

「ウィリアム症候群とは」

とうだいじふくしりょういくびょういん いんちやう とみわ きよたか
東大寺福祉療育病院 院長 富和 清隆

「心臓を守る」382号に7才のウィリアム症候群のお嬢さんをお持ちのお母さんからの、
「最近になってウィリアム症候群と診断され困惑した」という話が載っていました。私は
心臓病の専門家ではありませんが、小児科医としてウィリアム症候群の発育・発達に関心を持
って、診療に携わってききましたので、ウィリアム症候群とはどんな症候群かについて書かせ
ていただきます。

ウィリアム症候群は2万人に1人の比較的稀な症候群です。この症候群ではたいいていの人
に先天性の心疾患がみられます。生後まもなく心臓の雑音に気づかれ、小児循環器科の先生から
大動脈弁上狭窄や末梢性肺動脈狭窄などこの症候群に特徴的な心臓病の診断を受
けることが多いようです。心臓の病気であるとの理解から、主に循環器系の先生の診断、指導を
受けることとなりますが、心臓病はウィリアム症候群の一つの症状、合併症にすぎません。
ちょうどダウン症の子供が心臓病以外のいろいろな臓器の疾患や発育上の問題を持つ可能性
があるように、ウィリアム症候群の子供も心臓以外のさまざまな問題に直面します。

乳児期は機嫌の悪いことが多く、哺乳、離乳が難しく体重の増加が順調とはいえません。
また、音、特に雑音に敏感です。歩行や言葉の獲得は遅れ気味ですが、歩き始めた後は、むしろ
落ち着きがなくおしゃべりになります。おしゃべりですが、会話を深めることは苦手です。耳から
入る言葉や音楽はよく理解されやすいのですが、見たり読んだりして判断することが不得意です。
指先もあまり器用とはいえません。他方、ウィリアム症候群の子供は社交的で、友達や大人の人
から好かれ、周囲によく適応してくれます。性格は明るく積極的です。また、音楽の才能に恵ま
れた人が多いように思われます。

いろいろと発達発育上の特徴をあげましたが、これらが全てのウィリアム症候群の子供に当
てはまるとは限りませんが、多少なりとも共通してみられる問題のように思います。

診断はウィリアム症候群をよく知っている医師にとっては、比較的容易です。幼児期ではふっ

くらしの頬やまぶた、厚めの唇、妖精のような顔つき、ヘルニア、低いしわがれた声など、いくつかの診断の糸口があります。しかし、今まであまり小児科の医師にも知られていない症候群だったため、診断をつけられずにいる人もたくさんいると思います。

また、循環器の専門の先生の中にはウイリアム症候群と診断しても、治療につながらずして家族に宣告しない方が良く考える人もいるかもしれません。しかし、ウイリアム症候群の会で行ったアンケートによれば、「診断を下されたときはショックであったが、知ってよかった」とする意見が大半です。

発達発達上の特徴を知っていることは、子育てや子どもの健康を守るうえでとても大切です。

また、泌尿器や骨、歯、腎臓など、心臓以外の臓器についても注意を払う必要があります。

それぞれの年齢で、どんなことに注意しなければならないか、どんなことをすればよいかなど、子育て、教育、就職活動などについての研究も進みつつありますが、わが国の現状にあった具体的な「手引き」を作るには、ウイリアム症候群に関心を持つ医師や療育、教育関係者と患者・家族がいっしょになって研究する必要があると思います。

その目的で3年前(当時)に「ウイリアム症候群の会」をつくり、少しずつ活動を始めました。

最近、原因遺伝子が発見され、診断が血液検査で簡単に出来るようになりました。診断された子どもの数が急増し、それだけに混乱する親もふえるかもしれません。

早く診断がわかってよかったと言えるために、みんなが力を合わせることもますます大切になると思います。