

第5回ラッセルシルバー症候群集団外来 遺伝性疾患に関する本人・同胞への情報開示



2025年4月25日

埼玉県立小児医療センター遺伝科₁

10年間の初診者 4,028名 (2013-2023年)

疾患名	人数
Down症候群	841
神経線維腫症Ⅰ型	238
Noonan症候群(関連疾患)	82
22q11.2欠失症候群	60
Williams症候群	56
歌舞伎症候群	51
Beckwith-Wiedemann症候群	44
Marfan症候群	39
Sotos症候群	38
片側肥大	37
Prader-Willi症候群	35
18トリソミー	26
CHARGE症候群	23
Angelman症候群	23
Coffin-Siris症候群	22



疾患名	人数
Russell-Silver症候群	20
結節性硬化症	20
2型コラーゲン異常症	19
軟骨無形成症	19
鰓弓症候群	16
Cornelia de Lange症候群	16
13トリソミー	15
Rubinstein-Taybi症候群	14
4pモノソミー症候群	13
Klinefelter症候群	13
Ehlers-Danlos症候群	13
5pモノソミー症候群	13
Pitt-Hopkins症候群	11
Turner症候群	9
Smith-Magenis症候群	9

2022年度 遺伝科初診患者(347人)

Chromosomal abnormality	94	Xp11.23p11.22 duplication	1	DYNC1H1-related disorder	1
Down syndrome	63	Achondroprasia	2	Dystrophinopathy	5
Down syndrome, mosaic	1	Alagille syndrome	2	EFTUD2-related mandibulofacial dysplasia	14
Trisomy 13			1	ERF-related craniosynostosis	1
Trisomy 18			1	GPI deficiency	1
5p monosomy syndrome			1	GRIN2D-related disorder	1
Emanuel syndrome			1	Hearing loss	1
Klinefelter syndrome			1	Hemihyperplasia	1
46,XX,del(1)(q41)			5	Holoprocencephaly	1
46,XY,der(4)t(4;3)(p12;p11)			1	Hyperlactatemia	1
46,XX,del(9)(p21)			1	Hypotrichosis	1
46,XY,del(9)(q22.1q22.3)			7	MCA	20
46,XY,add(12)(q24.32)			1	MCA/DD/ID	28
46,XY,add(13)(q34)	1	Cerebral cavernous Malformation	1	IRF2BPL-related disorder	1
46,XY,der(14)t(9;14)(q34.1;q32.3)	1	CHARGE syndrome	2	Joubert syndrome	1
46,XX,der(15)(pter→q26.3::q26.3→q23:)	1	Chondrodysplasia punctata	2	Kabuki syndrome	6
47,XX,+add(15)(q15)	1	CLCN4-related disorder	1	Kagami-Ogata syndrome	1
mos 46,XX,psu idic(18)(q21.2)[2]/46,XX[28]	1	Cleft lip and palate	1	Kallmann syndrome	4
46,XY,del(18)(q21.3)	1	CNOT3-related disorder	1	Short stature	3
mos 46,XX,r(20)(p13q13.3)[7]/46,XX[23]	1	Coffin-Siris syndrome	1	Sotos syndrome	5
46,XY,r(22)(p11.2q13.3)	1	Cornelia de Lange syndrome	1	SOX2-related disorder	1
mos 45,X[28]/47,XXX[2]	1	Craniosynostosis	1	Split hand foot malformation	2
mos 46,X,psu idic(X)(q21.1)[20]/45,X[10]	1	CSNK2A1-related disorder	1	Severe combined immunodeficiency-related Neutropenia	1
46,Y,der(X)	1	CTCF-related disorder	1	Sickle cell disease	4
47,XYY	1	CTNBN1-related disorder	1	Strabismic amblyopia	1
mos 47,XX,+mar[11]/46,XX[19]	1	Culler-Jones syndrome	1	Syndromic osteoarthritis	1
Chromosomal microdeletions/duplications	7	DCX-related disorder	1	Spondyloepiphyseal dysplasia complex	4
Williams syndrome	2	DD/ID/ASD	1	Stammary syndrome	1
Potocki-Lupski syndrome	1	Dilated cardiomyopathy	1	Sturge-Weber association	1
5q26.3 deletion	1	DONSON-related disorder	1	SWAC-related intellectual disability	2
15q24 deletion	1	Dravet syndrome	1	Wiedemann-Steiner syndrome	1
22q11.2 deletion	2	DRPLA	1	X-linked hypophosphatemic rickets	1
			1	CFC syndrome	2

埼玉県立小児医療センター 遺伝診療

健康増進

患儿・家族

情報不足と病識を育む難しさ
同じ境遇の人もなく不安
と孤独

個別外来

集団外来

- 情報提供
- 家族交流

集団外来のメリット

- ・ 整理された情報提供
- ・ 家族の交流による心理的援助
- ・ 患児家族から学ぶ
- ・ スタッフ同士で学ぶ

先天異常症候群集団外来(2000年～)

定例的開催の集団外来

プラダーウィリー症候群
ウィリアムス症候群
22q11.2欠失症候群
カブキ症候群
ソトス症候群
ベックウィズウィーデマン症候群
コステロ症候群
ヌーナン症候群
4pモノソミー症候群
コルネリアデランゲ症候群
● ラッセルシルバー症候群
CHARGE症候群
ルビンシュタインタイビ症候群
コフィン・サイリス症候群

集団外来を開催した疾患

無虹彩・WAGR症候群
染色体異常症

二分脊椎

2q37欠失症候群
7qモノソミー症候群
9pトリソミー症候群
ヤコブセン症候群
12pトリソミー症候群
18qモノソミー/リング18症候群
スミスマゲニス症候群
アラジール症候群
ゴールデンハー症候群
難聴
トリチャーコリンズ症候群
片側肥大
神経線維腫症Ⅰ型
モザイク型ダウン症候群
5pモノソミー症候群
頭蓋骨早期癒合症
軟骨形成不全症
マルファン症候群

ラッセルシルバー症候群集団外来

開催年	テーマ	参加 家族数
2018年	疾患概念と健康管理	10
2012年	ラッセルシルバー症候群の原因と診断について 家族交流会	7
2006年	疾患について	4
2003年	疾患の概念と医学的情報提供	2

アンケートから

- 安心(←不安)
- 共感・つながり(←孤独)
- 学び(←情報のなさ)



本人・同胞への疾患情報の提供について

趣旨

- 遺伝性疾患をもつ子ども本人、またその同胞に疾患の情報を適切に伝えること(情報開示、告知)は疾患を理解し自律的な人生を送る上で極めて重要ではないか？



- 実態調査を行い、遺伝性疾患をもつ本人、また同胞への情報開示のあり方を考えたい。

“伝えること”：親の傾向

- ・ 情報を伝えることを先延ばしにする傾向がある
- ・ 情報を伝えることに慎重になる
- ・ 伝える時期や伝え方などが悩ましい
- ・ 子どもが持つ体質やその情報を共有することは親の気持ちの負担になる

Mercalfeら(2008)、Galloら(2005)、Forrestら(2008)

“知ること”：子どもの傾向

- ・ 親が思うよりも早く自分の状況に疑問を持つ
- ・ 病気について知りたい、親と話したいと思っている
- ・ 小さい頃から疾患について話すことが、子ども自身のよりよい受け入れ、適応につながる
- ・ 遺伝的な情報を大人になるまで伝えないことが、その子の適応能力、自己効力感、生殖に関わる決定、家族の結末に影響を及ぼす
- ・ 親の心が開かれた状態にいる方が、子どもは感情的にも心理的にも、より立ち直りが早い

Swybowskaら(2007)、Mercalfeら(2008)、Mercalfeら(2011)

実態調査(アンケート) 2019年11月～12月

当院に通院されている人数が比較的多い
下記8疾患を選定

・・・合計378家族 → 回答158家族(41.8%)

- 22q11.2欠失
- ベックウィズーヴィーデマン
- ヌーナン
- ラッセル-シルバー
- カブキ
- ウィリアムス
- プラダー-ウィリー
- ソトス

対象8疾患の主な症状

22q11.2欠失症候群

成長・発達遅滞、心疾患、口蓋異常、精神心理症状、稀に免疫不全

ベックウィズ・ウィーデマン症候群

過成長、巨舌、半身肥大、腫瘍

ヌーナン症候群

低身長、心疾患・心筋症、骨格特徴

ラッセル・シルバー症候群

成長障害、左右非対称、発達遅滞

ウィリアムズ症候群

発達遅滞、心疾患（大動脈弁上狭窄）、内分泌異常、側弯

プラダー・ウィリー症候群

哺乳障害、過食・肥満、発達遅滞

ソトス症候群

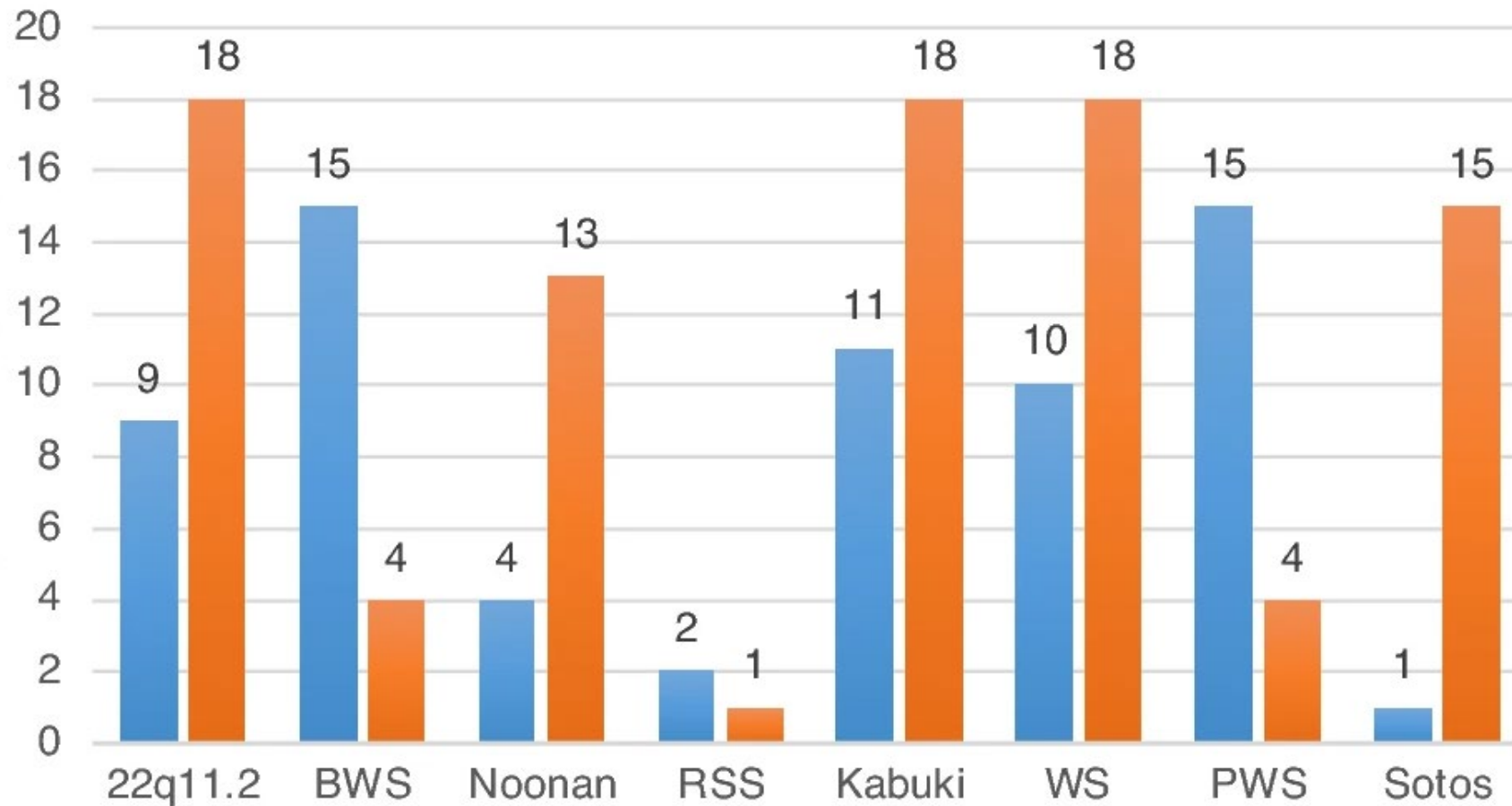
過成長・大頭、側弯、発達遅滞

カブキ症候群

発達遅滞、心疾患、眼科症状

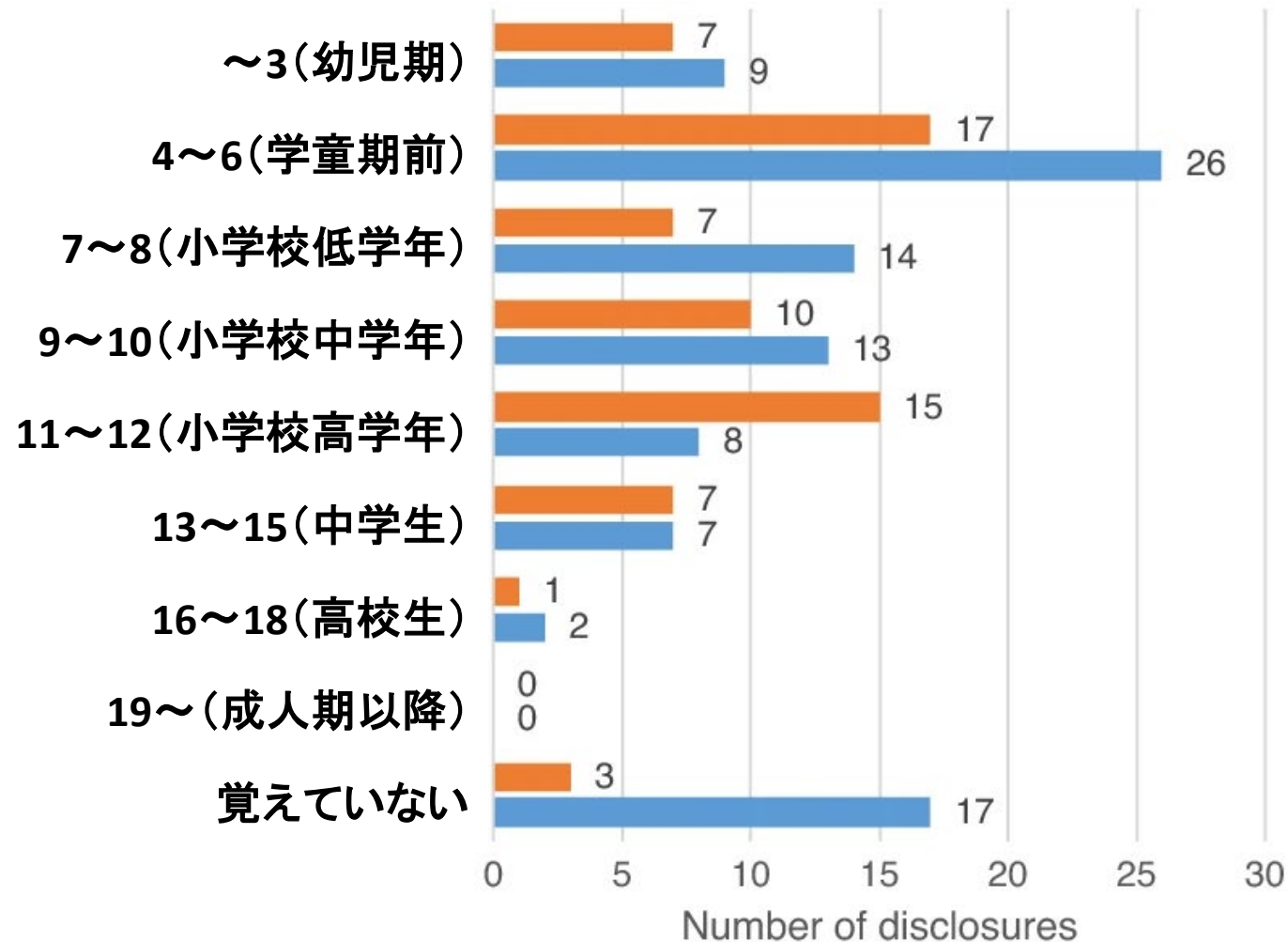
患儿への情報開示

■ 伝えた：67 (42%) ■ 伝えていない：91 (58%)



情報開示の年齢（全8疾患）

開示のタイミング



■ : 患児

■ : 同胞
(患児に開示済み＋未開示)

本人への情報開示のきっかけ・理由

(複数回答、n=67)

病院に行く理由を理解してもらいたかった	29	(43%)
理解できる年齢に達したと思った	20	(30%)
病院に行く理由をきかれた	17	(25%)
就学・就職・結婚などのイベントがあった	11	(16%)
身体的な症状についてきかれた	9	(13%)
周りの友だちに何か言われた	7	(10%)
身体的な症状を気にしていそうだった	5	(7%)
その他 (次スライド)	25	(37%)

- 自分のことを知ってほしい、自分とうまく付き合っていくため
- 障害からくる問題が起こった時に対応できるように
- 病院の受診や手術など治療を納得して受けられるように
- 不安の軽減、心的負担の和らぎのため
- 食事や運動など管理の必要性を理解してもらうため
- 支援学校に入学したため
- 周りの友達に聞かれたとき、自分の体質について自分で言えるように
- 伝えない理由はないから
- アンケートがきっかけ
- 勉強会や懇親会などに参加し自然と知った

伝えた内容（複数回答、n=67）

症状	49 (73%)
疾患名	42 (63%)
通院理由	38 (57%)
健康管理	33 (49%)
原因	11 (16%)
遺伝	5 (7%)
その他	6 (9%)

誰のせいでもないこと； 苦手なこともあるけど得意なこともあること； 知的障害について； なぜ通院のたびに採血が必要なのか； 身体的な特徴； できないことの原因は病気であること

開示時に気をつけたこと（複数回答、n=67）

わかりやすく伝える	45 (67%)
シンプルに伝える	33 (49%)
安心できるように伝える	32 (48%)
正直に伝える	24 (36%)
疾患＝異常と扱わない	18 (27%)
大きな問題ではないと伝える	17 (25%)
直接的に、正しい用語を使って伝える	2 (3%)
その他	10 (15%)

一人ではない； 家族みんなで乗り越えよう； 手術を乗り越え頑張ってきた； たくさんの人に助けられてきた； 個性・特性の1つと前向きに捉えられるよう； 家族も協力するよ； 色々な病気がある； みんな各々課題を持って生きている

情報開示で役に立った情報

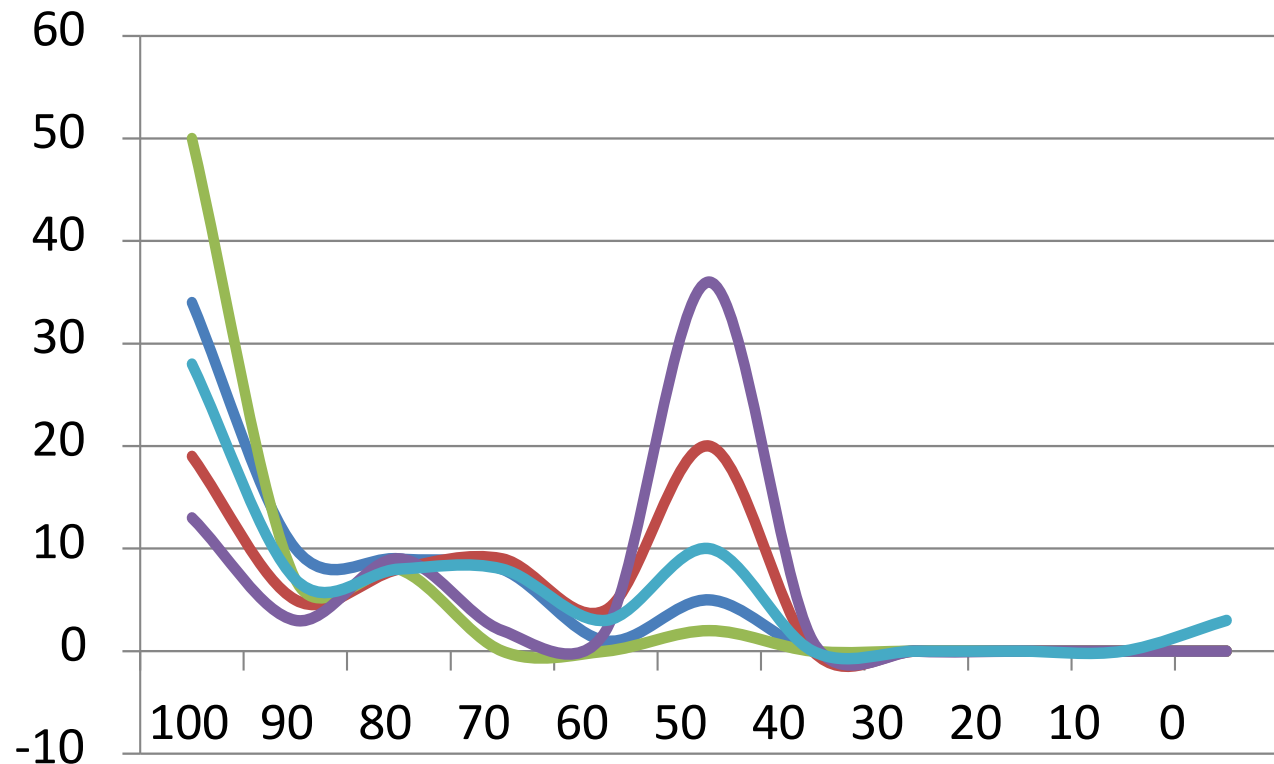
(複数回答、n=67)

- 主治医：41件
- 患者・家族の会：32件
- Web情報：16件
- その他：10件

主治医からもらった説明文書
親の職業上の情報入手、
本、治療・術後の情報、
受診時の情報、家族の支え

開示後の心情

- 伝えてよかった、後悔していない・・・大多数
- 家族の結束が強まった・・・多数



— 伝えてよかったー
よくなかった(88)

— 伝えたかったー
伝えたくなかった(75)

— 後悔していないー
後悔している(95)

— 家族の結束が強まったー
強まっていない(67)

— いつでも話せるー
話すのはつらい(79)

親の混在する想い

早期から自然に徐々に
伝えたほうがい

子どもが理解できるよう
になったら伝えたい

伝えることは親の気持ち
の負担になる

隠すことではない、家族
として当然共有すべきこ
と



きょうだいともに助け合
って生きて欲しい

きょうだいに負担をかけ
たくない

きょうだいにアドバイ
ザーのような存在にな
って困った時に助けて
ほしい

親のエゴではないか、
きょうだいに精神的負
担をかけたくない

親の願い

- ・ わかりやすく正確に、そして前向きに捉えられるよう伝えたい
- ・ 本人・きょうだいの不安を払拭したい
- ・ 伝えた後には気持ちに寄り添いいつでも支えになりたい
- ・ 疾患・体質の有無にかかわらず本人・きょうだいに楽しく幸せな人生を歩んで欲しい

開示時期、伝え方、内容、伝えた後の対応など、 研究から見えてきた情報を参考にしたいしおり

親から子どもへ
疾患の情報を伝えること
～176人の親のメッセージ～

はじめに

埼玉県立小児医療センター
疾患・体質のあるお子さんと
ご家族が定期的に開催され
るグループ外来に参加されてい
るご家族に疾患・体質に関
するアンケート調査を
しました。

アンケート調査には、中
介者として、様々な親御
さんからお子さんに向けた
メッセージがありまし
た。ここにその中から
いくつかをご紹介します。
アンケートにご協力
いただいた親御さんへ

これからお子さんに伝え
～将来のトランジションを

トランジションってなに？

トランジションは、個別のニーズ
に合わせたプロセスであり、ライフ
を通して経験を積んでいきます。
医療はその中の一環であり、小児期
から成人期へ、成長・発達に応じて継続的に
医療を受ける必要があります。最終的には成人期にふさわし
い環境を整え、小児
科から成人科へ、個々に合った医療サービスの移行
していきます。

トランジションに必要なこと

1. 小児科から成人の診療科への橋渡し
* 完全に成人の診療科に移行
* 小児科と成人の診療科の両方に受診
* 小児科に継続して受診
2. 健康管理の主体を保護者・医療者から本人
* 子ども自身の疾患・医療に対する理解
* 疾患・医療などの情報について保護者や
医療者から子どもへの働きかけ

伝えるにあたって

ポイント

- * 幼少期から徐々に自分の体質の理解
を深めていきましょう
- * お子さんの年齢、理解に合わせて
伝えていきましょう
- * 受験、結婚、出産などのライフ
イベントを避けましょう

幼少期

- * お友だちとの違いに気づいてき
て、不安を感じてしまう
* わかりやすくシンプルに伝えま
しょう
- * 安心できるように伝えましょう
* 今ある症状や病院に行く理由
を伝えてみましょう
- * 症状がない場合は、定期的
に医療機関を受診する
必要性を伝えてみましょう
- * 診断名は伝えなくても大丈夫
* 医療従事者が関わる場合
「病院で先生とお話しよう
」と伝えて受診前に伝えてください

早期から伝えるメリット

自分自身への理解につ
ながり、将来の人生につ
いての不安が減ります。
自分自身で自分の体質
を理解することができ
ます。

本人へのメッセージ

- ・疾患を理由にあきらめず、心が強い子に
なってほしい
- ・生きてこれてよかったと思える人生をお
くってほしい
- ・どう受け止めるかは自分次第、自信をも
って生きてほしい
- ・今の笑顔を忘れずに育ってほしい
- ・楽しく幸せな人生を送ってほしい
- ・世の中にはいろいろな人がいて、辛いこと
もあるが、
- ・支えてくれる人は必ずいる
- ・不安にならないように、心配させないよう
に家族
- ・みんなでサポートする

アンケート調査より

伝えるにあたって

ポイント

- * 伝える、伝えないの選択に正解はありません
- * 親御さんの気持ちの安定が大切です
- * お子さんは勉強会や親の会などに参加する中で自然と知り、理解していくこともあります
- * 徐々に本人の体質の理解を深めていけるように伝えていきましょう
- * お子さんの年齢、理解に合わせて徐々に伝えていきましょう
- * お子さんが不安になる前に伝えてあげましょう
- * 受験、結婚、出産などのライフイベント時は避けましょう

体制づくり

- * いつでも親や医療従事者と話せる
- * 必要に応じてきょうだい、友人、周囲の関係者といつでも話せる
- * 心理的、社会的なサポートの場の確保
- * 定期受診や相談の場となる遺伝カウンセリングの活用

幼少期

- * お友だちとの違いに気づいてきます
- * わかりやすくシンプルに伝えましょう
- * 安心できるように伝えましょう
- * 今ある症状や病院に行く理由について伝えてみましょう
- * 症状がない場合は、定期的に病院に行く必要性を伝えてみましょう
- * 診断名は伝えなくても大丈夫です
- * 医療従事者が関わる場合
「病院で先生とお話しようね」など
受診前に伝えてください

早期に伝えるメリット

- * 自分自身への理解につながります
- * 小さい頃から知ること、子ども自身のより良い受け入れや適応につながります
- * 他の子との違いや通院・入院などへの理解や納得につながります
- * 他の子と違っていいこと、自分を認められることで自己肯定感が上がります

学童期

- * わかりやすく正確に伝えましょう
- * 安心できるように伝えましょう
- * ポジティブなイメージが持てるように伝えましょう
- * 学童期中期（小学校中学年ごろ）には診断名を伝えることも念頭におきましょう
- * 学童期後期（小学校高学年ごろ）には原因などについても少しずつふれていくことを考えてみましょう

注意点

学童期中期以降はネットで調べられる年頃になります。診断名を伝える場合、疾患の正しい情報提供が必要です。

思春期・青年期

- * わかりやすく正確に伝えましょう
- * 安心できるように伝えましょう
- * ポジティブなイメージが持てるように伝えましょう
- * 疾患の情報だけでなく、原因や遺伝の情報などについても必要に応じて伝えていきましょう

本人へのメッセージ

- 疾患を理由にあきらめず、心が強い子になってほしい
- いきてこれてよかったと思える人生をおくってほしい
- どう受け止めるのかは自分次第、自信をもって生きてほしい
- 今の笑顔を忘れずに育ってほしい
- 病気に負けない心を持って、毎日楽しく過ごしてほしい
- 楽しく幸せな人生を送ってほしい
- 世の中にはいろいろな人がいて、辛いこともあるが、支えてくれる人は必ずいる
- 日頃から両親がサポートし、何かあったら一緒に考え乗り越えよう
- 不安にならないように、心配しないように家族みんなでサポートする
- 本人の気持ちを一番大切にしていきたい
- 時間をかけて寄り添っていき、どんな時でも一番の理解者であり見方である

きょうだいへのメッセージ

- 同じ悩みをもつきょうだい児同士が付き合っていける環境を提供したい
- 良き理解者になってくれている
- いつでもあなたが大事、大切な存在
- 心の負担にならないよう願う
- 負担はかけたくない、いざという時には力を貸してあげてほしい
- 家族として暖かく見守り必要時にサポートしてほしい
- 不安にならないように、心配させないようにしてほしい
- 親亡き後にきょうだいの人生の負担にならないことを願う
- 自分の人生をあきらめるようなことだけは望まない
- 楽しく幸せな人生を送ってほしい
- 何にでも挑戦し、学び、楽しい人生にしてほしい

アンケート調査より

おわりに

お子さんの診断を伝えられた時、深い衝撃を受け、将来に不安を抱えたことかと思えます。

受け止める苦しさ、なぜ？どうして？と思う気持ち、心のざわめきは親御さんの誰もが感じることかと思えます。

成長するお子さんを前に、喜びを感じつつも、伝えることへの難しさ、悩ましさを抱える親御さんはたくさんいるかと思えます。

伝えた後のお子さんの反応や心の負担を考え、伝えることに不安を感じるのは当然のことです。

今回の調査にご協力いただいた親御さんのほとんどが、お子さんに伝えてよかったと思っており、伝えたことを後悔していませんでした。

また、親御さんの共通する思いとして「伝えた後の心のケア、いつでも寄り添い支えとなる、疾患・体質の有無にかかわらず、本人・きょうだいそれぞれに楽しく幸せな人生を歩んでほしい」というものがありました。

このしおりは、調査にご協力いただいた親御さんのたくさんの想いが込められています。このしおりをお読みいただいた親御さんの一助となれば幸いです。

本人・同胞（10歳以上）追加アンケート

2021年12月～2022年1月

- 本人59名、そのうち回答29名
- 同胞98名、そのうち回答39名

疾患のある本人

- 29/59 (回収率49%)

- 性別・年齢

♂男:16 ♀女:13

11-30歳 (平均19歳)

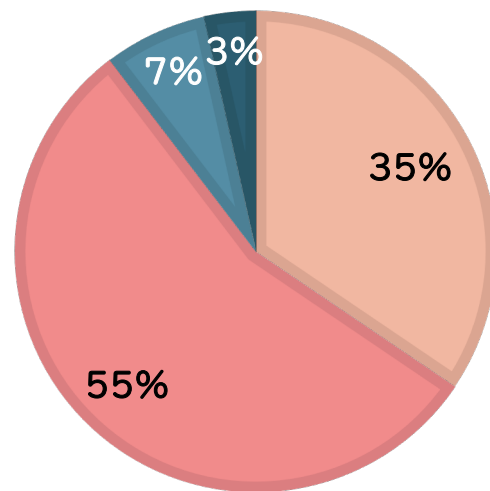
- 回答者の内訳

👤👤 本人のみ:10

👤 母と:16

👤 父と:2

👤👤 両親と:1



■ 本人のみ ■ 母と ■ 父と ■ 両親と

- 疾患の内訳

22q11.2DS:6/9件 (67%)

BWS:5/13件 (38%)

NS:2/4件 (50%)

KS:5/9件 (56%)

WS:6/10件 (60%)

PWS:5/13件 (38%)

SS:0/1件 (0%)

開示の場面

日常の具体的な場面：

病院に行った時やその帰りに

ごはんをたべている時

中学卒業の前

親が病院や学校ではなしていた

発達検査を受ける前

夜に

その他具体的な記載：

親が医者や知人と話しているのを聞いた

検査結果を聞いた時

おへその形成手術を受ける際に

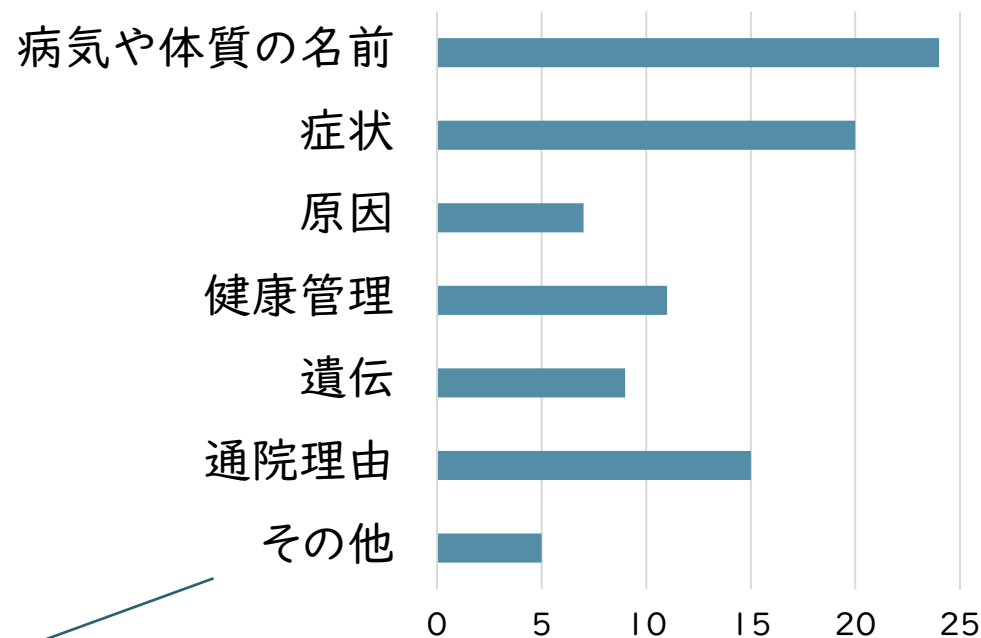
ごはんやおやつの制限がある時

小さい頃から他の人より多く食べてはいけないといわれた

幼いころからなんとなく

勉強会に参加していたから

開示の内容と本人の理解



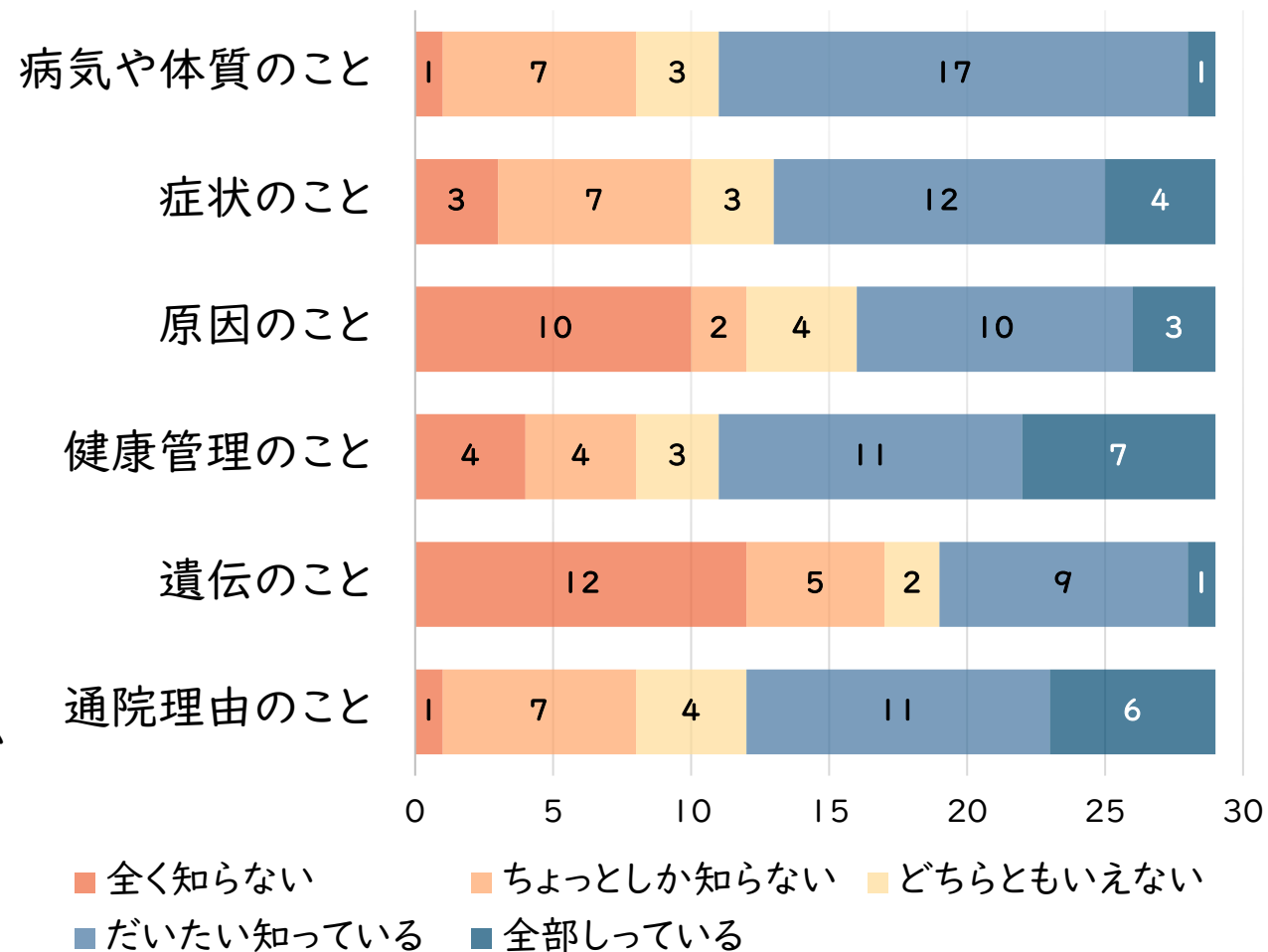
言われたけど覚えていない

人と比べてできないのは自分のせいではなく病気のせい

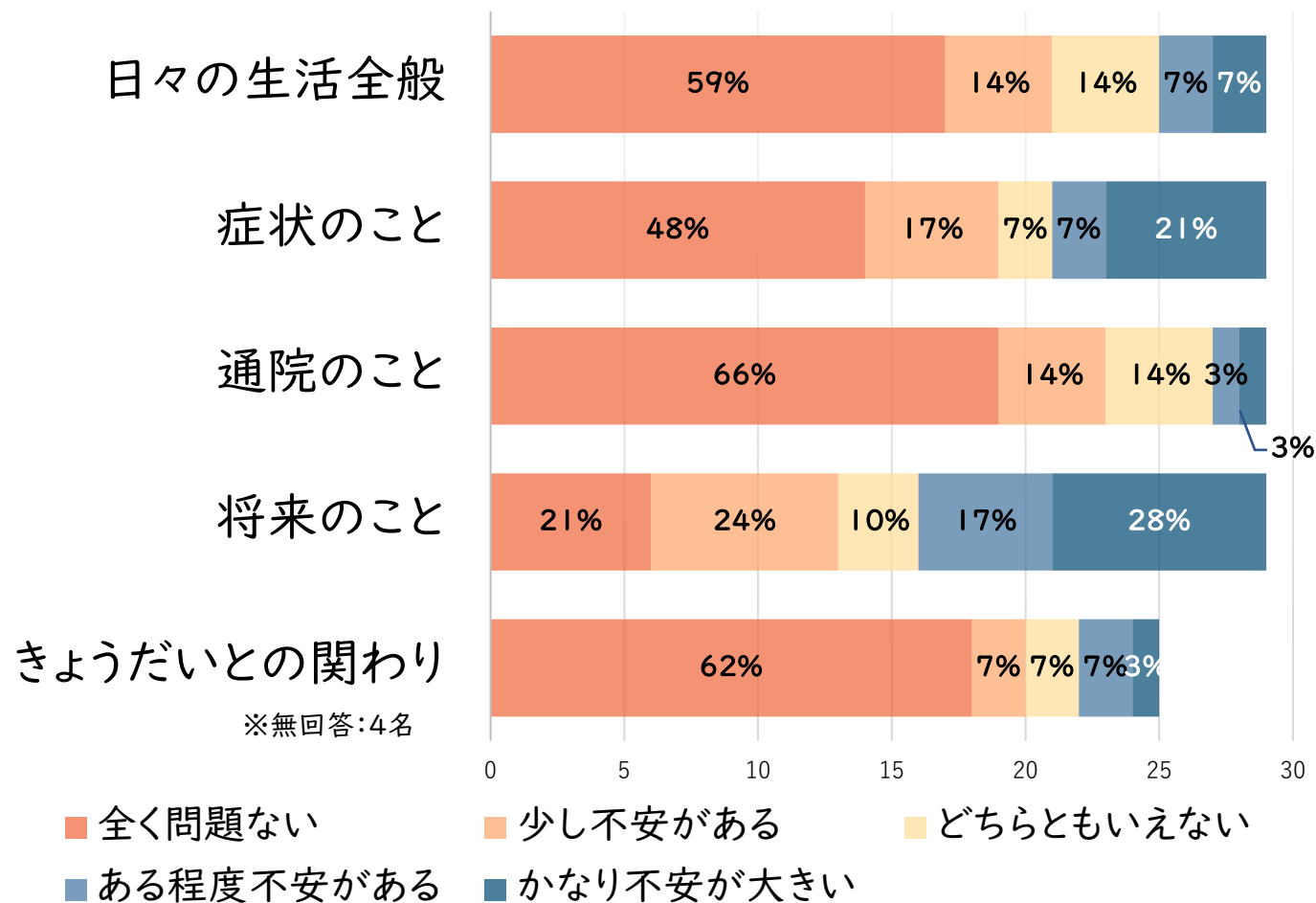
ひざの骨が外れやすい

音楽が好きで数字が苦手なこと

だいたいのことは理解している



不安や心配を抱えているか



日常生活での具体的な心配:

- ・トイレがこわい、掃除機が苦手
- ・入院必要時の病院の受け入れ
- ・お友だちできるかな
- ・普通の生活ができたらいいな

・親なき後のこと

親なき後の具体的な心配:

- ・住むところ
- ・通院について

いつごろ、どんな場面で、どのように知りたいか

就学前に

どんな場面で:

- 病院受診時に親や先生から
- 症状について説明してる時に
- 親から家で
- 気になった時や困った場面で
- 自分と親との場面で
- 日常の中で、リラックスした状態で
- 食事をしている時に

未回答

0

1

どのように:

- わかりやすく
- 安心できるように
- 深刻になりすぎず
- ポジティブに
- 小さい頃から徐々に情報を増やしていく
- 病気や人との違いをくわしく
- いつの間にかしている
- 勉強会など同じ病気の人がいる中で
- 親から説明してほしい
- 先生から

本人の嫌だった体験

7つのカテゴリー

周囲の反応言われたこと	“きもちわるい” “舌がでてる” “エイリアン” “太ってる” “ちび” 違いをいじられた、顔を笑われた
学校で起こったこと	からかわれた、いじめられた、嫌な記憶しかない ふつう級での嫌な思い出
苦手な勉強があること	計算が苦手、覚えるのが遅い、字が読めない
周囲に見られたこと	じろじろ見られた、見られるのが嫌だった、周りの目が気になる
症状のこと	しゃべりすぎる、寝てしまう、けがをしやすい、足の大きさ
自宅でのこと	親に叱られた
職場でのこと	説明なくやらされる、どうしていいかわからない

本人の良かった体験

5つのカテゴリー

周囲の助け、寄り添い、 あたたかさ	みんなが応援してくれる、みんなのサポートや考え方に助けられた 声をかけてくれる、味方してくれる、気持ちに寄り添ってくれる 話を聞いてくれる
人とのかかわり	友だちとお出かけした、友だちと話ができる いろいろな人との出会いがある、お手伝いで喜ばれる
旅行の思い出	家族みんなとの旅行、学校での修学旅行
好きなことに取り組んでいる	習い事を続けている、趣味の活動が増えた、部活を楽しめた
自分らしさ	生まれたこと、自分らしく生きている、運動が好き、感情の豊かさ

チャームポイント

自分に

できることがある

- ◆生き物を大事にできる
- ◆好きな事に熱中できる
- ◆一つのことに集中できる
- ◆誰とでも仲良くなれる
- ◆ご飯を作ることができる
- ◆挨拶をしっかりとする

人への気遣い

- ◆困っている人を助ける
- ◆お手伝いが好き

頑張り屋さん

- ◆一生懸命取り組む
- ◆頑張るところ

得意分野がある

- ◆計算
- ◆工作
- ◆運動
- ◆歌・ピアノ
- ◆ポケモンを沢山知ってる

身体的な特徴

- ◆まつ毛が長い
- ◆スリムでマッチョ
- ◆背が高い
- ◆目が大きい
- ◆皆より小柄

人にやさしい

楽しいことが好きなところ

まじめ

ポジティブ

笑顔

明るいところ

まとめ

- 開示されたタイミングは、日常の中で小学校中学年の時が最多だった
- いつごろ知りたいかについては、就学前や小学生時代と、なるべく早いうちに知りたいという傾向がみられた
- 日々の生活、通院に関して大きな不安や心配は少なかったが、就職のこと、親なき後のこと、遺伝のことなど将来に関する心配を抱く者がいた
- ご本人のこれまでの嫌だった体験、良かった体験、そしてチャームポイント、様々な思いを知ることができた。

疾患のある本人のきょうだい

- 39/98 (回収率40%)

- 性別・年齢

男:13 女:26

8-35歳 (平均19歳)

- 回答者の内訳

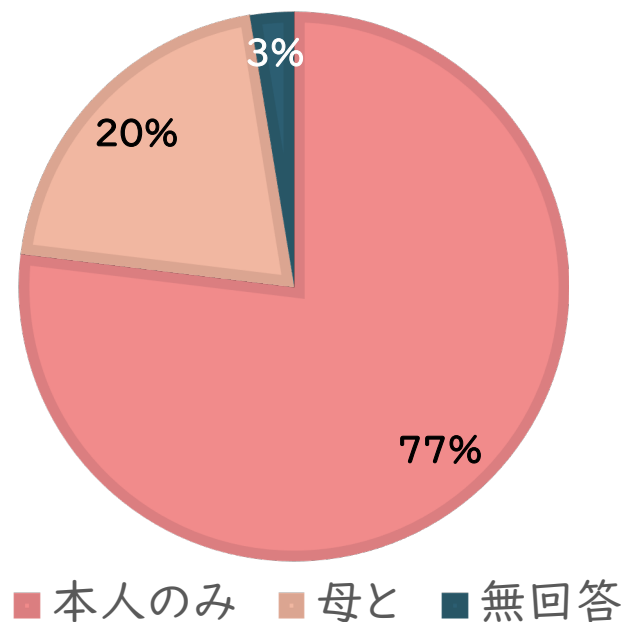
本人のみ:30

母と:8

父と:0

両親と:0

無回答:1



- 疾患の内訳

22q11.2DS:5/13件 (38%)

BWS:6/12件 (50%)

NS:2/7件 (29%)

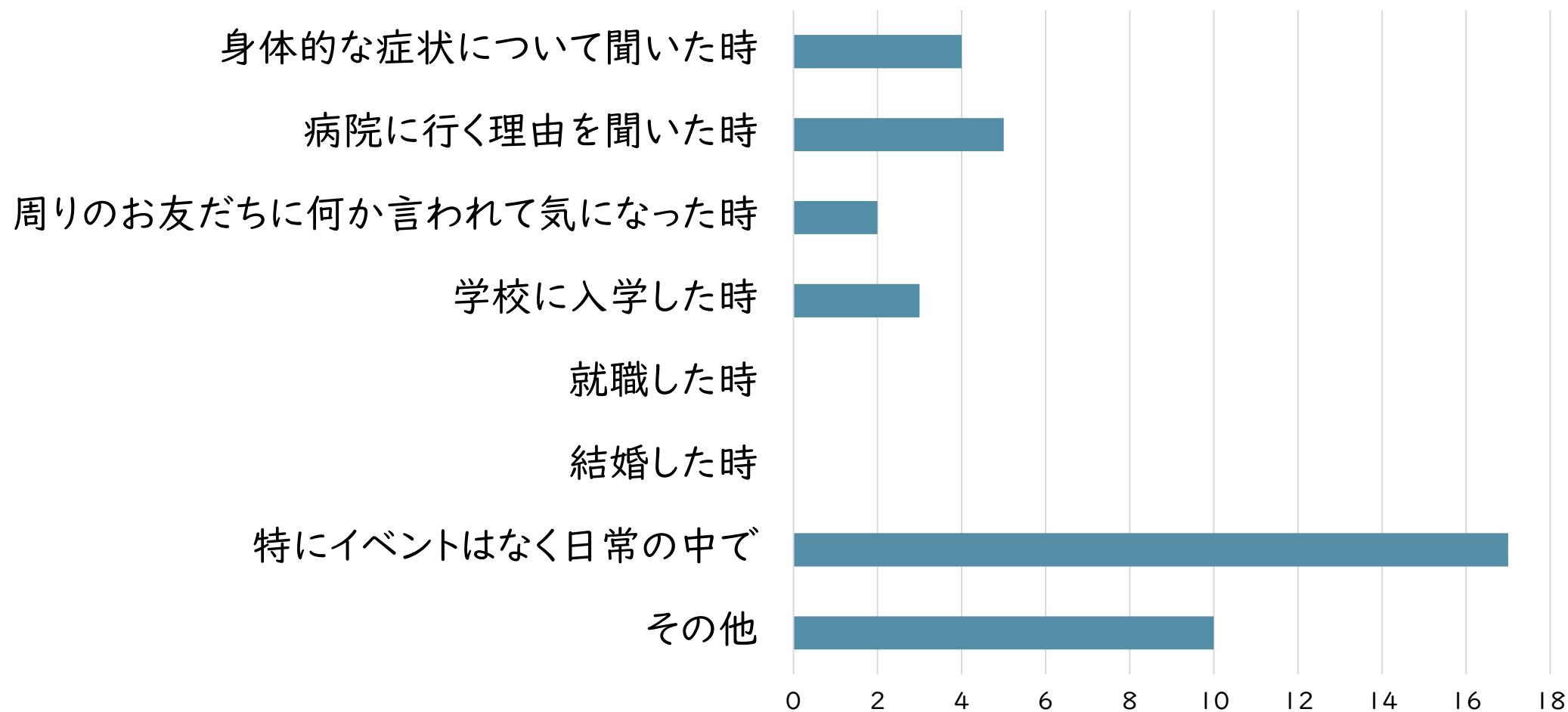
KS:9/17件 (53%)

WS:10/20件 (50%)

PWS:4/15件 (27%)

SS:3/14件 (21%)

開示の場面



開示の場面

日常の具体的な場面：

寝ているときに起こされて
リビングで

退院したとき

お風呂に入っているとき

日常会話の中で

ごはんを食べながら

疾患のある本人が幼稚園を早退したとき
覚えていない

その他具体的な記載：

入院の時や手術の時

引っ越しの時

疾患のある本人が小学校に入る時

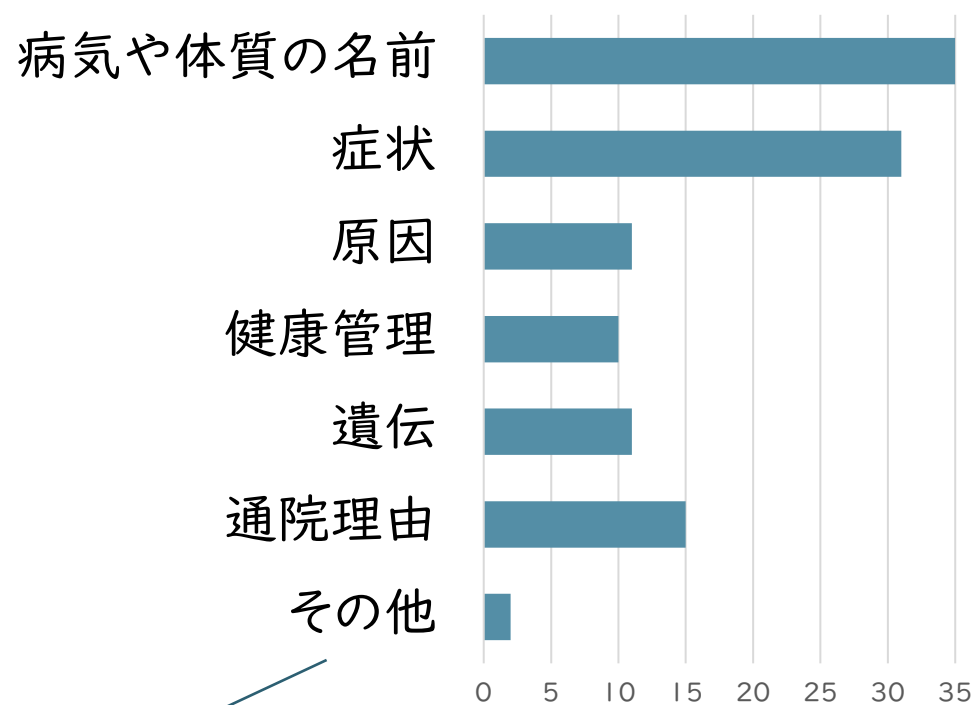
小さい頃から当たり前知っていた

物心がついた時には知っていた

自然に知った

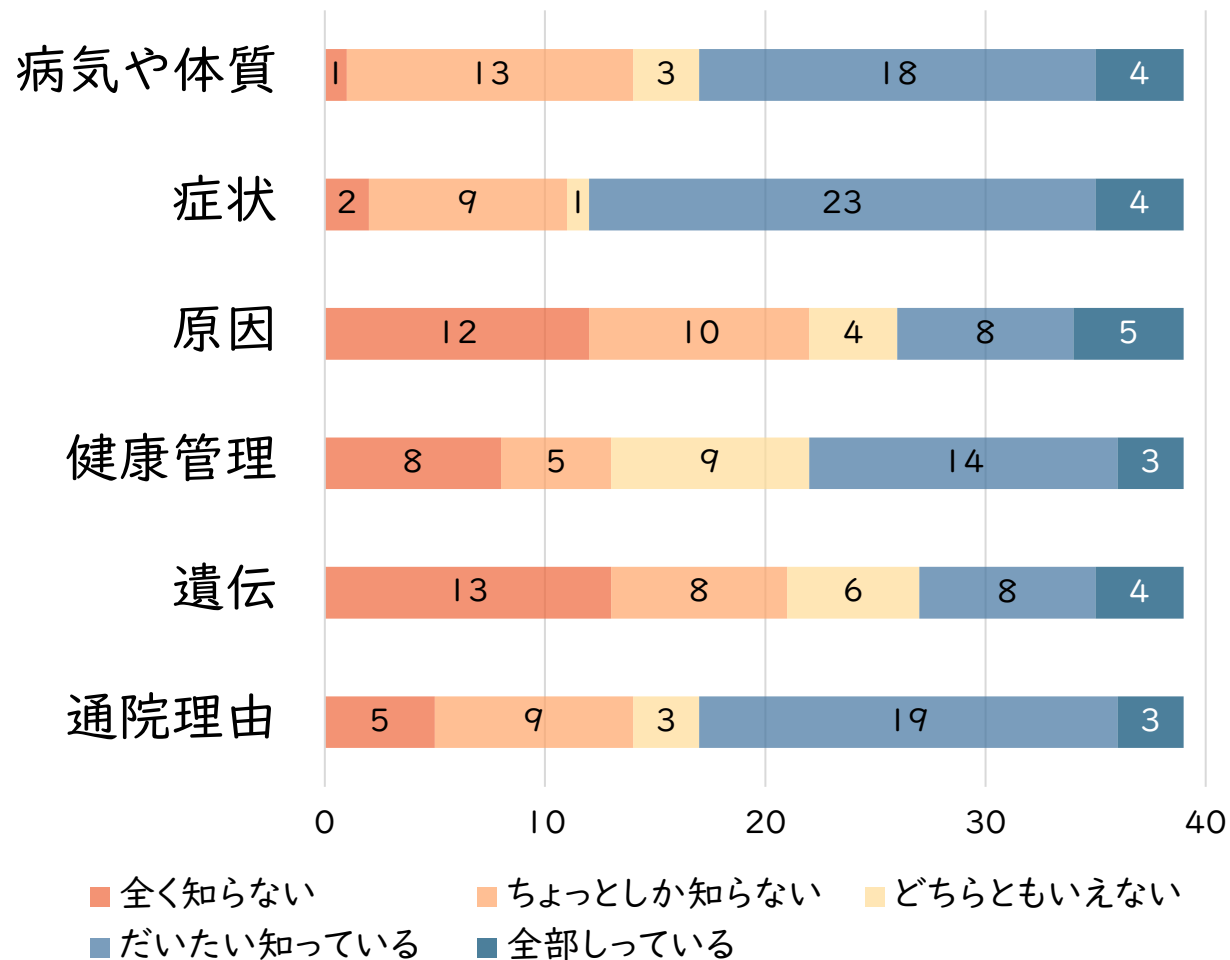
診断が確定した時

開示の内容とその認識

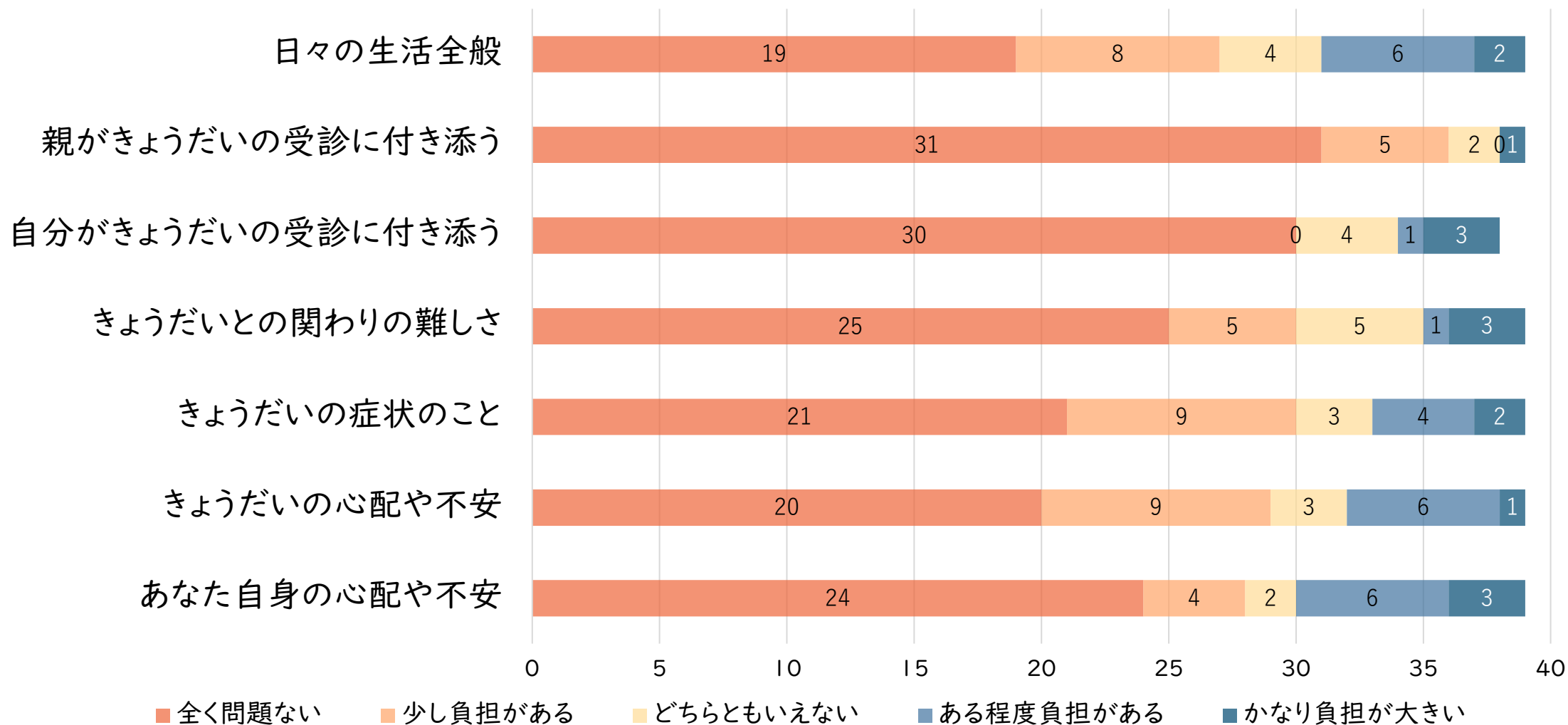


疾患の特徴

患者会の手伝いから知った



負担を感じたことがあるか



疾患のある本人に対する不安や心配 具体的な記載

将来

・進路

一番有意義な進路を知りたい

働く場はあるのか、どんな道につくのか

・暮らす場

一生実家ぐらしだけはやめてほしい

・親なき後

親にかわってどこまで支援できるか

どうしたらいいのかわからない

・症状の変化

・自分で健康管理

・結婚するか

負担や心配はない

生活面、家以外の場での心配

・ゴミの分別ができるか

・犯罪や事件に巻き込まれないか

・家以外でも楽しく過ごせているか

・周囲にはかににされたり嫌がらせを受けていないか

・無理はしていないか

嫌なところ、嫌なこと

・爪を噛む、注意しても治らない

・癇癪、あばれる

・通院に連れていかれるところ

・疾患のある本人の担任から呼び出されたこと

・かかわり方、性格がつかみにくい

・友達にいけない

自分自身の不安や心配：具体的な記載

将来

- ・進路
- ・漠然とした不安
 - 将来どうなるのか
 - 定職に就けるのか
 - 自分も手帳(B)を持っておりこの先不安
- ・親なき後
 - 何をどこまでやってあげられるのか
 - 疾患のある本人の生活がどう変わるのか
 - 生活の手伝いをするのか

結婚

- ・結婚相手が疾患のある本人をどう思うか
- ・結婚できるのか

知るべきこと

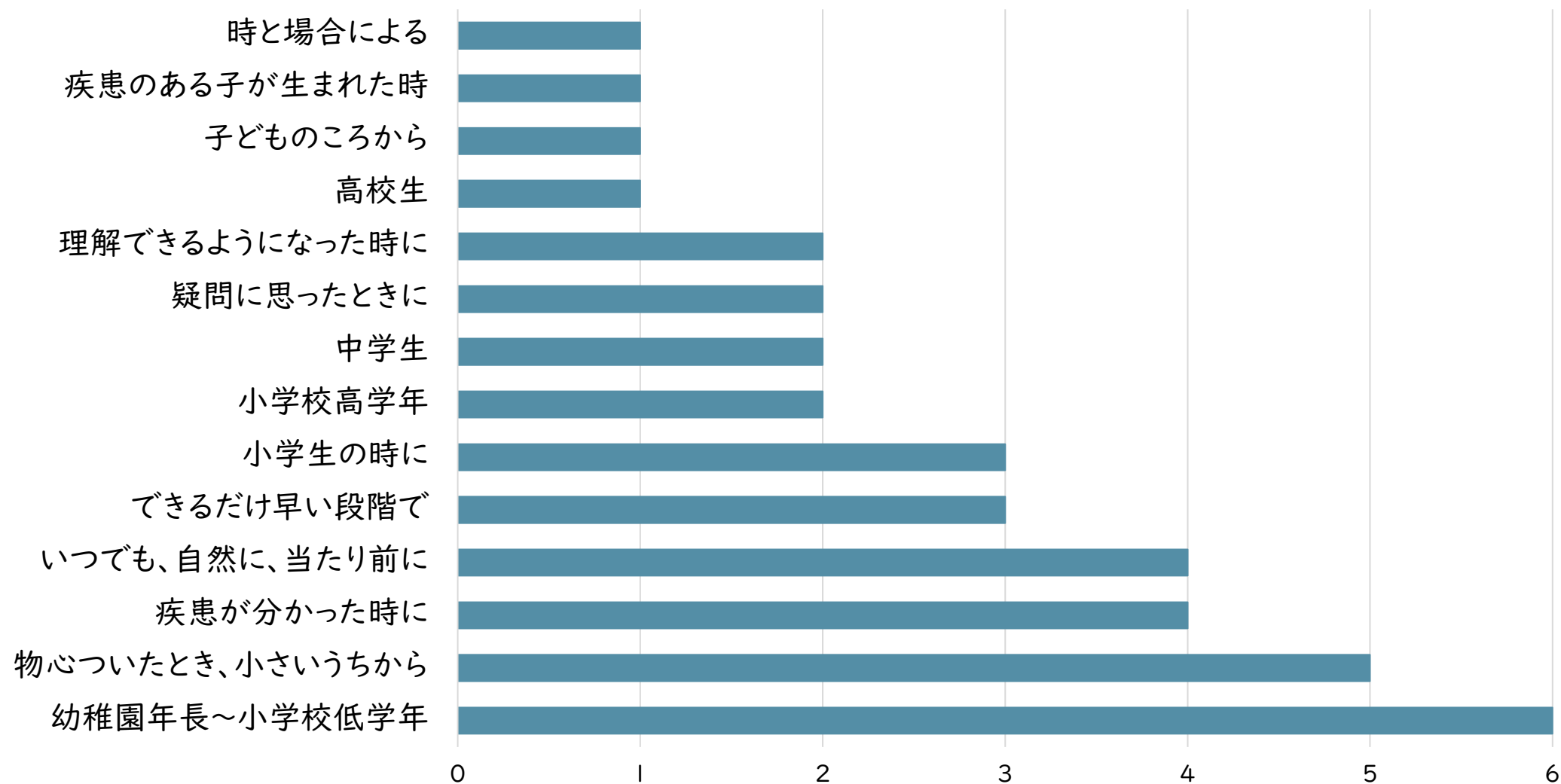
- ・疾患のある本人の施設への準備や投薬のことなど

自分の経験

- ・疾患のある本人に対する家族の理解不足がストレス
- ・疾患のある本人に割く親の時間が圧倒的に長い
(ずるい、羨ましい)
- ・親や疾患のある本人に対する自分の態度が醜く、
自己嫌悪感に陥る
- ・情緒不安定、うつになる
- ・心配性

心配はない

いつごろ知りたいか



どんな場面で、どのように知りたいか

どんな場面で:

- 日常生活の中で何気なくゆっくりしている時(15)
- 落ち着いて静かな所で(3)
- いつでも(3)
- 食事中や布団の中で(2)
- 病院や病室で(2)
- 専門の先生がいる場で(1)
- 安心して聞ける場で(1)
- 何も無い時に(1)
- 自然に(1)
- 知りたいときに(1)
- わからない(1)

どのように:

- 成長に合わせて徐々に(4)
- 両親から(4)
- 自分に役立つ情報を含めながら事実を(3)
- いつも通りの会話の中で(3)
- 具体的な病名や症状など概要全般を(3)
- 一対一で(1)
- 真剣に(1)
- 詳しく丁寧に(1)
- 両親とともに医者から(1)
- 母から(1)
- 自然に(1)
- わからない(2)

きょうだいの嫌だった体験

4つのカテゴリー

疾患のある 本人	生活上の制限があること からかわれて泣いているのを見る 社会の規範を守れない 好ましくない行動がある ・人前で恥ずかしい行動をする ・部屋から追い出される ・話がかみ合わない ・暴れる、泣きわめく、怒る など 存在そのもの	きょうだい 自身	一緒にいるところを見られること 通院についていくこと 患者会の手伝いをする 学校でくらい自由に過ごしたい 他のきょうだいが羨ましい
両親	不公平感を抱く ・態度や対応の違い ・注目してくれない ・優先してくれない ・心配してもらえて羨ましい	周囲や社会	からかわれたりした じっと見られる 学校の先生に頼れない 学校の行事など学校に迷惑 障害者への社会の対応 ・給料の安さ ・働く場が限られている

きょうだいの良かった体験

7つのカテゴリー

障がい(障がい者)への知識、理解につながる	障がいについて知ることができた、障がいを自然に理解することができた、障がい者への理解につながった
経験が仕事につながる	福祉や医療の仕事につきたい、障がい者教育を学び職についた
家族とのかかわり	家族間のコミュニケーションが増えた、家族で過ごす時間が長い、家族の中心となり明るく盛り上げてくれる
周囲とのかかわりが増える	いろいろなイベントに参加できる、さまざまな人と関わる経験ができる、出会えなかったであろう人と出会える
存在自体	生まれてきてくれたこと自体が嬉しい、表裏のなさ、成長しても変わらぬ無邪気な心、
周囲からの	友だちが気にかけてくれてくれる、好かれている
思うこと	元気いっぱいの笑顔に救われる、普通に楽しく過ごせる、喧嘩にならず平和、離れているとお互いの大切さに気付ける、面倒見の良い性格になった

※その他：わからない、特にない、無回答

チャームポイント

外見

- ◆イケメン、かわいい
- ◆小柄
- ◆体のパーツ
眉、鼻、細い足
ぷっくりとした頬
- ◆クルクルパーマの頭

笑顔

- ◆いつも笑顔
- ◆人を幸せにする笑顔
- ◆周囲を笑顔にしてくれる

社交的

- ◆誰とでも話せる
- ◆誰とでも仲良くなれる
- ◆人懐っこい

カタカナが苦手

キャラクター

- ◆純粹・素直・正直
- ◆元気、明るい
- ◆真面目
- ◆穏やか
- ◆優しい
- ◆感情豊か
- ◆豪快
- ◆天然ぼけ
- ◆ちゃっかりしてる
- ◆愛されキャラ

特技、得意なこと

- ◆歌が上手
- ◆リズムにのる
- ◆リズムを合わせる
- ◆言ったことを忘れない
- ◆愛情表現
- ◆人を笑わせる

周囲への想い

- ◆感謝の心がある
- ◆気遣いの心がある
- ◆思いやりがある
- ◆周囲の人の笑顔を願う
- ◆心配した時の寄り添い

きょうだい関係

- ◆仲がいい
- ◆いつも遊んでくれる
- ◆頼りにしてくれる
- ◆したってくれる
- ◆甘やかしている

行動面

- ◆気前が良い
- ◆行動・言動が面白い
- ◆愛情表現がストレート

好きなこと

- ◆おしゃべり
- ◆目立つこと
- ◆仕事

頑張り屋

- ◆一生懸命
- ◆責任感がある
- ◆諦めない
- ◆ねばり強い

好きだけど、ない

まとめ

- 開示されたタイミングは、日常の中で、学童期前・小学校低学年の時間が最多だった
- いつごろ知りたいかについては、就学前や小学校低学年、物心ついた時や小さいうちからなるべく早いうちに知りたいという傾向がみられた
- 疾患のある本人の存在やその影響、疾患のある本人に対するきょうだいとしての想い、きょうだい児としての経験、さまざまな想いがあった

アンケートのご協力を ありがとうございました。

