

5p-症候群の子を持つ家族の会 カモミールの会

日々の医療へのご尽力に感謝し、コロナ禍が早く収束します様にと願っています

カモミールの花言葉 「逆境で生まれる力…energy in adversity」



e-mail : mailbox@5pminusjp-chamomile.org

Instagram @5pminusjp

<https://5pminusjp-chamomile.org/>

5p-症候群とは

5p-症候群は、5番染色体*短腕の部分欠失(一部が減っている)に基づく染色体疾患(染色体変化に基づく先天的な体質変化)です。主な症状として、小頭症、成長障害、新生児期から乳児期早期の甲高い泣き声、発達遅滞/知的障害、筋緊張低下を示します。そのために個人差はあるものの、身体面や精神面での発達はゆっくりとしています。

5p-症候群の頻度

諸説ありますが、15,000~50,000 出生に 1 人とされ、男性にも女性にも認められ、女性にやや多いことが知られています。

5p-症候群は遺伝しますか？

約 80%の方では染色体変化は患者さん本人のみで突然生じており、両親には染色体変化はありません。この場合、兄弟姉妹が 5p-症候群の体質をもつ可能性は殆どありません。

健康管理の上で気を付けたほうが良いこと

日頃からの健康管理が必要なため、かかりつけの医療機関(小児科・小児神経科・内科・神経科・遺伝科など)をもち、健診や医療支援を受けることが推奨されています。

よくみられる合併症等は、筋緊張低下、脊柱側弯症、外斜視、歯並び、口唇・口蓋裂、睡眠障害、運動面や言葉の遅れなどで、呼吸器系に弱さを持つ人や心疾患、中には、てんかん発作、自閉傾向を持つ人もいます。多動性、自傷、聴覚過敏、睡眠障害、便秘症などについては、一般的な対症療法を実施します。

感染症にもかかりやすいため、注意が必要です。生命予後に関しては、比較的良好といわれています。

コミュニケーションにおいては個人差がみられますが、人の話は比較的理解でき、表出言語については音声言語による発語が少ない場合でも、マカトン法などのサイン言語やコミュニケーション・ツールの使用などの代替的な方法を取り入れることを通して、意思表示も豊かになり、周囲とのやり取りをすることができるようになります。早期より療育を導入することで、社会適応の予後改善が見込まれます。

※5p-症候群は、一定の条件付きで小児慢性特定疾患・難病指定(指定難病 No.199)の対象疾患です。詳細については各情報センターのHPをご参照ください。

初めて 5p-症候群を診療する医療者の方へ

カモミールの会発行

「5p-症候群ならびに移行期医療のあり方に関する支援ガイドブック」より

診断確定後には、先天性心疾患や腎疾患などの内臓合併症の有無を確認してください。大きな内臓合併症が無ければ、予後は比較的良好です。早期より療育を導入することで、社会適応の予後改善が見込まれます。もともと優しいおだやかな性格の方が多いようです。

多動性、自傷、聴覚過敏、睡眠障害、便秘症などが問題となることがあり、一般的な対症療法を実施します。定期的な内科診察、視聴覚評価、歯科受診、脊柱側弯の評価が必要となります。

診断後、本疾患に関する情報不足が家族の心理ストレスの原因となることがあります。カモミールの会などピアサポートの情報や、利用可能な社会資源についても情報提供をすることが望まれます。

<主な評価項目>

- ・全身診察
- ・身体計測（身長・体重・頭囲・腹囲）による成長評価・栄養状態評価
- ・神経学的診察、精神運動発達評価
- ・心臓超音波、心電図検査による心疾患の評価
- ・脳波検査(てんかんが疑われる場合)
- ・眼科診察
- ・聴力評価
- ・側弯評価または整形外科受診
- ・歯科受診
- ・遺伝カウンセリング
- 必要時・頭部 MRI 検査
- 必要時・腹部腎臓超音波検査による泌尿生殖器の評価



(東京女子医科大学遺伝子医療センターゲノム診療科 特命担当教授 松尾真理 先生)

小児神経科・神経科の先生方へ

平素より 5 p - 症候群を持つ子ならびに当会へ温かいご支援を賜り、誠にありがとうございます。

◆ 5 p - 症候群を持つ人の中には、小児期または思春期以降にてんかんなどの神経の疾患を発症する人もいます。ご加療を賜ります様よろしくお願い申し上げます。

◆ 国の枠を超えた **5 p - 症候群のプロジェクト Planet5 p** が活動を開始し、当会もアメリカ・イタリア・スペイン・ドイツ等とゆるやかに繋がっています。医療者や研究者で構成されるサイエンス・チームにご参加下さる先生がいらっしゃいましたら、是非ご一報ください。お待ちいたしております。

疾患名について

以前には、「猫鳴き症候群」と言われることもありましたが、WHO も提唱しているように、疾患名に動物の名前を付けるのは適切ではありません。心なき誹謗中傷を経験した人もいることから、20 年以上にわたり、当会でも声をあげてきました。疾患名については、**「5 p - 症候群」**、**「5 p モノソミー」**、**「5 p 欠失症候群」** と呼ぶようお願いいたします。

カモミールの会について

会の概要

カモミールの会は、平成7年に5p-症候群の子を持つ8家族でお互いに分かり合いたいとの思いで始めました。今や全国に広がり、100家族以上の会員、子ども達の年齢も0歳～30代となっています。

交流について ～会報と交流会～

カモミールの会では、年3～4回程度の交流会を開催し、年2回程度の会報を発行しています。

会報「カモミール通信」では、近況報告やお悩み事・質問コーナー等、色々な企画をして編集しています。交流会は、これまでに東京・横浜・埼玉・長野・名古屋・大阪・九州などで開催し、コロナ禍の現在では、オンライン交流会も展開しています。和気あいあいと話も尽きない雰囲気です。

また、会員限定のInstagramや年代別の自主活動を通しての交流も活発に行われています。

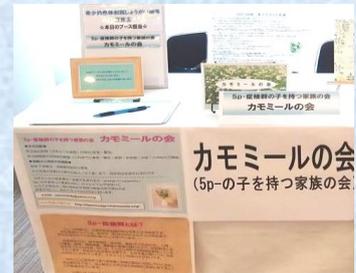
これらの活動を通じて、それぞれが地域生活や日々の生活に一步踏み出す力になっています。

ピア・カウンセリング

5p-症候群は、稀少染色体疾患であるため、身近では同じ症例の家族と偶然に出会うことが余りないので、同じ症例の子を持つ家族との出会いを求め、疾患や日常生活に関する情報を収集するために入会に至っています。また、長年にわたり、会員同士での交流を通して、ピア・カウンセリング的な役割を担って来ました。

その他の活動

- ◆各学会ブース出展による理解啓発活動
- ◆公式ホームページ・公式Instagramの運用
- ◆移行期医療支援（トランジション）の推進に関する活動
- ◆他団体主催のイベントの周知
- ◆海外団体との交流と情報交換（Planet5p・5p-Society等）他



会報の感想

- ◆入会して、1番の楽しみは、年2回の会報です。我が子が生まれた時のこと、育てていく過程での悩み、そして、未来についてなど共感したり、ヒントをいただいたりしています。
- ◆全国のお友達に会うことはなかなか出来ませんが、各地で行われている交流会の様子を見るのも楽しみの1つです。

交流会の感想

- ◆まだ娘の病気のことを受け入れるのに時間のかかっていた頃は、将来を知るのが怖い気持ちもあったのですが、参加してみると色々情報も聞け、交流会の数時間はあっという間でした。次にお会いする頃には我が子や皆さんがどんな成長を遂げているのか、これを糧に毎日を頑張ることができそうです。
- ◆これまで5p-症候群の情報が少なく、孤独や不安を感じることも多かったのですが、皆さんに沢山アドバイスをいただいて、少し前に進むことができた気がしています。交流会に参加してからは、娘には様々な経験をさせてあげたいと思い、積極的に外に出るようになりました。沢山の出会いが、娘の成長につながれば良いなと思っています。

会員からのメッセージ

- ◆生まれてきた命には意味があります。障害の有無で幸福度は決まりません。
- ◆大変なこともあります。本当にかわいらしいみんなに愛される子どもです。
- ◆わが子が見つないでくれる人達との出会いに心救われます。
- ◆子どもが見せてくれる新しい世界を楽しみましょう。色々な経験を通して、親子で楽しく過ごせます。

各種資料のご案内

当会で作成した資料をご紹介します。多くの方々にご活用いただけましたら幸いです。
ご希望の方は、e-mail または HP お問い合わせフォームよりご連絡ください。

e-mail : mailbox@5pminusjp-chamomile.org

<https://5pminusjp-chamomile.org/>

「5p-症候群ならびに移行期医療のあり方に関する 支援ガイドブック」

現在、ゲノムに関する研究の進歩により、膨大な遺伝子情報が解析される時代となりましたが、自然歴についての情報は不足していると言われています。5p-症候群は、稀少染色体疾患であるために、医療の進歩した現在においても、診断を受けたお子さんのご家族だけでなく、医療機関の方々にも情報が充分であるとはいえません。成人期の情報については尚更です。

この冊子は、2019年にカモミールの会で会員とその主治医に診療科を問わず広く調査協力を依頼させていただき、成育歴や健康状況などの自然歴や医療機関との関わりや、移行期医療支援などについて取りまとめ、総力を挙げて作成しました。また、米国の5p-Societyのご協力を得て、米国での調査結果についても一部掲載させていただくことができました。

5p-症候群の子どもたちの健康管理に、そして、この子たちを受け入れてくださる医療機関の先生方の少しでもお役に立てれば幸いです。また、5p-症候群のみでなく、その他の稀少・難治性疾患や障害のある子にも共通する内容も多いと考えています。是非とも、お手に取ってご覧ください。

「カモミールの会 紹介リーフレット」

長3封筒に入る手軽なサイズの会紹介リーフレットです。掲載内容としては、「カモミールの会について」、「5p-症候群について」、「初めて5p-症候群を診療する医療者の方へ」、「診断を受けたご家族へ」、「入会のご案内」等となっています。医療関係者の方々、患者ご家族の方々など、たくさんの皆様にご覧いただき、5p-症候群やカモミールの会について知っていただけましたら幸いです。

保護者向け資料

「コロナ禍を乗り越えるために 笑顔で安心できる日のために私たちにできること」

コロナ禍も長引きつつあり情報も錯綜する中、これまでの情報のまとめとして、「今さら聞けない新型コロナウイルスとは」、「新型コロナウイルス感染症の検査」、「マスクに関すること」、「FAQ よくある質問」について、また親の目線から提唱させていただきたい事柄として、「日々のルーティンに危機管理の手法を取り入れると効果的」について掲載しました。

子ども向け資料

「コロナに負けるな！コロナにならないためにがんばろう！」ポスター・ぬり絵

このコロナ禍において、子どもたち自身にも新型コロナに感染しないための健康管理について学んでほしいと考えて作成しました。明るく元気いっぱいのイラストが、色付きのポスターとぬり絵として、両面に描かれています。切り取って使えば、絵カードにもなります。



最後までご覧いただきありがとうございました。コロナ禍が収束し、またいつの日かお目にかかれます様に。

5p-症候群の子を持つ家族の会 カモミールの会 代表 藤平 容子