

【その他】

青字：聖隷横浜病院 波多野孝史先生

● 6歳 男（原文ママ）

重度知的障害がある年長の息子なのですが、大便を1日10回前後します。おむつに少しつく程度であれば、大目にしていることもあり、気付けばもよおしているしぐさをしています。

自分なりに色々調べていく中で、遺糞症？便失禁？なのかと思い、主治医に何度か相談してみましたが、腸が未熟だから、赤ちゃんが1日に何度もするのと一緒にしようという返答でした。

結節性硬化症の合併症とは関係ないのかなとも思いますが、いつまでこの状態が続くのか。とモヤモヤした状態が何年も続いています。

何か他の病気の可能性があるのか？と不安もあるのですが、やはり主治医がおっしゃるように、成長を待つしかないのか、先生方のお話もお聞かせ願えればありがたく思います。

このお子さんの症状は腸が未熟なわけではなく、肛門挙筋の発達が遅いためと考えます。

人間の排便には大きく2つの筋肉が関与しています。

肛門括約筋と肛門挙筋です。

排便時、大腸の強い収縮とともに、肛門括約筋が緩んで便が出ます。

大腸の強い収縮により便とともに肛門も一緒に出てしまうと「脱肛」という病気になってしまいます。

「脱肛」にならないように肛門を引き上げるのが、肛門挙筋です。

肛門挙筋は随意筋で自分の意思で締めることができます。

普通の人には、排便後まだ少し肛門に便が残っていると感じた場合、肛門挙筋を締めて、肛門を上にあげることにより、肛門に残った便を出しています。

しかし発達障害のあるお子さんは、肛門挙筋を締めると残った便がでることを

学習できず、肛門内に便が残ったままとなり、もじもじしたり何回もトイレに行ったりします。

障碍の程度にもよりますが、トイレで排便できるお子さんでは、10歳くらいになると、肛門括約筋の締め方がわかり、残った便を出せるようになるようです。したがって排便回数が多いのは、結節性硬化症の合併症ではありませんし、他に腸の病気があるためではないと考えます。

● 23歳 男 (原文ママ)

2017年5月から札幌の福祉法人で東京の住民票のまま短期入所の長期。

2020年4月から同法人の看護師付き日中サービス支援型グループホーム。

JTSRIMへの質問。と言うか、誰に、どこへ質問すれば良いのか？なのですが、国のルールで、短期入所中、移動支援が使えなくなり、定期通院に関しては、良くも悪くも母親の私が東京から出向き、通院介助を継続し、その中で、札幌医科大附属病院の神経内科に主治医になっていただき、前例がなかった、泌尿器科、皮膚科、口腔外科など、他の科の医師と連携、情報共有の形を取っていただきました。寄宿先と病院が遠距離で、バス、電車の乗り継ぎだと帰りに発作が起きやすい中での移動が困難になるため（特に半年間の雪の季節）車での送迎が必要になり、東京からの往復含め、全て実費で行い続けなければならない経済的困難さを抱える中で、昨年秋に、行動援護の支援なら利用できることが判明し、冬に介助者への通院介助の引き継ぎ練習ができたタイミングで、コロナ騒ぎとなり、集団施設のため行かれなくなり、介助の方にお任せする形になりました。それまでに、一度、各科の医師にJTSRIMのパンフレットを持参し、お願いしてみましたが、結節性硬化症の専門医ではないので、と断られました。また、今はグループホームと通所先のスタッフの方たちが、経過観察を記録し、介助者が、それを持って、通院介助してくださり、その報告をメールで教えていただいています。そのため、家族であり母親である私は、直接、医師と話す機会がなくなり、また、本人の体調や変化も把握できなくなりました。ある意味、自立生活に切り替わった訳ですが、その場合、家族の代わりにJTSRIMに法人スタッフの方に入っていただく形が取れるのか、また、スタッフは入れ替わりがあるので、

未知なことばかりです。でも、親亡きあとのことも考えておかなければ、と思います。

この患者さん、以前私が、JR 東京総合病院で診察させていただいた患者さんでしょうか？

もしそうであれば、JR 東京総合病院にカルテが残っているため、私が JTSRIM にエントリーできます。

担当していただいている先生から簡単な診療情報提供書、もしくは介助されている方から経過報告書を作成していただき、それをお母様が聖隷横浜病院へご持参いただければ、私が手続きいたします。

また私から担当医に JTSRIM に加わっていただくようお願いすることもできます。

橙字：聖隷浜松病院副センター長 藤本 礼尚先生

札幌医大はチームを謳っていますので JTSRIM に関しては協力してくれると思います。

その際に中心となる医師に言わねばならないと思います。ホームページでは遺伝子診療科となっていますので
診療チームに遺伝子診療科が入っているのかどうか、ですね。

どの施設においても漫然と誰かに述べても、現段階ではスムーズに協力は得られないのが実情でしょう。ホームページで
中心となる医師に相談する事が肝要ですね。このシステムが広く利用され始めるとこの辺の問題も
解決されて行くかと思っております。

● 歳 女 (年齢不詳)

子どもが結婚を考えても良い時期になった。

今後、妊娠出産を考えると、出生前診断の現状を知っておきたい。当人同士の問題であることは承知しているが、情報としては持っておきたい。本症の出生前診断は可能か？

紫字：国立成育医療研究センター神経内科 阿部裕一先生

(臨床遺伝専門医)

日本産婦人科学会の Hp での掲載では、遺伝学的な検査の要件に以下を挙げています：

表 1 侵襲的な検査や新たな分子遺伝学的技術を用いた検査の実施要件

1. 夫婦のいずれかが、染色体異常の保因者である場合
2. 染色体異常症に罹患した児を妊娠、分娩した既往を有する場合
3. 高齢妊娠の場合
4. 妊婦が新生児期もしくは小児期に発症する重篤な X 連鎖遺伝病のヘテロ接合体の場合
5. 夫婦の両者が、新生児期もしくは小児期に発症する重篤な常染色体劣性遺伝病のヘテロ接合体の場合
6. 夫婦の一方もしくは両者が、新生児期もしくは小児期に発症する重篤な常染色体優性遺伝病のヘテロ接合体の場合
7. その他、胎児が重篤な疾患に罹患する可能性のある場合

6 に該当するかどうかということになりますが、重篤という意味は、“致死性”であったり、“生命予後が極めて不良”である場合などごく一部に限定されると思います。一般的には TSC が上記に該当するとは言えないため、出生前診断の対象にはなりにくいと思います。実際の出生前の遺伝学的な検索は各施設の倫理委員会などで議論や承認されてからになるかと思います。