

# エマヌエル症候群をご存知ですか？

達紀 26 歳。『エマヌエル症候群』らしいことがわかりました。きっかけは同じグループで同じ障害の福地璃子さん（21 歳）が昨年エマヌエル症候群と診断されたというのを聞いたことでした。達紀は生後 8 ヶ月の時に染色体異常 22 トリソミー（22 番染色体が 3 本ある）と診断されました。とても珍しくて、生まれてきたことが奇跡と言われました。同じ障害の子に会いたい、将来どうなるのか知りたいと思ってなかなか情報がないまま 26 年間を過ごしてきたのでした。エマヌエル症候群で検索するとホームページがあり、研究している医師がいることがわかりました。さっそく昔の検査結果を添付してメールしてみると「記載法が古いので断定はできませんが、お母様の結果と合わせて考えるとエマヌエル症候群で間違いのないと思います」とのことでした。

このエマヌエル症候群、2004 年に命名された比較的新しい疾患のため、認知度が低く医師でも知らないことが多いようです。日本に推定 1000 人はいる計算になりますが、今でも全国で 36 人しか把握できていないそうで、成人例は珍しいとのこと。そして 2015 年には難病指定されています。

今後達紀は確定検査を受ける予定です。同時に、県内に住んでいるエマヌエル症候群（疑いも含む）の方 5 人とその家族で集まって情報交換をするつもりです。全国的にもエマヌエル症候群の患者会・家族会は設立されていないようですので、新たにこの疾患の診断を受ける子どもたちのためにも、情報を集めたり発信できると良いなと思っています。これまで『エマヌエル症候群』『トリソミー 22』『22 部分トリソミー』『11/22 混合トリソミー』『混合トリソミー 22』『11/22 不均衡型転座』『過剰 22 番派生染色体症候群』と医師から言われた方がいらしたら、仙台つどいの家までご連絡いただければ幸いです。

記：鈴木智子（達紀さん母）

## あんどうみちこ 職員コラム 安藤美知子さん（けやき職員）

今年の GW は暖かな日が続きましたね。皆さんはどう過ごしましたか？

私は東北の加美町にある実家に帰省しました。（実家と言っても両親が田舎暮らしをするために引っ越していった家なので住んだことはありません…。）

帰省初日、田植え前の田んぼ道を走る車内で、母が「ぶってもらったから、裏の〇〇さん所にコーラやっといたから。」と言いました。私と子どもたちは、（ん？ぶたれたのに、コーラをあげたの？）と、驚きました。『ぶってもらった』というのは、『畑を耕してもらった』という意味の方言だそうです。

実家は、加美町でも山奥の方でとても方言が強く、親戚が集まって宴会をしているとまるで外国語が飛び交っているようです。最近覚えた方言は、『やばっつい』→『湿っていて気持ち悪い』、『うんだぺろ』→『熟れた柿』、『あざっこねえ』→『軽率そう』です。方言と言えど昔は、濁音が多くて汚いとか田舎くさい等あまりいいイメージではありませんでしたが、今は、かわいらしい、温かいと言われるようになりました。私も、独特な言葉でつながる絆や郷土愛が感じられて素敵だな～と思います。まだ半分聞き取れませんが、たくさん方言を覚えて伝統を守る人になりたいです。

次の日、裏のおじさんに『ぶってもらった』畑に、子どもたちと落花生を植えて楽しい休日となりました。（記：安藤）