



22q11.2欠失症候群 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：2018年、2019年、2023年、2024年

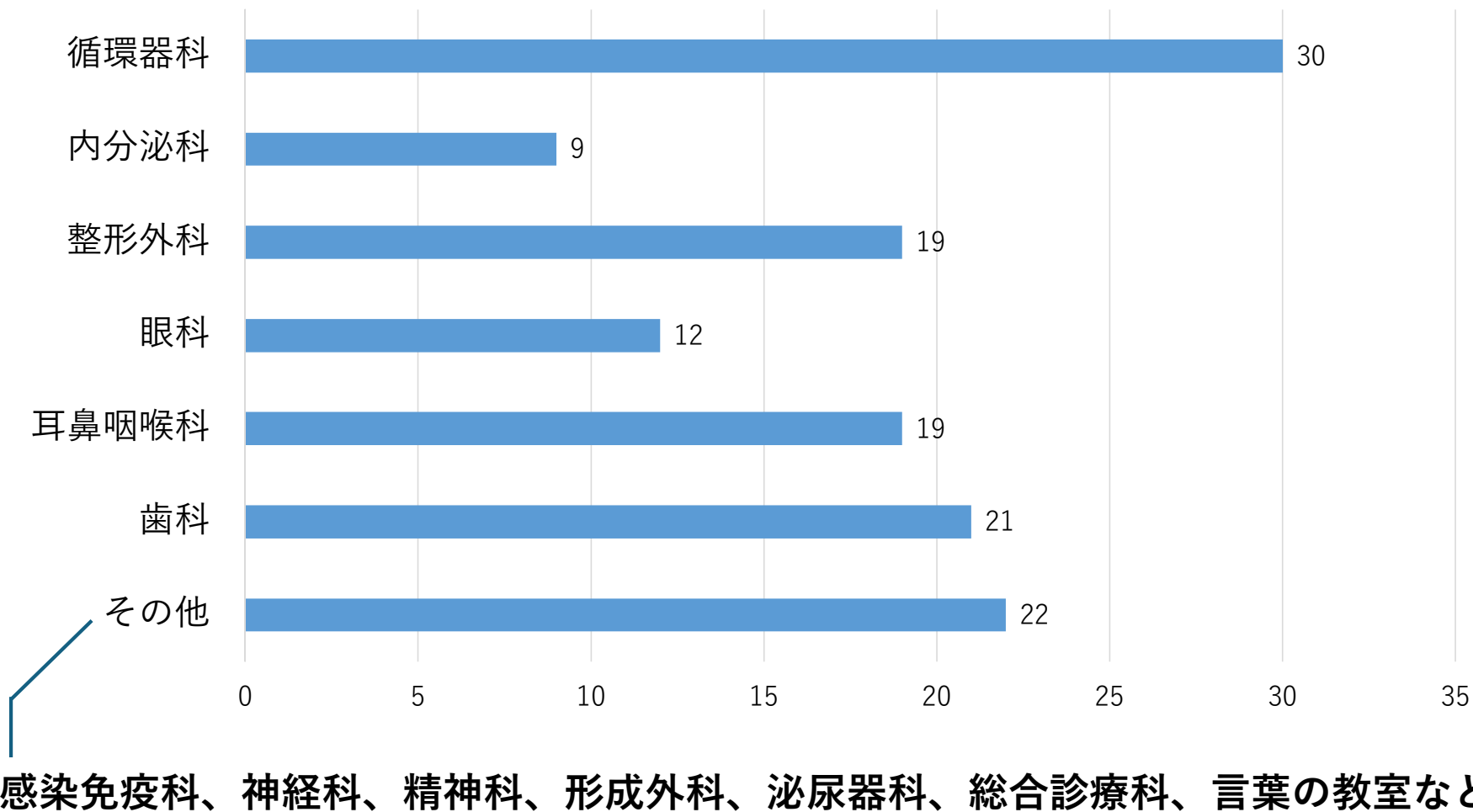
参加者：36名

平均年齢：9.14歳(0~27歳)

健康状態

通院中の診療科(n=36)

※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

心疾患(心室中隔欠損症、心房中隔欠損症、ファロー四徴症、大動脈弁閉鎖不全症など)

◆内分泌科

副甲状腺機能低下症、低カルシウム血症、高ガラクトース血症など

◆整形外科

側弯症、扁平足、内反足など

◆眼科

弱視、遠視、乱視、外斜視など

◆耳鼻咽喉科

中耳炎、難聴、ハント症候群、咽頭軟化症など

◆歯科

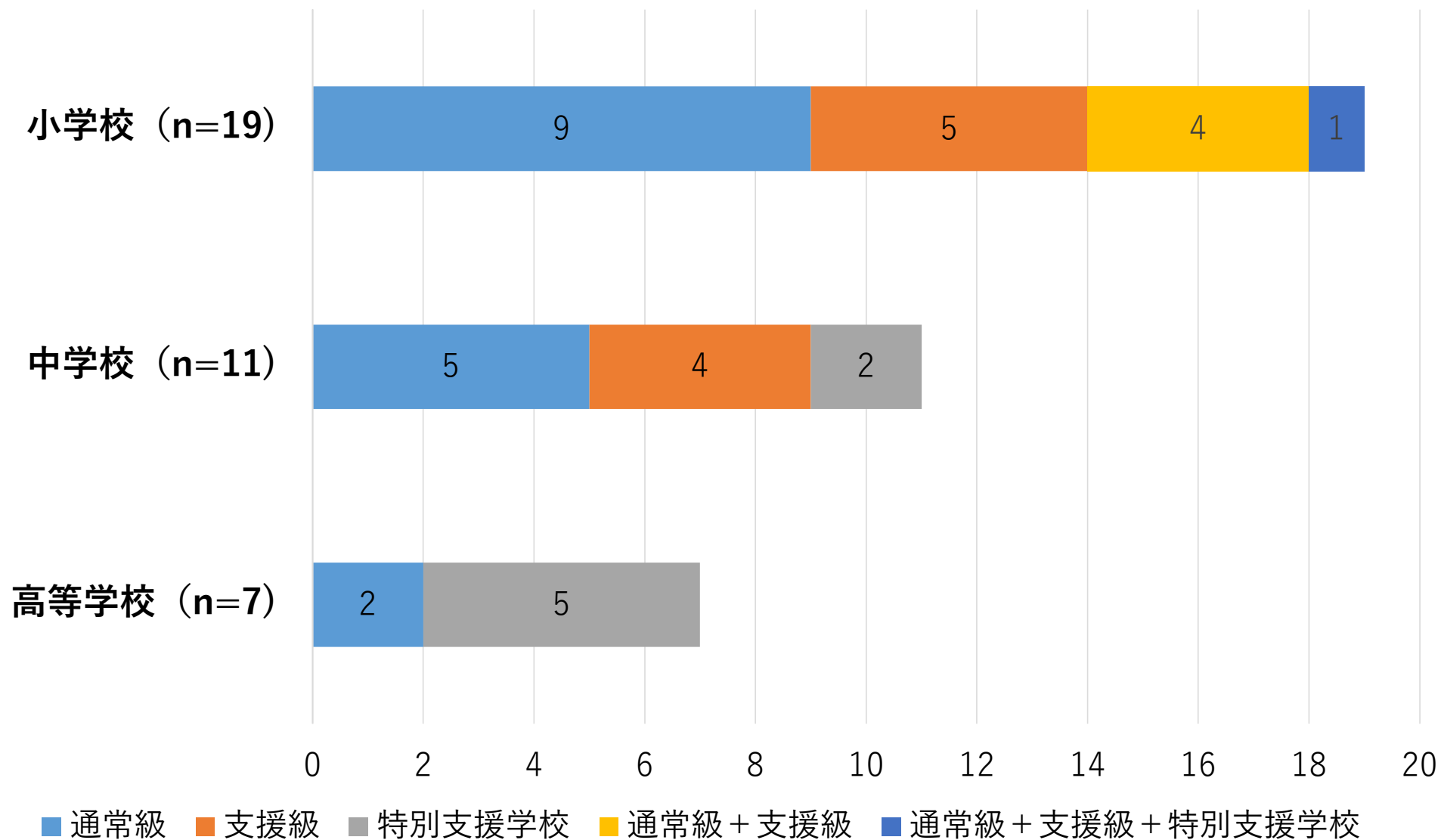
不正咬合(歯列矯正)、エナメル質形成不全など

社会資源・地域連携

生活場所(n=10) (18歳以上1名含む)

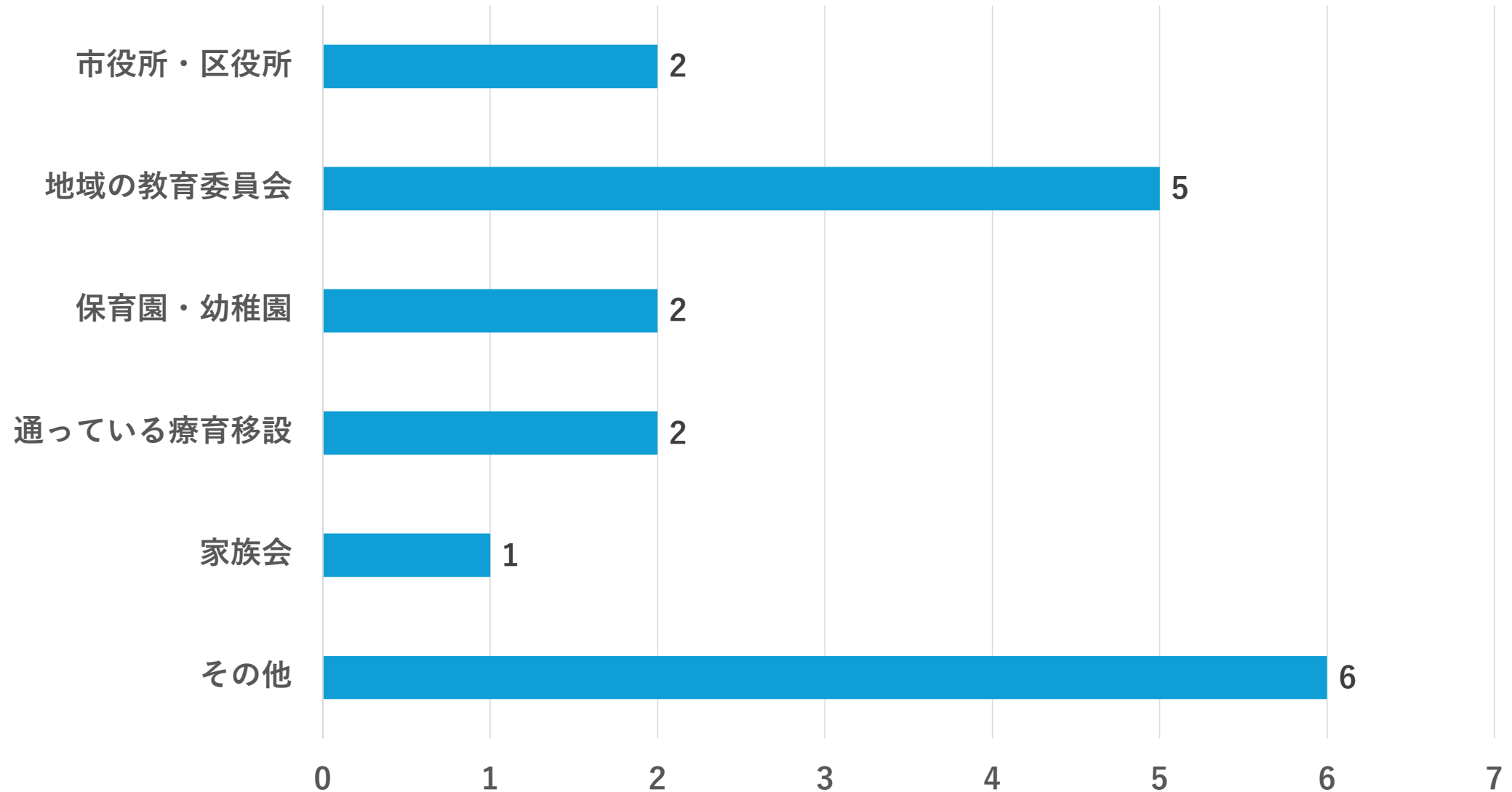
- 自宅

就学

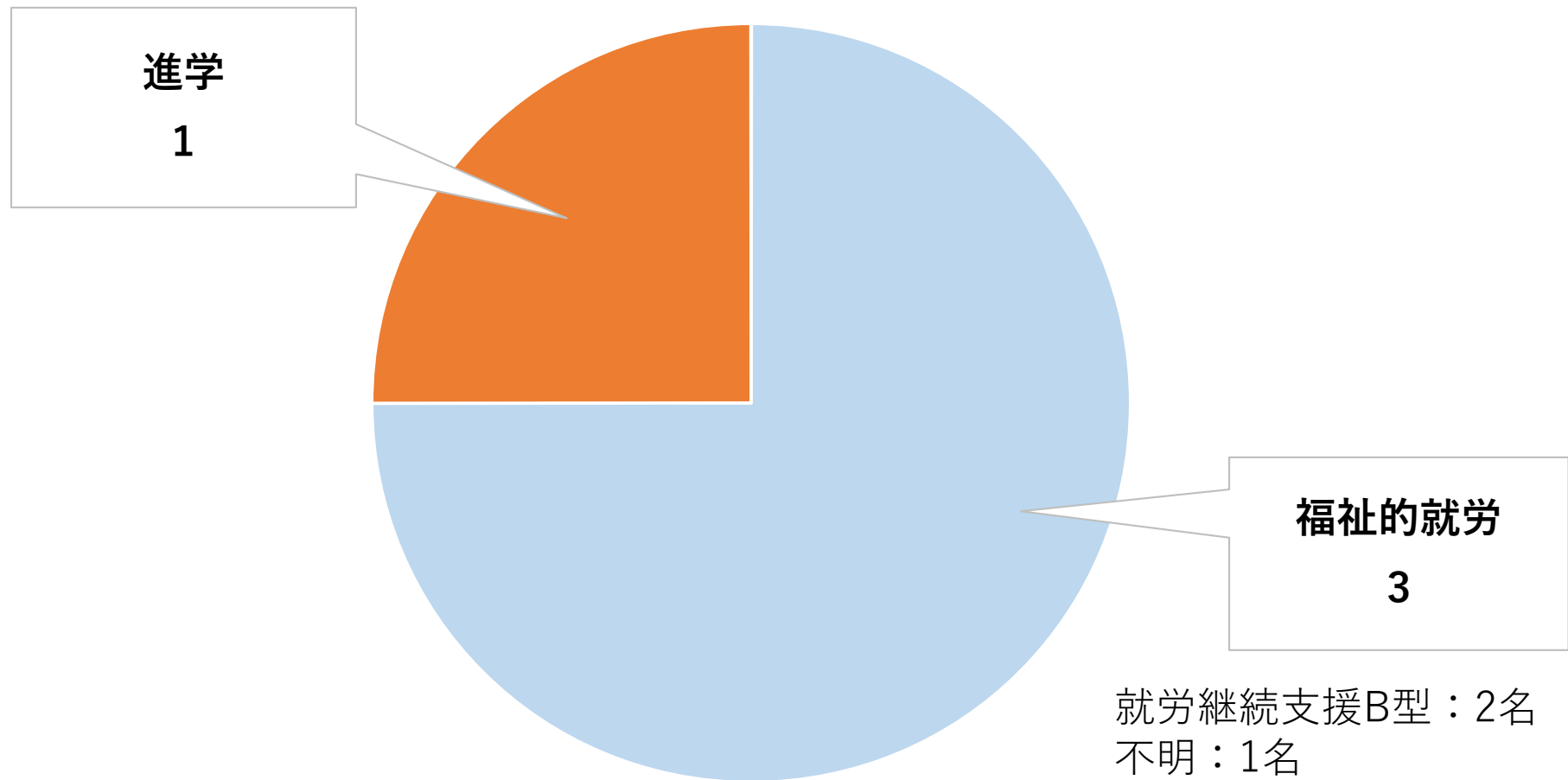


就学についての相談先（n=8）

※複数回答



就労(n=4)



福祉資源

◆療育手帳(n=14)

軽度：9名 中度：4名 重度：1名

◆身体障害者手帳 (n=9)

1級：3名 2級：1名 3級：3名 4級：2名

◆障害者年金 (n=1)

2級：1名

◆特別児童扶養手当(n=7)

中度：5名 重度：2名

◆小児慢性特定疾患医療費助成(n=4)

◆その他 (n=4)

- ・放課後デイサービス
- ・夕方に訪問ヘルパーの利用
- ・療育
- ・精神障害者手帳2級

発達歴（運動および言葉）

< 運動 >

◆首のすわり (n=22)

平均0歳4か月(0歳2.5～ 0歳7か月)

◆お座り (n=19)

平均0歳9か月(0歳6か月～1歳4か月)

◆ハイハイ (n=10)

平均1歳0か月(0歳9か月～1歳6か月)

◆一人歩き (n=22)

平均1歳7か月(1歳1か月～2歳0か月)

< 言葉 >

◆意味のある言葉を発する (n=14)

平均1歳8か月(1歳0か月～3歳4か月)

◆二語文を使う (n=8)

平均2歳8か月(2歳0か月～3歳0か月)

◆会話のキャッチボールができる (n=2)

平均3歳0か月(3歳0か月)

生活歴

◆離乳食の開始(n=10)

平均0歳8か月(0歳5か月～1歳0か月)

◆スプーン・フォークを使う(n=6)

平均2歳3か月(1歳4か月～3歳4か月)

◆箸を使う(n=4)

平均4歳2か月(3歳0か月～6歳6か月)

◆ボタンをかける(n=7)

平均4歳6か月(3歳0か月～4歳6か月)

◆着替えができる(n=7)

平均3歳9か月(3歳0か月～4歳6か月)

◆トイレの自立(n=7)

平均3歳9か月(3歳0か月～5歳6か月)

日常生活での工夫（n=6）

- たくさん話しかけることを意識(0歳男児)
- 色々なところに連れて行って刺激を与える(0歳男児)
- 偏食のため食事を工夫している(3歳男児)
- 見通しが立っていると安心するようなので、カレンダーに病院やデイの予定を記入する(9歳男児)
- 「(○時)○分まで△△をやったら終わり」と具体的な声掛け(実年齢の6割ぐらいの発達のため、短く、ゆっくり声掛け)(9歳男児)
- 準備や先の行動を予測して動くことが苦手なので親が指示することが多い(10歳女児)

日常生活での工夫（n=6）

- 気分の切り替えが苦手なことがあるため、「10数えたら〇〇するよ」と区切れるようにしている(4歳男児)
- 新しいことにチャレンジする時などスモールステップで繰り返し練習するようにしている、自分で自身が持てるようになるとうまくいく事が多い(14歳女児)
- 地震や事件など怖いニュースがあると、しばらく怖がるので安心できるまで同じ部屋で寝たりする(14歳女児)

楽しみ・趣味(n=21)

ゲーム

18歳男性、23歳男性、14歳男児、
9歳男児、10歳女児、14歳男児

ピアノ

8歳女児、10歳女児、
4歳女児、14歳女児

電車、飛行機

18歳男性、6歳男児、17歳男児

お絵描き、色塗り

10歳女児、4歳女児、6歳女児

外遊び

4歳女児、6歳女児

パズル

14歳女児、6歳女児

楽しみ・趣味(n=21)

他

- ・ 動くことが好き(0歳男児)
- ・ ボルダリング(8歳女児)
- ・ iPad、テレビ(23歳男性)
- ・ カラオケ(14歳男児)
- ・ 漫画(14歳男性)
- ・ ボール遊び(3歳男児)
- ・ プラレール(9歳男児)
- ・ けん玉(8歳男児)
- ・ 料理(14歳男児)
- ・ 工作(14歳男児)
- ・ ごっこ遊び(4歳女児)
- ・ 神経衰弱(4歳女児)
- ・ 自分の発表会の動画を観る(4歳女児)
- ・ テニス、バドミントン(14歳女児)
- ・ サッカー観戦(14歳男児)
- ・ アイドル(14歳男児)
- ・ ヒーローものを観ること(14歳男児)
- ・ DVD鑑賞(14歳男児、19歳女性)
- ・ PC技能(27歳女性)
- ・ イタリア語(27歳女性)

習い事(n=12)(過去にやっていたものも含む)

音楽

- ・ **ピアノ**(17歳女兒、9歳女兒、12歳男児、19歳女性、27歳女性)
- ・ **太鼓**(14歳男児)
- ・ **お琴**(7歳女兒)

スポーツ

- ・ **水泳**(17歳男児、9歳男児、4歳男児)
- ・ **体操**(9歳女兒)

文科系

- ・ **公文**(14歳男児、17歳男児)
- ・ **英語、英会話**(14歳男児、17歳男児、8歳男児)
- ・ **習字**(17歳男児、7歳女兒、27歳女性)
- ・ **塾**(数学)(12歳男児)

遊び (n=10)

- ・ 姉とおいかけっこ(0歳男児)
- ・ ブロック同士をカチカチ鳴らす(0歳男児)
- ・ 一人遊び(0歳男児、8歳女児、23歳男性、3歳男児、4歳女児)
- ・ Youtube(18歳男性、4歳女児)
- ・ ゲーム(18歳男性、8歳女児、9歳男児、10歳女児、6歳男児)
- ・ ボールを転がす遊び(3歳男児)
- ・ タブレット(9歳男児)
- ・ ごっこ遊び(9歳男児、10歳女児、4歳女児、6歳男児)
- ・ プラレール(9歳男児)
- ・ バドミントン、サッカー(10歳女児)
- ・ 絵を描く、工作(10歳女児)
- ・ メイク(4歳女児)
- ・ 走り回る(6歳男児)
- ・ 電車(6歳男児)
- ・ 絵本(6歳男児)

お子さんの良いところ

01. まじめ

- ・出来ない事も多いけど自分なりに頑張る(6歳女兒)
- ・意外と保育園では頑張っているところ(4歳女兒)
- ・コツコツ積み重ねて続けることが得意(14歳女兒)
- ・一生懸命なところ(3歳男児、10歳女兒)
- ・勉強を頑張っている(9歳男児)
- ・とてもまじめな性格(10歳女兒、6歳男児)
- ・学校に行くのを嫌がらない(9歳男児)

お子さんの良いところ

02. 素直で優しい

- ・とにかく素直(23歳男性、9歳男児)
- ・決して私が失敗しても怒らない(23歳男性)
- ・おだやか(9歳男児)
- ・笑顔がかわいいところ(3歳男児)
- ・まるで悪気なく失敗するので憎めないところ(23歳男性)
- ・優しくて人懐っこい(14歳男児、9歳男児、4歳女児)

お子さんの良いところ

03. そのほか

- ・ 意志が強いところ(3歳男児)
- ・ 聴覚が優れているところ(3歳男児)
- ・ 大きな声であいさつができる(9歳男児)
- ・ おもしろい(6歳女児)
- ・ 観察力があり、お手伝いなどよく気付いてくれる(14歳女児)
- ・ さっぱりしていて気分の切り替えが上手(14歳女児)