

## ペアレントトレーニング 親子タイムと上手なほめかた

### (1) 親子タイムを試みましょう

#### <親子タイムとは>

- ①子どもにとって特別な時間（スペシャルタイム）で、親は干渉（口出し）せずに、子どもと関わる。
- ②子どもは、自分の好きなことを自分で選んで遊ぶ。（ただし、原則 TV や TV ゲームは禁止。対人関係、すなわちやりとりが必要な遊びが望ましい）
- ③親はよく観察して、子どものやっていることを声に出して（+）の表現をしていきます。多少の不適切な行動は無視しましょう。

\*親は、子どもの良い面に注意を向け、上手にほめる習慣がついてきます。

\*子どもは、親からたくさんほめられる体験と楽しく遊びきる達成感から セルフエスティ（自尊心・自分を大切にする気持ち）が高まってきます。切り替えの練習にもなります。

\*親子のやりとりが、<良い行動⇔良い注目（ほめられる）>と良いパターンに変わっていくきっかけとなります。

### (2) 上手なほめ方

- ①上手にほめることで、子どもが指示に従いやすくなり、好ましい行動が増えてきます。

### (3) 親子タイムの時間づくりのヒント

無理なく親子タイムをするためのスケジュール作り

- ①子どもの1日のスケジュール表をたててみる（親子で）
- ②子どもが時間通りにできないことから（宿題、寝る準備など）、まず決めていく
- ③一つひとつのステップに十分な時間をあてる（子どもが実際にできる時間で！）

\*ゆとりを持ってスケジュール作りをすれば、子どもは注意されずにやっていけます

\*親子とも「何かしなければ」「早くしなければ」と焦らなくてもよい時間を確保すること

\*親子とも楽しむことがコツ！

HW) 親子タイムシート作り、親子タイム実施、スケジュール表作成、ほめ方シート（再）

染色体異常（せんしょくたいいじょう）とは、**染色体の構造異常**のこと。またはそれに伴う障がい。

染色体とは、両親からの遺伝子情報がたくさん詰まったもので、細胞の核ひとつひとつにあり、また1人1人それぞれ違います。その遺伝子情報が詰まった染色体は通常**23対46本**あります。

通常は**23対46本**ある染色体に、何らかの異常がある場合は染色体異常と言います。

染色体異常には、良く知られたダウン症と呼ばれる**21トリソミー**（**21番染色体が3本**ある）が有名ですが、染色体異常は染色体の数だけあり、トリソミー（重複、3本組）、モノソミー（欠失）などの種類があり、これらは妊娠超初期段階で着床が安定せずに起こる化学流産の原因ともされています。ダウン症は生存率の高い染色体異常ですが、染色体異常の多くは妊娠が継続できずに流れてしまいます。

染色体の分離や交叉の機能不全は、疾患を引き起こしうる。

染色体の部分的な異常。通常、交叉の失敗によって引き起こされることが多い。

部分トリソミー（重複）、部分モノソミー（欠失）、転座など。

**2.異数体（数的異常）**と呼ばれる、染色体の不足あるいは過剰による異常。不完全な染色体の分離によって引き起こされることが多い。**通常、染色体は2本で対をなしている（ダイソミー）が、これが1本になるのが「モノソミー」、3本になるのが「トリソミー」、4本になるのが「テトラソミー」、5本になるのが「ペンタソミー」である。**まれに3倍体や4倍体などの倍数体がある。

染色体には、短腕（p）と長腕（q）があり、例えば**5番染色体**の片方の短腕が欠失することを**5pモノソミー**といい、**5p-**（ごピーマイナス）と表記する。ヒトは**22対**の常染色体と**1対**の性染色体を持つ。

○：出生可能    △：ごく稀に出生例あり    ▲：モザイクでのみごく稀に出生例あり（完全型は致死）

×：致死（出生報告なし）

- 1トリソミー    ×着床前に死亡
- 2トリソミー    ×流産
- 3トリソミー    ×流産
- 4トリソミー    ×流産
- 5トリソミー    ×流産
- 6トリソミー    ×流産
- 7トリソミー    ▲7トリソミー
- 8トリソミー    △en:Warkany syndrome 2
- 9トリソミー    △en:Trisomy 9
- 10トリソミー    ▲10トリソミー
- 11トリソミー    ×流産
- 12トリソミー    ▲12トリソミー

## 13トリソミー    ○パトウ症候群

女兒に多い（男児は流産する機会が多いため）。**13番染色体が過剰**であるために引き起こされる先天性障害。発見者の名前を取りパトー（パトウ、プット、ペイトー）症候群とも呼ばれる。

- 14トリソミー    ▲14トリソミー
- 15トリソミー    ×流産
- 16トリソミー    ▲en:Trisomy 16
- 17トリソミー    ×流産

## 18トリソミー    ○エドワーズ症候群

女兒に多い（男児は流産する機会が多いため）。**18番染色体が過剰**であるために引き起こされる先天性障害。口唇裂、口蓋裂、握ったままの手、耳介低位付着などの奇形があり、また先天性心疾患になる可能性もある。先天性心疾患は心室中隔欠損症、心内膜床欠損症など。発見者の名前を取りエドワーズ症候群と呼ばれることもある。

19トリソミー　×流産

20トリソミー　▲20トリソミー

## 21トリソミー　○ダウン症候群

22トリソミー　△en:Trisomy 22

常染色体トリソミー

常染色体のその他の数の異常については次の通り。

**常染色体の完全なモノソミー**は例外なく致死であり、流産でさえ21番のモノソミーがかりうじてわずかに見られる程度で、その他のモノソミーは**着床前に死亡**する（部分モノソミーは後述）。

**相同染色体が1本もないのをナリソミーと呼ぶが、これも全て着床前に死亡**する。

**常染色体のテトラソミー**については、ほとんどが**流産**（もしくは着床前死亡）に終わり、出生例は18テトラソミーなどわずかに報告されているのみである。

常染色体トリソミー

ある常染色体にトリソミーが起きると、その染色体が担当する物質産生などが通常の1.5倍になって様々な影響を及ぼす。**常染色体の完全なトリソミーは13番染色体、18番染色体、21番染色体の3種類以外はごくまれにしか存在しない**。この理由は、他の常染色体には、より重要な遺伝情報が多いため、トリソミーによる変化が致死となり早期に**流産**するためである。

ダウン症候群

**ダウン症候群**（21トリソミー）イギリスの眼科医ジョン・ラングドン・ハイドン・ダウン

罹患している新生児は、おとなしく、めったに泣かないという症状を示す傾向があります。身体的な特徴として、成長障害、筋肉の緊張低下、特徴的顔貌があります。出生時は外見上正常で、乳児期になってから特徴が現れる場合があります。

合併症として心疾患、消化管奇形、甲状腺疾患、耳鼻科疾患、眼科的疾患等などが挙げられますが、全て合併するとは限りません。

ダウン症の子供の多くは、支援クラスを利用しながら地元の学校や特別支援学校に通っており、スポーツや芸能などさまざまな分野で活躍している方がいます。

近年の女性の出産年齢の高齢化により、卵子形成時の染色体分離の頻度の増加が発症の原因の一つと考えられています。

パトウ症候群

**パトウ症候群**(Patau syndrome)は、常染色体の**13番目が3本ある(トリソミー)**ことに起因する遺伝子疾患。13トリソミーまたは**Dトリソミー**とも呼ばれる。

出生頻度は5000-10000人に1人程度とされる。1657年に**Thomas Bartholin**によって見出された。

1960年、**Klaus Patau**がこの疾患が遺伝子疾患であることを確認した。このため**Patau症候群**と呼ばれるようになった。約80%が標準型、15-19%が転座型。1-5%がモザイク等とされる。母体年齢が高くなるにつれてリスクが高まる。過剰な染色体は通常母親由来である。

**口唇裂、口蓋裂、頭皮部分欠損、多指、揺り椅子様の踵といった外見上の特徴をもつ。脳奇形はほぼ必発で、痙攣が現れることも多い。80%の症例に重度の心血管系奇形が認められる。臍ヘルニア等の消化管奇形も高い頻度で観察される。精神遅滞は重度**である。

**出産に至るのは4%**で、**96%**は死産・流産となる。出生しても、生後1か月以内に80%が死亡し、1年間生存できるのは10%程度とされる。遺伝子異常が一部の細胞にとどまるモザイクパターンの症例は予後が比較的良いとされる。カナダで出産に至った174症例のパトウ症候群の経過を追った研究では、平均生存期間は**12.5日**であった。1年後では**19.8%**が生存しており、10年後でも**12.9%**が生存していた。

**ターナー症候群**（ターナーしょうこうぐん、Turner syndrome）とは、染色体異常の一つで、正常女性の性染色体が

体が**XX**の2本なのに対し、**X染色体が1本しかない**ことによって発生する一連の症候群のこと。その名称は、この症候群を報告したアメリカの内分泌学者ヘンリー・ターナーに由来する。大多数は適切な医学的介入のもとで健康な社会生活を送ることから、病気・障害ではなく一種の体質であることを強調する意味で「ターナー女性」という呼称を用いることが推奨されている。

染色体異常症のうちの異数性の一つ。配偶子形成時の減数分裂過程での染色体不分離により、**X染色体が1本少ない**ことによる。正常女性核型は**46,XX**と**X染色体が2本あるの**に対して、**X染色体が少なく45,X**となる。しかしながら、実際には**45,X**だけではなく、**X染色体の構造異常によりX短腕が欠失した核型も稀**ではなく、**46,X,i(Xq)**や**マーカー染色体**などがモザイクで存在する場合も多い。

**98%**は胎児の段階で**自然流産**となる。**頻度は2000人～3000人に1人**。

低身長や第二次性徴の遅れを契機に疑われ、染色体検査により確定診断される。月経の自然発来を認めることもあり、結婚後に不妊症として発見されることもある。通常知的発達は正常であり社会適応は良好だが、対人ストレスを強く感じることもある。

低身長（ほぼ100%）

第二次性徴の欠如（卵巣の癥痕化による）

月経不順などがあることもある。腫瘍・糖尿病の危険性が高い。

外反肘、翼状頸、盾状胸、毛髪線の低位などがみられる。ただしこれらの症状はそれほど著明ではないので、思春期に至って低身長や二次性徴の欠如が目立つようになるまでは気付かれないことも多い。

大動脈縮窄症、大動脈弁閉鎖不全症、大動脈弁狭窄症などの左心系の心奇形、馬蹄腎などの腎奇形をしばしば合併する。

また、極稀ではあるがこれによって異性一卵性双生児が起こる場合もある。

エドワーズ症候群

**エドワーズ症候群**（エドワーズしょうこうぐん、Edwards syndrome）は染色体異常により発症する先天性疾患群のひとつ。1960年にイギリスのジョン・H・エドワーズにより報告された。エドワーズ症候群は胎児の**18番染色体が3本1組のトリソミー**(三染色体性)となってしまうことから**18トリソミー(Trisomy 18)**とも呼ばれる。また、**Eトリソミー**と呼ばれる場合もある。エドワーズ症候群に見られる特徴としては低体重であることや小さい顎や耳介低位、指の重なりなどの外観の他に、重度の心疾患が発生することもある。文献により発生率は異なっており1/3000～1/10000人という報告がなされている。高齢出産になるほど発生するリスクは高まる。

エドワーズ症候群

妊娠中に**50-90%**が淘汰されてしまう。生後の生存率も低く、2ヶ月までには半数が亡くなり、1年生存率は**10%**程度である。生後1週間で**6割**が死亡するという出典もある。女兒のほうが淘汰されにくく男児は流産してしまう可能性が高い。生命予後も女兒のほうが男児に比べると良い。女兒に多く見られる症状で女兒:男児の発生比率は4:1となっている。文献によっては3:1としているものもある。死産となることも多く、経膣出産の最中に死亡してしまうこともある。このような場合は帝王切開により死を回避できる可能性があることが示唆されるが、母体が負うリスクと天秤にかけられる。新生児は満期産、過熟産で生まれることが多いが、出生時の体重は**2200**グラム以下と低体重であり、著しい成長障害や精神発達遅滞が見られる。性差で見ると男児の平均寿命は**2-3**ヶ月、女兒の平均寿命は**10**ヶ月

### 18qモノソミー

この染色体異常はとても珍しいもので症例が少ない。　世界中で100例ほど、日本では、16例しかない。心臓・脳障害・眼振・哺乳障害・免疫不全・鯉のような口…他、今後の検査で出てくる可能性として、てんかん・聴覚障害・視力障害・知的障害　etc…症例が少ない。

## 5 p モノソミー

5番目の染色体の一部が欠損、転位することで起こり、発症頻度は**50000**人に1人。幼児期の猫のような泣き声の特徴で、猫鳴き症候群とも呼ばれます。この泣き声は成長するにあたって見られなくなりますが、**重度**の知的障害を持ちます。

頭が小さい、目の間隔が離れている、目の形がアーモンド状といった顔の特徴がみられます。心疾患、低体重、指先の奇形や知的障害、多動、攻撃的といった特徴もあります。重度の合併症などがない場合は平均寿命まで生きることができます。

## 4 p -症候群

4番目の染色体の一部が欠損していることで起きる染色体異常です。**50000**人に1人の確率で出生し、**女兒**に多いと言われています。脳波の異常により転換や痙攣が見られ精神的発達障害や知的障害も見られます。

## 22q11.2 欠失症候群

**22**番目の染色体の**11.2**という部分に欠失がある場合に起こる染色体異常です。

両院のどちらかが**22q11.2**欠失症候群の場合、子どもは**50%**の可能性で欠失が出ると言われています。様々な合併症がありますが、診断されないまま成人になっている方も多いようです。