

	シリーズ名	病気、障がいをもつ方々を遺伝医学の面からサポートするには
	所属・役職・氏名	発達小児医学・准教授・瀬戸 俊之 (SETO, Toshiyuki)

### <要旨>

生物としてのヒトにとって、遺伝学的に避けられない慢性の病気や障がいとの関わり方に着目する。慢性疾患を有する子どもを取り巻く大きな3つの環境、家庭、学校、病院という要素にわけ、表現力の乏しい小児の思い、状況を客観的に明らかにする。個々の疾患の有する遺伝学的解析によって得られた疾患情報を加味し、病気や障がいをもつ子どもが社会の中で影響しあひ生きていくための支援の方法について多分野の視点から考えていく。個々の診断情報を慢性疾患や障がいをもつ方々に生かしていく、今後の社会のあり方のモデルを目指したい。

### <研究シリーズ説明>

私が専門にしているのは小児の脳・神経に関わる病気や、遺伝子異常が原因になっている病気です。進歩がめざましい遺伝学領域では様々な手法を用いて、患者、ご家族の求めに応じる形で診断を進めています。遺伝学的に原因が判明することは、未だに治療法が確立していない病気であっても患者や家族に希望を与えることが少なくありません。

一方で、診断がついても現時点で根本的な治療法がない慢性の病気をかかえている子どもたちは、様々な症状と闘いながら毎日をいかに過ごしていくか苦心しています。厳しい病気の現実に対応するという喫緊の課題に日々直面しながらも、明るく前向きに生きようとしています。このような子ども達は「いかに工夫して」学び、生活していくかへのアドバイスや周囲の支援、彼らが大人になったときの姿を想像しつつ、どのようにサポートして未来につなげていくべきなのかという視点が求められているのではないかと実感しています。

このような子どもたちには具体的にどのように関わるのが、望ましい(社会の)あり方なのでしょうか。①病院や学校という彼らが従わなければならない組織を一旦離れた立ち位置で、何に苦しみ何を求めているのかを客観的に明らかにすること、②彼らを囲み、支えている保護者、学校関係者、医療関係者が協力することによってその子にとってより良い環境を生み出していくこと(工夫の創出)が望まれます。私は医療現場に身をおき、①も②もまだまだ不十分であることを実感しています。

①に関しては病気の子どもを取り巻く大きな3つの環境、家庭、学校、そして病院という要素にわけ、これらの環境とは関係ない研究者が子どもの視点になって、質的研究の手法も用いて多角的にその心理状態を分析する。

②に関しては①の結果をふまえ、子ども本人と小児科医との関わり方を問い直す(医療の役割)。一般的に医師の最も大切な役割は「病気の診断と治療」ですが、患者さんやご家族、担当の教師は診察室でのわずかな時間、医師のほんの少しの態度や言葉に希望を見出そうと、あるいは何らかの答えを得ようとしているように感じる 때가頻繁にあります。このときに重要になるのが、答えではなく、一人一人異なる病気や障がいに対して、それぞれの問題を解決しようとするプロセスです。たとえ重い病気や種々の障がいをもっている、成長し大人になって社会参加する子どもたちはたくさんいます。特に小児にはしなやかにたくましく生きる力、レジリエンスといわれる力が備わっています。遺伝医学の結果で得られた知見を疾患単位の治療のみで考えるのではなく、日々の生活への工夫に生かせるようにできないだろうか。病気や疾患を持ちながらも、自尊心をもち、自分の可能性を信じて大人へと向かっていく子どもに対して、医療者はまだまだ勇気と希望を与えられる余地が十分にあるのではないかと考えています。それ故に今一度、患者、家族、教育現場の実際の姿を分析し、教育学、社会学、心理学など多領域の面から分析、検討できればと希望しています。

実際に多くの病気の子どもたちの日常の中で何が問題で、どういうことが望まれているのかを客観的に検討し、実際の医療に広く還元できるような形にしていけることが大切で、必要になってきていると実感しています。まさに研究機関に所属する小児科医の責任と考えています。

### <アピールポイント>

病気や障がいをもっている子どもでも、やがて大人になり社会参加していきます。病気や障がいをもっている

子どもたちと関わることや彼らの問題を考えることは、健康だと思っている自分自身(大人)のことを考えることであり、自分たちの社会を考えることそのものです。大人や老人も含めて遺伝医学の面から病気や障がいをとらえ、サポートしていくために医療、教育、社会のあり方を考える研究を行いたいと考えています。

#### <利用・用途・応用分野>

医療、福祉現場における当事者、サポートしている職員など様々な方々への理解を高めることや、モチベーションをたかめていくことに繋がります。諸外国特に欧米と比較し立ち後れている生物学・遺伝学教育に生かすことが可能です。

#### <知的財産権・論文・学会発表など>

2016, 2017 年度国際学会発表>

- 1) **Seto T**, Yamamoto T, Shimojima K, Shintaku H. Novel mutation in the COL1A1 gene causes severe scoliosis and valvular heart disease in a Japanese family with osteogenesis imperfecta. 13th International Congress of Human Genetics, April 3-7, 2016. (Kyoto, Japan)
- 2) **Seto T**, Yamamoto T, Shintaku H. CASK gene mutation in a family with autism spectrum disorder. The 58<sup>th</sup> Annual meeting of JSCN (English Session). June 3-5, 2016. (Tokyo Japan)
- 3) Hikita N, Yamashita K, Fujita K, Shintaku H, Seto T. Cerebrospinal fluid neopterin and cytokine analysis in patients with encephalitis or encephalopathy. The 18th Annual Meeting of Infantile Seizure Society International Symposium on Acute Encephalopathy in Infancy and Its Related Disorders. July 1-3, 2016. (Tokyo, Japan)
- 4) Hikita N, **Seto T**, Yamashita K, Fujita K, Shintaku H. The evaluation of severity of aseptic meningitis and the relationship with cerebrospinal cytokines. Paediatric Academic Societies Meeting. May 6-9, 2017. (San Francisco, CA, USA)
- 5) Yamashita K, Yamamoto T, Hoshina T, Sakuma S, Shintaku H, Suzuki T, Tsurusaki Y, Matsumoto N, **Seto T**. Genetic Background Identification in Four Children with Intellectual Disability and/or Autism Spectrum Disorder 14th Asian and Oceanian Congress of Child Neurology (AOCCN), May 11th, 2017 (Fukuoka, Japan)
- 6) Uda T, Kunihiro N, Mastusaka Y, Kawawaki H, Okazaki S, Kuki I, Inoue T, Nukui M, **Seto T**, Sakuma S, Sakamoto H, Ohata K. The Efficacy and Role of Corpus Callosotomy for Epileptic Spasm. 14th AOCCN. May 11th, 2017 (Fukuoka, Japan)
- 7) **Seto T**, Hamazaki T, Shintaku H. 50 years follow-up study of a Japanese patient with type I Gaucher disease. The VII Gaucher Expert Summit 2017, June 16-17, 2017. (Warsaw, Poland)
- 8) **Seto T**, Yamamoto T, Shimojima K, Shintaku H. A novel COL1A1 mutation in a Japanese family with OI. The 13th International Conference on OI, August 27-30, 2017. (Oslo, Norway)
- 9) Tomatsu S, Kubaski F, Yabe H, Suzuki Y, **Seto T**, Hamazaki T, Yamaguchi S, Orii KE, Orii T. Hematopoietic stem cell transplantation for patients with mucopolysaccharidosis II. The 15th Asian Symposium of Inherited Metabolic Diseases, The 59th Annual meeting of the Japanese Society for Inherited Metabolic Diseases (JSIMD), October 12-14, 2017. (Kawagoe, Japan)
- 10) Kasuga S, Kadono C, Kudoh S, Terai H, **Seto T**, Hamazaki T, Shintaku H. Clinical features of mucopolysaccharidosis type VII "Case series in Japan". The 15th Asian Symposium of Inherited Metabolic Diseases, The 59th Annual meeting of the JSIMD, October 12-14, 2017. (Kawagoe, Japan)
- 11) Fujita K, Yamashita K, Hoshina T, Hikita N, Sakuma S, Shintaku H, Fukai K, Takenouchi T, Uehara T, Kosaki K, Saya H, **Seto T**. Genetic analysis of Japanese patients with neurofibromatosis type 1 and the neurological complications. The American Society of Human Genetics (ASHG) Annual Meeting, October 17-21, 2017. (Orlando, FL, USA)
- 12) Kasuga K, Kadono C, Kudou S, Fujita K, Hikita N, Nishigaki S, **Seto T**, Hamazaki T, Shintaku H. A novel IDS gene mutation in two Japanese patients with severe mucopolysaccharidosis type II and correlation between developmental outcomes. The ASHG Annual Meeting, October 17-21, 2017. (Orlando, FL, USA)

#### <関連するURL>

<http://www.hosp.med.osaka-cu.ac.jp/gene/top.html>

<https://www.osaka-cu.ac.jp/ja/news/2017/180329>

<https://www.irud.jp/hospital.html#area06>

<他分野に求めるニーズ>

遺伝性疾患を多くみている小児科のみならず、遺伝学的な慢性疾患をフォローされている他の成人科医学領域、心理学、障害児教育学や社会学、福祉学などの方々と連携することで多角的な取り組みを行いたい。質的研究について協力していただけたところがありましたら助かります。

キーワード

慢性疾患、遺伝、障がい、稀少疾患、教育、インクルージョン、心理学