

# 親の想い～わが子と生きる～

MINOSIEN, VOL.1 H25.9.2



## 娘とともに生きる

中学部 山際紅音父母

中学部2年の山際紅音の父母です。紅音は先天性の遺伝子疾患のため重度の障がいがあり、これまでの道程もいろいろとありました。今回は紅音の疾患について書かせていただきたいと思います。

先天性の疾患であるため、影響は胎児のころより現れ、出生後も「ミルクの飲みが良くない」ということで、出生後すぐにNICUへ運ばれました。およそ1カ月後に退院することになりましたが、その間に行われた検査等では原因が分からず、その後も「何かおかしい」状態のまま過ごすことになりました。

紅音が2歳の時でした。MRI検査の結果、小脳が極めて萎縮しており、脳幹部が通常より痩せている事が初めてわかります。「何が原因でこうなったのかは分らないが、元に戻ることはないし、将来的に自立歩行はまず難しいだろう。また、それまでに度々起こっていたチアノーゼは、脳幹部の脆弱性から来る呼吸不全だろう」という説明を医師から受けました。ただ、大脳部に関してはそれほどダメージがみられず、とても変わった脳形成をしているとのことでした。素人目にも小脳部の辺りに黒い空洞が広がっている光景は異様なものでしたが、突きつけられた現実に対するショックよりも、「これしか脳がないのだったら、今までできない事が多くても当たり前だったんだなあ」と妙に納得させられる心境であった事を良く覚えています。その後、紅音の脳の状態は研究資料として扱われる事になり、いくつかの学会等で検討論議されましたが、「変わった形」という結論以上のものは何も得られませんでした。

そして、紅音が9歳の時。以前資料を提出していた医療機関から突然連絡がありました。紅音と同じような脳の形成不全を起こす遺伝子疾患が、ドイツで発見されたので、紅音にもすぐに検査を受けるようにという話でした。

「CASK(キャスク)遺伝子異常症」。これまで不明だった紅音についての病名です。専門的な説明をすると、X染色体中のマイナー遺伝子「CASK 遺伝子」が小脳を形成する上で必要なアミノ酸の分泌を止める誤信号を出してしまうが為に、胎児期に満足な量の小脳を作ることが出来ないという疾患です。2003年にすべて完了したゲノム解析によって新たな遺伝子疾患が発見されるようになりましたが、その一つが2008年に発見されたこの疾病なの

です。紅音が検査を受けた時は、まだ国内でも数名しかおらず、世界的に見ても紅音が最高齢かもしれないという話でした。2013年現在では、検査が進むにつれて該当する人の数も増え、年上の人も出てきたのですが、どちらかと言うと、紅音は重度の部類に入るとのことでした。ただ、発見されてまだ間が無い疾病のため、分からない事ばかりであり、今後解明されるのを待っているというのが現状です。

病名は分ったものの、実際に小脳と脳幹が萎縮しているという事実は変わらず、それによって運動障がいを始めとするさまざまな機能障がいが起こっていました。身体が小さいうちは手をつきながらもわりと座位が取れた紅音ですが、手足が伸びてくると制御ができなくなり、やがて座位が取れなくなっていました。嚥下能力も低く、誤嚥性肺炎になることも多くありました。特に食事に関しては食べる方も食べさせる方も格闘の毎日で、最低限の栄養を確保するのが精一杯という日々を送っていました。やがてそれぞれが限界に近付き、紅音が11歳の時に胃ろう造設による経管栄養に切り替えました。

そして12歳の時。側弯の影響から体勢によっては呼吸が非常にしづらい状況になり、ある日、預けていた事業所で呼吸困難から意識不明となり、すぐに病院へ運んだのですが、そのままICUへ入り気管挿管されました。医師からは喉頭気管分離術を提案されました。これをすれば呼吸状態は良くなります。というかこれをしないと同じことの繰り返しです。しかし、その引き換えに紅音は声を失ってしまうのです。気管切開後に紅音に出会った方には想像がつかないかもしれませんが、調子の良い時の紅音はよくしゃべる子でした。言語でコミュニケーションがとれるレベルではありませんが、「あー」とか「うー」とか、表情と合わせて感情を表してくれていました。うれしい時には声を上げて笑っていた紅音。今でも思い出すと涙が出てしまうのですが……。つらい決断でしたが、紅音が生きるための選択肢は現実的にはそれしかありませんでした。

今までその時に応じた医ケアによって日常生活を送ってきました。最初は抵抗のあった医ケアですが、紅音が楽に生きていくためのツールの一つであると気持ちに折り合いがつけられるようになりました。身体が大きくなるにつれて、脳幹萎縮による脳からの伝達が間に合わず、以前はできていたのにできなくなったことはあります。次々



紅音の笑顔がいつまでも続くように……。

に困難も襲ってきました。でも、その都度、本人の「生きたい」という強い意志で立ち向かい乗り越えてきました。これからも紅音の「生きたい」という想いに私たちは全力でサポートしていきたいと思います。