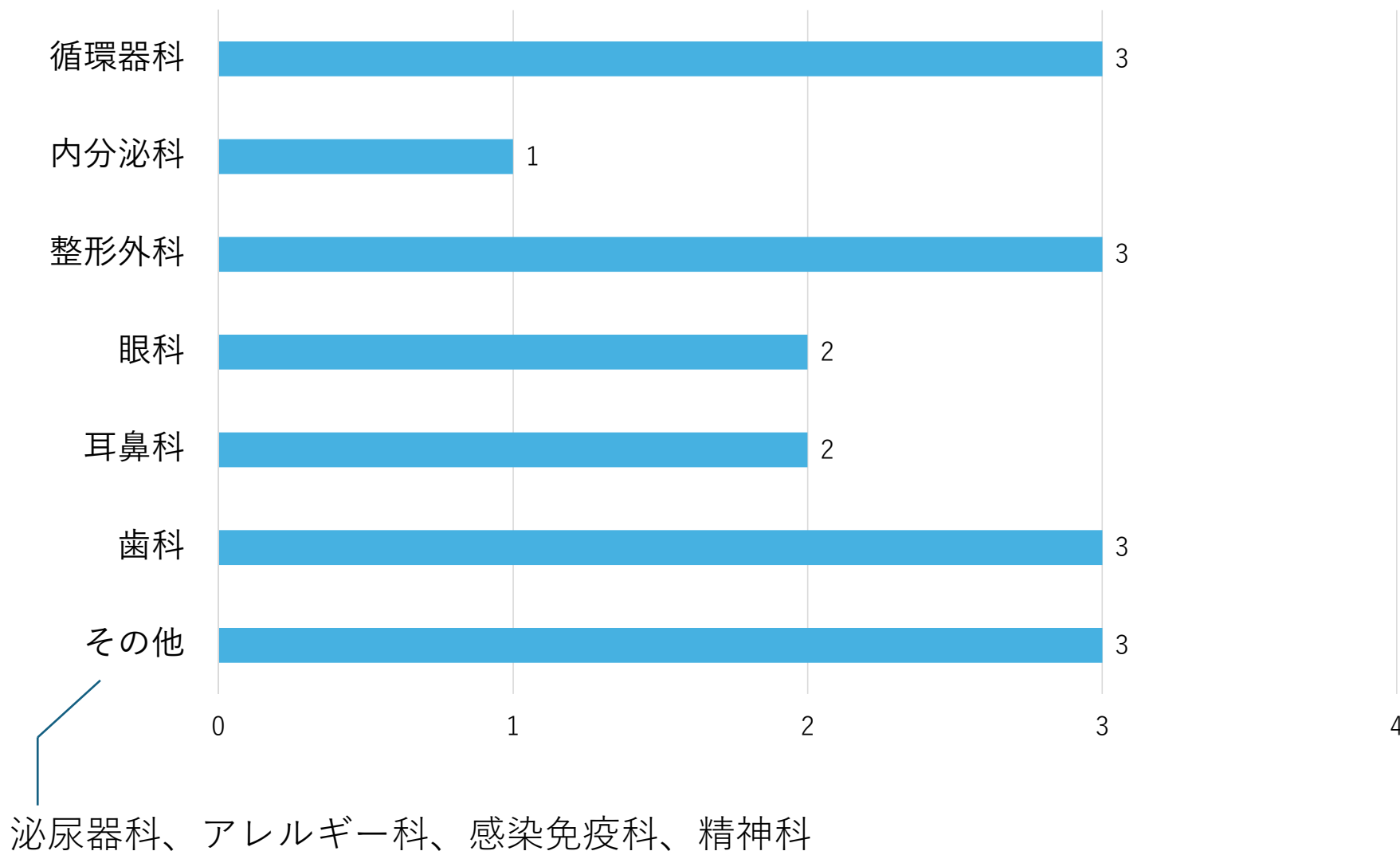
参加者：4名

平均年齢：10.5歳(2～22歳)

健康状態

通院中の診療科(n=4)

※現在治療中ではないものの、通院を継続されている方も含まれます



合併症

◆ 循環器科

大動脈弁閉鎖不全症、三尖弁閉鎖不全症、肺動脈狭窄症など

◆ 内分泌科

低身長

◆ 整形外科

側弯症、外反足、外反母趾など

◆ 眼科

斜視、乱視、近視

◆ 耳鼻科

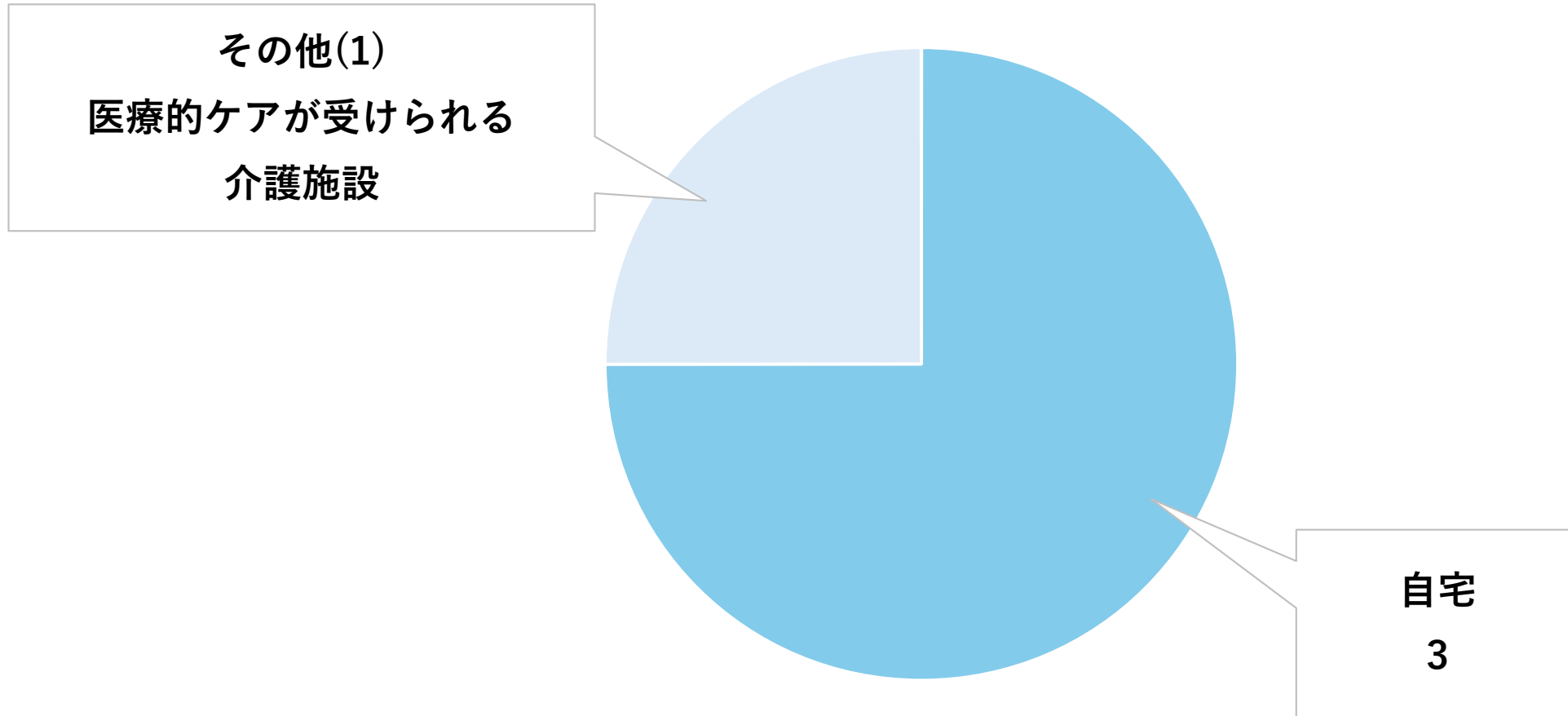
難聴、外耳道狭窄、高鼻孔閉鎖不全症

◆ 歯科

反対咬合、口唇口蓋裂、叢生

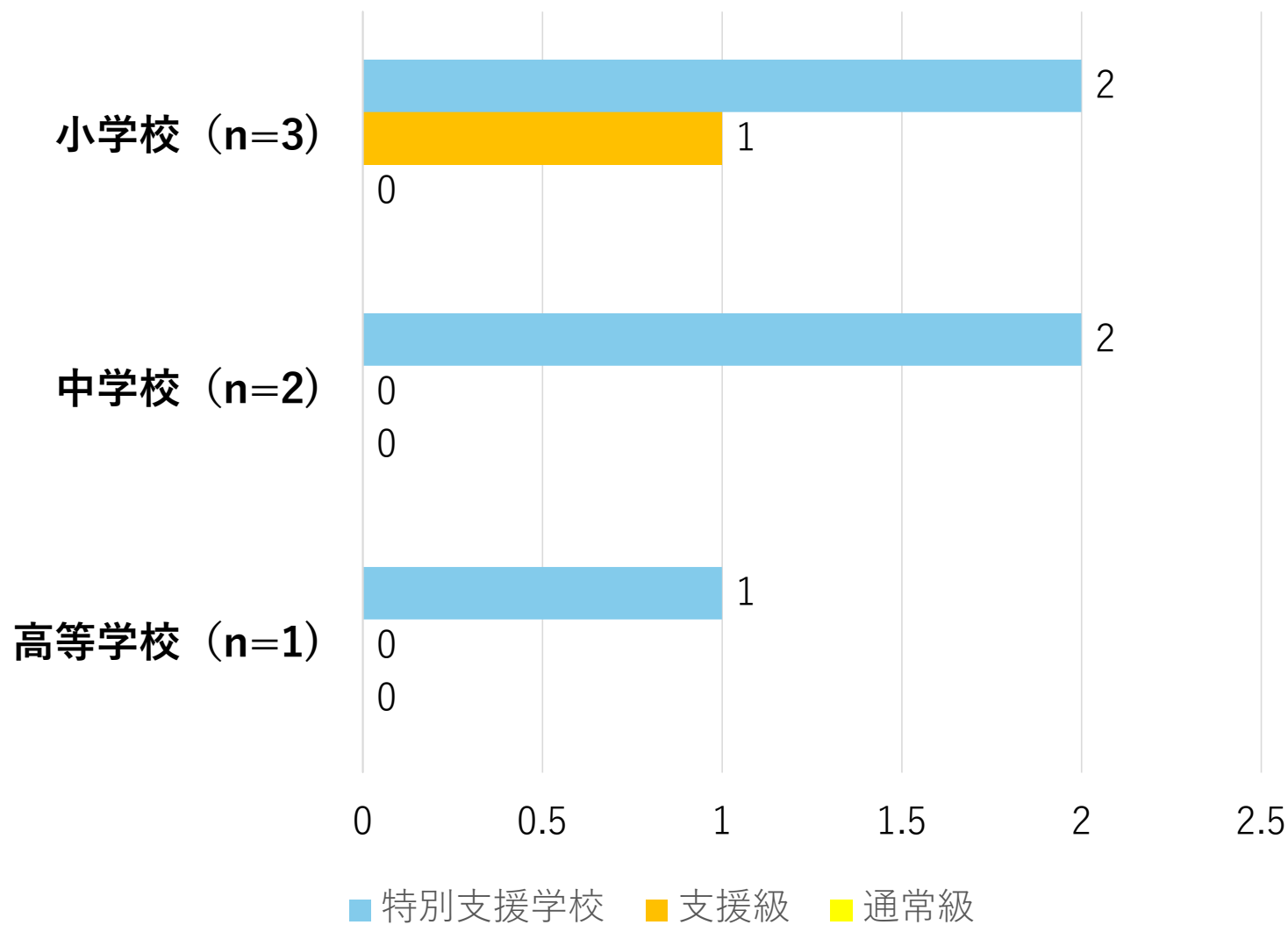
社会資源・地域連携

生活場所(n=4) (18歳以上1名含む)



就学(n=3)

※進学予定者も含まれます



◆ 就学についての相談先

- ・ 市役所 (2)
- ・ 区役所 (2)
- ・ 地域の教育委員会 (3)
- ・ 放課後デイサービス
- ・ 相談支援員

福祉資源

◆療育手帳(n=3)

軽度：1名 最重度：2名

◆身体障害者手帳 (n=2)

2級：1名 3級：1名

◆障害者年金 (n=1)

1級：1名

◆その他 (n=1)

- 放課後等デイサービス

発達歴(運動)・生活歴

< 運動 >



◆首のすわり(n=3)

平均0歳5か月(0歳3か月～0歳6か月)

◆お座り(n=3)

平均11か月(0歳7か月～1歳3か月)

◆ハイハイ(n=2)

平均1歳6か月(1歳2か月～1歳9か月)

◆一人歩き(n=2)

平均2歳2か月(2歳0か月～2歳4か月)

< 生活歴 >

◆離乳食の開始(n=3)

平均0歳6か月(0歳5か月～0歳8か月)

◆スプーン・フォークを使う(n=2)

平均4歳0か月(2歳0か月～6歳0か月)

日常生活での工夫（n=2）

- 何でも口に入れてしまうので、リビングにはなるべく物を置かないようにしています。（6歳男児）
- 将来、たくさんの人の力を借りながら生活していくことになるので、少しでも自分の身の回りのことができるように、そして、自分で考えて行動できるように支援している。（12歳女児）

楽しみ・趣味(n=4)

- 音・音楽が流れるおもちゃが好きで音楽が止まるとボタンを押して流し続けている。回転するおもちゃも好きでミニカーをひっくり返して手で回して遊んでいます。(2歳男児)
- わんわん、コッシーのDVDをみる、トランポリン(6歳男児)
- からくり時計、バスなどの乗り物が好き(12歳女児)
- コロナ禍で外出が難しいため、通院以外は基本外出できない為、施設の職員の皆様が色々工夫をしてDVDを見せて下さったり、施設内を車いすで散歩させて下さっているようです。(22歳女性)

遊び (n=3)

- 兄に近づいてあそぶことが多いです。音楽が流れるおもちゃ、回転するおもちゃが好きです。プラレールを自動で走らせると楽しそうに目で追いかけています。(2歳男児)
- 一人で遊ぶのが好きだが、たまに大人にちょちょしてほしいと要求する(6歳男児)
- 小学校低学年頃までは大人との関わりが多かったが徐々に同年代との関わりも増えてきた。放デイや学校での友達も増えた。おままごとなどの模倣遊びが好き。(12歳女児)

お子さんの良いところ

- 自分の好きな遊びを見つけると(今はミニカーをひっくり返して回すこと)繰り返し遊び、どの場所でどうやったら上手くできるか彼なりに考えています。(回転しやすいミニカーを選んでフローリングに持っていき、自分の手とミニカーの距離感も調整して回転させている)(2歳男児)
- 基本的にはニコニコしていて、とてもかわいいです(6歳男児)
- 誰とでも仲良くできる、学校や放デイなど何事も嫌がることなく意欲的に取り組む事ができる(12歳女児)

お子さんの良いところ

- とても前向きで社交的で明るい性格です。耳が不自由ですが臆することなく自分からコミュニケーションを取れます。記憶力がとても良く、車などで一度通った場所などは覚えています。両手の中指が生まれつき曲がった状態ですが、手先はとても器用です。人への思いやりの気持ちも大きく周りで助けて下さる方へ手話でお礼を伝えています。とても優しい性格です。(22歳女性)