

診断がつかないまま  
歩むということ

Living  
Without  
A Diagnosis

## はじめに

生まれつきもっている体質は、「その人らしさ」をあらわす個性のひとつです。ときに疾患が含まれていることもありますが、その原因を明らかにすることは必ずしも簡単ではありません。

この小冊子は、そうした原因がわからないお子さんとご家族が置かれている状況や思いを共有するためのものです。みなさんが、“いま”とどのように向き合い、“これから”のために、何を想定しておけばよいのか、その考え方を整理してみました。

診断がつかないままの生活が続くなかで、お子さんとご家族みんなが心も体も健康的に過ごせるよう、お手伝いできればと思っています。

## もくじ

- P.2 診断がつかないってどういうこと？
  - P.3 診断をつけるって実はムズカシイ…
  - P.4 診断に時間がかかるのはなぜ？
  - P.5 診断ってそれほど必要なもの？
  - P.6 もしも稀な疾患だった場合は…
  - P.8 診断がつかないままでの子育て
  - P.10 ご家族はお子さんのいちばんの専門家
  - P.11 ご家族を支えてくれる人々や制度
  - P.12 保育園・幼稚園、学校の選び方
  - P.14 お子さんに関わる家族のこと
  - P.16 どうしたらいい？次の妊娠
- おわりに

## 診断が見つからないって どういうこと？

診断が見つからないことは、決して珍しいことではありません。  
生まれつき症状をもつお子さんは、全体の3~5%、  
20~30人に1人の頻度で生まれています。  
そのうち約半数のお子さんは原因がわからないとされ、  
日本では、毎年約2万人の赤ちゃんの  
診断がついていないことに…。

確かに診断は、お子さんの適切な健康管理と  
将来的な子育ての見通しや家族計画に役立つものです。  
でも、たとえ診断がつかなくても、お子さんの体質にあった  
健康管理や発達支援(療育)、社会福祉サービスを  
受けることはできるのです。

## 診断をつけるって 実はムズカシイ…

医学や検査技術の進歩によって  
診断のつくお子さんの割合は増えていますが、  
すべてのお子さんの診断がつくわけではありません。  
診断が見つからない理由としては、  
以下のようなことが考えられます。

### 診断 が つ か な い ワ ケ

約6000種類もある遺伝性疾患のすべてを医師  
が把握しているわけではないから。

個人差があるため、同じ疾患でも診察だけでは  
診断の確定が難しいこともあるから。

いくつかの症状は、異なる疾患の間で重複して  
おり、それらの区別が難しいこともあるから。

わかりやすい疾患でも典型的な症状を伴わない  
場合は気づかないこともあるから。

成長とともに典型的な症状があらわれる疾患で  
は、早期に診断するのが困難だから。



## 診断に時間がかかるのはなぜ？

成長や発達の遅れ、体つきの違いなどの原因がわかるには、長い時間がかかることもあります。複数の病院を受診したにもかかわらず、具体的な疾患名がわからなかったケースの約半数が、診断までに約5年かかったという報告も。

検査では、膨大な遺伝情報を高性能のコンピューターで症状と照らし合わせながら、総合的に診断をめざします。そのデータベースが更新されるたびに診断率も上がるため、原因の究明に何年も費やすことは珍しくないのです。

## 診断ってそれほど必要なもの？

ご家族のなかには、診断が見つからないと的確な健康管理や治療、社会的支援が受けられず、また、療育や教育の準備も進められないと考える方もいらっしゃると思います。疾患の情報をもとに将来をイメージできれば、お子さんのことを周囲の方々に説明しやすいの…と思われるかもしれません。

その一方で、「診断がついてほしい!」というご家族の願いは、時が経つにつれて薄らいでいくこともあるはずです。日々、成長し発達していくお子さんの姿に触れ、診断が人生の本質を根本的に変えるものではないと感じる方もいらっしゃるでしょう。

診断の必要性は、お子さんの成長段階やご家族の立場、ライフステージの違いによって、感じ方が変わるものなのかもしれませんね。



## もしも稀な疾患だった場合は…

お子さんの診断が得られても、過去にあまり例のない稀な疾患だと伝えられるケースもあります。

診断がつくことでひとまず安心されるかもしれませんが、知りたかった疾患の情報量は期待していたほどでもなく、将来の確かな見通しが得られないことがっかりされることもあるでしょう。

お子さんが数えるほどしかない疾患のひとりであるという事実、孤独や孤立も感じるかもしれません。

診断を得ることは、お子さんやご家族に対してうれしいニュースばかりではないかもしれませんが、これからの考える上での根拠が得られたという意味では、大きな前進と考えてよいと思います。

お子さんに稀な疾患が見つかった場合は、医師や専門家もその特徴と経過をご家族と共有しながら、「これからの疾患」として、いっしょになって考えていきます。

## 診断がつかないままでの子育て

お子さんの原因がわからない状況に、イライラしたり、悲しくなったりするのは自然なことです。診断がつかないままでの子育ては不安を伴いがちで、周囲からの理解が得られにくい場面も多く、なかには、“ただの心配性の親”として扱われたというご家族も。

また、お子さんの原因は自分たちのせいかもしれない…妊娠中のできごとが関連したのかも…と振り返って自分を責めてばかりいたと診断後に打ち明けるご家族も少なくありません。診断がつくのか、つかないのか、ジェットコースターに乗っているような気持ちが続いているかもしれませんが、決しておひとり抱え込まないでくださいね。医師や専門家、そして同じ境遇にあるご家族のみなさんはいつだってあなたのそばにいます。診断に寄せる思いを共有しましょう！

症状ばかりに気をとられると、わが子の成長の様子を見落とすので気をつけて…。

同じ悩みを抱える親同士で、お互いに経験してきたことを共有してみましょう。

子どものありのままの姿を受け入れられれば、人生は少し楽になるのかも…。

ほかの子や兄弟たちと比べると焦ってしまうので、みんな違っていいんだ、って考えるようにしています。

親のみなさんから寄せられた声

疾患をもつ子を育てるのは身体的にも精神的にも大変だから、ときどき助けを求めてね。

たとえ知りたい答えが得られなくても、相談できる相手をもつべきよ。

自分のことは後回しになりがち…。だから、休むことも大切ですよ。

順調だなと思うときこそ立ち止まって、助けが必要でないか考えてみて。

## ご家族はお子さんの いちばんの専門家

健康管理や発達訓練のためとはいえ、  
病院や療育施設に通い続けることは大変ですよ。

診断がついていないと、新しく紹介された医師や  
役所、学校などの場でお子さんの状態を繰り返し説明することになり、  
ストレスを感じることもあると思います。  
お子さんの経過がうまく伝わらないと、苛立ちを感じるかもしれません。

でも、お子さんの健康状態や発達の変化を  
医師や周囲の方々と丁寧に共有しておくことは、  
お子さんをよく知ってもらうためにも、  
また正確な診断を得るためにも、とても大切なプロセスなんです。  
お子さんに関わる周囲の誰もが、お子さんをよく知る  
いちばんの「専門家」である「ご家族」を頼りにしているのですから！

## ご家族を支えてくれる 人々や制度

お子さんが安心して暮らしていくためには、  
療育や福祉に関する情報が必要になるかもしれません。  
診断がつかないままでも、お子さんに必要と判断されれば、  
一定の条件のもとで受けることのできる様々なサービスがあります。  
理学療法士(PT)、作業療法士(OT)、言語療法士(ST)や、  
栄養士、訪問看護師からのアドバイスやサポートを  
積極的に活用されているご家族はたくさんいらっしゃいます。  
複雑な書類の手続き方法や地域情報については、  
保健師や医療ソーシャルワーカー(MSW)から、  
医療サービスにつながる情報が得られることもあるでしょう。  
また、通院や通園で出会った家族同士が交流し、稀な疾患でも  
診断がつくことで当事者家族で集うピアサポート(peer support)と  
いう支援形態を通じて情報を共有することもできます。

ご家族を  
支える  
様々な制度

### 【医療費助成】

- ・小児慢性特定疾病
- ・指定難病

### 【手帳制度】

- ・療育手帳
- ・身体障害者手帳

### 【社会手当】

- ・特別児童扶養手当
- ・障害児福祉手当
- ・在宅重度心身障害者手当

### 【福祉サービス】

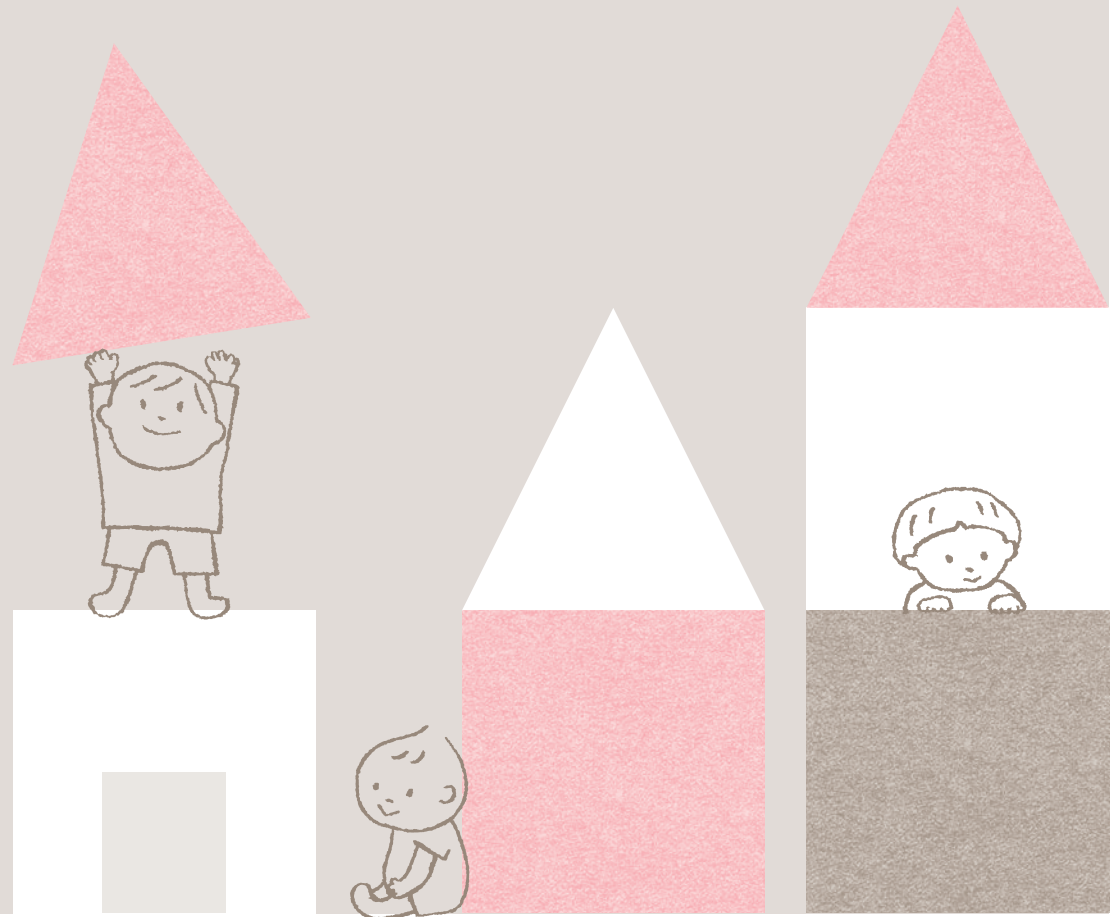
- ・ショートステイ
- ・放課後デイケア
- ・訪問看護
- ・訪問リハビリテーション  
など

## 保育園・幼稚園、学校の選び方

お子さんの診断がつかないままでも、  
これから保育園・幼稚園、学校を選ぶ時期が訪れます。  
そのとき、診断は必ずしも必要ではありません。  
就園就学には、疾患の種類や診断がついているかよりも、  
お子さんのありのままの姿や生活能力、身のまわりの自立度などから  
客観的に受け入れの可否が検討されます。  
教育の専門家からのアドバイスやご家族の要望なども  
総合的に判断して決まることが多いようです。

お子さんが心も体も無理なく通えるかどうか、  
園や学校の施設見学で体感することもできます。  
その際のお子さんの様子や社交性、性格傾向も  
就園就学先を決める判断材料のひとつになるでしょう。

就園就学後に診断が得られた場合、担任の先生と  
疾患情報をどこまで共有するか、病院が健康管理の視点から  
アドバイスすることがあります。お子さんの園や学校での生活の様子や  
心と体の健康状態に問題やストレスが続くようであれば、  
環境を変えることもひとつの考え方もかもしれません。






## お子さんに関わる家族のこと

同じ家族であっても、子育ての考え方が異なることは珍しくはありません。

療育訓練や就園就学の方向性について意見があわないこともあると思います。

家族の日々の会話のなかでお互いが協力できることを確認しながら理解を深めておくことが大切です。

友人や親戚の支援や、レスパイトによるショートステイなどを活用してパートナーとの時間がつくれたら理想的ですね。



お子さんに兄弟や姉妹がいる場合は、同じように時間をかけてあげられないことに、

罪悪感を抱くこともあるかもしれません。

兄弟や姉妹との間に生じる問題に直面したり、逆に、親が思う以上に兄弟や姉妹がお子さんに愛情深く、協力的であることに気づかされ、驚くこともあるでしょう。

お子さんのことで、兄弟姉妹から重要な質問があった場合は、診断の有無に関わらず、その子の年齢や成熟度にあわせた説明を心掛け、さらに説明が必要なときは、「こんど病院で聞いてみようね」と声をかけて、医師や専門家にも相談してください。

## どうしたらいい？ 次の妊娠

次のお子さんを考えるとき、  
また同じことが起こるのでは…と不安に思われるかもしれません。  
お子さんの診断が見つからない場合、遺伝的背景があると  
仮定すれば、妊娠ごとに家系内で同じことが起こる確率は、  
最大で約25%と予測する考え方があります。

お子さんの診断がついていなくても、妊婦さん全般に共通する話として、  
先天異常で一般的に言われていることや出生前診断に関する  
最新の考え方などについて整理しておきたい方もいらっしゃるでしょう。

次の妊娠を前向きに考えているご家族は、  
家族計画に対する備えとして、遺伝診療部門における  
遺伝カウンセリングを受けられることをおすすめします。

## おわりに

診断が見つからないまま、これからも歩んでいくことに  
負担を感じられる方は多いと思います。

診断がつくことで先々の見通しに関する情報が得られると、  
ご家族の心配や不安は増したり、和らいだりすることでしょう。

診断の有無に関わらず、ありのままのお子さんの姿と向きあって、  
ともに過ごす時間と子育てをどうぞ楽しんでください。

私たちは、この長い時間をかけての「診断をめざす冒険」の  
先にある、お子さんとご家族の将来に対しても  
何ができるかを考えながら、これからも歩み続けます。



**【発行】**

令和2年度日本医療研究開発機構(AMED)難治性疾患実用化研究事業

**【分担研究開発課題名】**

東京西部地域における希少未診断疾患に対するゲノム医療連携および  
総合支援体制の構築に関する研究開発

本田雅敬・吉橋博史・伊藤志帆

東京都立小児総合医療センター

〒183-8561 東京都府中市武蔵台2-8-29

発行日：2020年12月

制 作：有限会社アイアーズ

印刷登録番号 02-17

リサイクル適性(B)

この印刷物は、紙へ  
リサイクルできます。