

初めて5p-症候群を診療する 医療者の方へ

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。

<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)

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」
より一部抜粋

入会について

5p-症候群の子を持つご家族でしたら
ご入会いただけます。

入会手続きは

- ・入会申込書のご送付
- ・会費3,400円のお振込み
(入会金1,000円 年会費2,400円)
の2点となります。

当会ホームページより
お手続きをしていただけます。

疾患名について

WHOも提唱していますが、疾患名を動物名で呼ぶことは、人道上、適切ではありません。「猫鳴き症候群」とは呼ばず、「5p-症候群」、「5pモノソミー」、「5p欠失症候群」と呼ぶようにしてください。

お問い合わせ

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

5p-症候群の子を持つ家族の会



このリーフレットは、第21回北川奨励賞にて
発行いたしました。

5p-症候群の子を持つ家族の会

カモミールの会

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



カモミールの会のご紹介

和気あいあいと ほっこりと



✿ 交流について ～会報と交流を通したピア・カウンセリング～

会員相互の親睦を深め、有意義な情報交換を行うことを目的とし、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。交流会では、お互いの近況や悩み事など、話も尽きない様子です。これまでに東京・横浜・長野・名古屋・大阪・九州など全国で開催しています。オンラインでつながり合うこともあります。

また、年代別のランチ会や、会員限定のインスタグラムなどの自主活動も行われ、色々な想いを共感し合い、それぞれが地域生活や日々の生活に一步踏み出す力にもなっています。

✿ その他の活動・・・

- ・家族会ブース出展による理解啓発活動（日本小児科学会・日本人類遺伝学会・日本小児遺伝学会・日本遺伝カウンセリング学会・日本小児神経学会など）
- ・「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」発行（監修：東京女子医科大学遺伝子医療センターゲノム診療科 特任教授 齋藤 加代子 先生・特命担当教授 松尾 真理 先生 / 関西医科大学総合医療センター小児科 部長・病院教授 石崎 優子 先生 / 協力：慈恵会医科大学附属病院遺伝診療部 診療部長・教授 川目 裕 先生）
- ・障害児の支援団体主催のキャンプなどイベントへの参加
- ・他国家族会（planet5p・5p-Society）との情報交換 など

✿ 会員からのメッセージ

- ◆交流会では、初めて会うカモミールの仲間の笑顔と優しさに、すぐ緊張をほぐすことができました。
 - ◆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。
 - ◆進路について悩んだ時、会報がとても参考になりました。
 - ◆生まれてきた命には意味があります。
 - ◆わが子がつないでくれる人たちとの出会いに心救われます。
 - ◆色々な経験を通して親子で楽しく過ごせます。
- 障害の有無で幸福度は決まりません。

けっして1人ではないということを一人でも多くの5p-症候群の子を持つご家族に伝えていきたいと思います。
みんなで一緒に乗り越えていきましょう。

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

《 交流会の様子 》



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、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。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。

※5p-症候群は、健康に関する一定の条件付きで小児慢性特定疾患・難病指定(指定難病 No199)の対象疾患です。詳細については各センターのHPをご参照ください。

診断を受けたご家族へ

可愛いお子さんが、5p-症候群と診断されて沢山の不安がおりかとお気持ちをお察いたします。私たちカモミールの会の親たちも最初は全く同じ気持ちだったと思います。

でも、親の心配をよそに、この子達は周りの人と楽しく過ごしたり、好きなものを見つけるのが上手だったり、周りの人を笑わせてくれたり元気づけてくれたりします。私たちは不幸ではなく、ささやかな幸せを知っているのです。

子ども達は体の弱さを持っているので、かかりつけの医療機関をもち、健診や医療支援を受け、何でも相談してみてください。お医者様も心強い支援者です。

会員の子どもたちをみると、合併症等は筋緊張低下、脊柱側弯症、外斜視、不正咬合などがよくみられます。合併症をほとんど持たない人もいますが、中には、口唇口蓋裂、心疾患やてんかん、自閉傾向などを持っている人もいますので、色々アドバイスができるとと思います。

感染症にかかりやすいため、注意が必要ですが、大きくなると体もだんだん強くなっていきます。

コミュニケーションにおいては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、マカトン法等サイン言語などの代替的な方法を取り入れることで意思表示も豊かになり、周囲とやり取りをすることができます。早期療育はとても有意義です。

一つ一つのことが出来るようになるには時間を要しますが、マイペースで進んで行くことがとても大切です。