

# Down 症候群

## 1. 疾患名ならびに病態

### Down 症候群

基本的に、21 番染色体全長あるいは一部の重複により、21 トリソミーとなることで各種症状が認められる染色体異常症である。1866 年 Down により最初に報告され、1959 年に Lejeune らが 21 番染色体の過剰を指摘した。約 95%は染色体数 47 の 21 トリソミー型で、他に転座型やモザイク型がある。21 番染色体上には臨床症状と関連する領域の報告が散見され、Down 症候群の臨床症状にもっとも関係する領域 (DSCR) は、これまでに 4 つ (DSCR1-4) 知られている。いままでに蓄積されてきた膨大な自然歴情報をもとに、最善の診療、社会支援をめざすことができる代表的な疾患である。

## 2. 小児期における一般的な診療

### ◇ 主な症状

筋緊張低下、哺乳の問題、活気のなさや全体的に平坦な顔貌、短頭（前後径が短い）、内眼角贅皮、眼瞼裂斜上、耳介異形成、耳介低位、顔面正中部低形成、後頸部余剰皮膚、啼泣時に目立つ腹直筋離開に伴う正中部腹部膨隆、第 5 指内彎および短指、第 1、2 趾間離開、単一手掌横線、脛側弓状紋、発育・発達の遅れ

### ◇ 診断の時期と検査法

多くの場合、出生後早期に身体的特徴から疑われる。遺伝カウンセリングを設定（可能であれば生後 1 週間程度までに両親同席にて実施）し、家族による代諾のもと、染色体検査 (G 分染法) にて確定診断する。診断時期は、妊娠中（出生前）/出生後いずれもあり得る。合併症についての診断は、重症度に従って各領域の専門医との連携のもと適切に行う。心疾患や消化器疾患などは、出生後早期に問題がないか診察・評価し、検査を検討する。

### ◇ 経過観察のための検査法

出生後早期に診断がついた合併症については、定期的にフォローする。また、様々な合併症を念頭において経過観察を行い、必要に応じて、適切な専門医への紹介を検討する。発達に関しては、療育（リハビリテーション）や赤ちゃん体操の重要性を家族に説明し、適切な時期に紹介する。福祉の手続きを想定し、発達検査や知的検査による評価を考慮する。更に、精神的な問題が出現した際には、その症状にあった神経発達症的検査などを行う。

### ◇ 治療法

就学前までは、種々の合併症を生じる可能性があるため、各診療科医との連携により、予防的健康管理の必要性を家族に説明する。症状に見合った治療を選択する必要がある。多くの場合、療育（理学療法・作業療法・言語療法など）による発達支援が推奨される。併せて、児の健康状況を家族と共に整理する医療者の存在も重要である。

### ◇ 合併症および障がいとその対応

主な合併症を以下に示す。

- 先天性心疾患：房室中隔欠損症、心室中隔欠損症、ファロー四徴症など
- 消化器疾患：十二指腸閉鎖/狭窄、鎖肛、ヒルシウスプルング病、便秘、臍ヘルニア
- 神経疾患：てんかん、脳波異常、精神疾患、社会性に関連する能力の退行様症状など
- 血液疾患：一過性骨髄増殖症（類白血病反応、TAM）、貧血、急性白血病（ALL、AML）、リンパ腫、免疫異常など
- 内分泌疾患：甲状腺機能低下症、甲状腺機能亢進症、慢性甲状腺炎、性腺機能不全、高尿酸血症、脂質代謝異常
- 歯科疾患：歯牙萌出遅延、歯周病、歯列不整、反対咬合
- その他：難聴、滲出性中耳炎、先天性白内障、斜視・屈折異常、環軸椎亜脱臼、外反扁平足、
- 閉塞性無呼吸、停留精巣、排尿障害

合併症に関しては、上述の通り。障がいについては、本人はもとより親、きょうだいなど家族に対する精神的支援が重要である。家族の受容段階、状況にも気を配り、メンタルヘルスケアが必要な家族には多職種連携にて対応する。更には、必要に応じて、心身ともに健康的な生活を実現するために、本人・家族を取り巻く、地域社会への啓発も必要となる。

### 3. 成人期以降も継続すべき診療

#### ◇ 移行・転科の時期のポイント

Down 症候群のある方々は多くの診療科にかかっている可能性があるが、その少なからずは成人期になってもそのまま引き継いで経過観察を含め、適切な診療を進めてくれるものと期待している。成人期移行・転科に関わるのは、医師が小児科医や小児外科医など小児を対象としている場合と、病院そのものが小児医療センターやこども病院といった年齢に規制がかかるところを中心に診療が行われている場合が考えられる。例えば先天性心疾患については最近、術後から成人期に至るまで診療を行う分野も確立してきている。おそらく、最も問題がのこるのは、小児科医がトータル・ケアを担っている場合と思われる。家族支援を含め、これまで行ってきたトータル・ケアの成人期移行・転科を考えるターニング・ポイントは、その病院のシステムとして小児科医が何歳の患者まで関わることができるのかにかかっているのかも知れない。

#### ◇ 成人期の診療の概要

現在、Down 症候群のある方の平均寿命は約 60 歳前後とされている。主な死因は、感染症、特に呼吸器感染症とされる。また老化現象が健常者より早く、肥満を来す場合も多い。そのため、生活習慣病についても注意が必要である。更には、社会性に関連する能力の退行様症状、精神症状やアルツハイマー病などへの対処も重要である。

### 4. 成人期の課題

#### ◇ 医学的問題

知的障害や精神障害に関わるのが一番の問題であると推定される。成人期になると、一般的に自己決定権が最も尊重されるが、Down 症候群のある方は、重度な知的障害を持つこともあり、また、知的障害が軽度であっても精神的動揺が直接的にコミュニケーションを含む

日常生活能力に多大な影響を与えることもある。その場合には、家族を中心に他者から状況を聴取し、その上で最善の診療を医療者は考えることになるが、本人がその診療を強く拒否した際にどのように医療を進めるかは決まったものがなく、非常に悩ましいものと思われる。内科系に成人期移行を進めるにあたっては、これまで Down 症候群のある方と家族とでトータル・ケアを進めてきた小児科の主治医が、本人と両親の相互の意見を聴きながらこれからの医療を家族とともに考える、「小児科的な医療姿勢」に理解を示す医師の存在が必要かも知れない。本人が利用する主病院が小児医療センターやこども病院である場合は、その医療機関が成人期についても調整や対応可能なシステムがあるとスムーズと考えられる。いずれにしても、地域性や施設の事情を考慮しながら、本人と家族に対し、健康管理の在り方をともに考えていく必要がある。

成人期移行の Down 症候群にみられる合併症を以下に示す。

内分泌・代謝疾患：甲状腺機能異常症、高尿酸血症

循環器疾患：成人先天性心疾患、僧帽弁閉鎖不全症、三尖弁閉鎖不全症、  
大動脈弁閉鎖不全症、心臓伝導障害

呼吸器疾患：睡眠時無呼吸症候群

生活習慣病：肥満症、高脂血症

消化器疾患：胃食道逆流症、食道裂孔ヘルニア、便秘症

神経疾患：てんかん、アルツハイマー病、もやもや病、脳アミロイドアンギオパチー

精神疾患：自閉スペクトラム症、強迫性障害、うつ病/抑うつ状態

眼科疾患：白内障、円錐角膜

耳鼻科疾患：難聴、耳垢塞栓

整形外科疾患：環軸椎不安定性、変形性頸・腰椎症、変形性股・膝関節症、骨粗鬆症

皮膚科疾患：湿疹、ドライスキン、毛囊炎、粉瘤

歯科疾患：う蝕、歯列不正、歯周病、摂食嚥下機能障害

婦人科疾患：早発閉経

#### ◇ 生殖の問題

Down 症候群のある男性は原則不妊、女性は妊孕性を持つとされる。Down 症候群のある方が拳児を得る場合、遺伝の問題については、相手の方の遺伝的背景によって様々な状況を想定しておく必要があるため、遺伝診療部門や多職種との連携により、情報提供していくことが望ましい（カップルの遺伝的多様性を考慮して）。理論的には、胎児が染色体異数性異常をもつ可能性が高くなるが、Down 症候群のある胎児の約 80%が流産するということを考慮すると、胎児期の成長が順調な場合、出生児では正常核型の可能性の方が高いと推測される。その場合、親になる Down 症候群のある方による育児については、多大なサポートが必要になることが推測され、社会的支援は不可欠と考えられる。

#### ◇ 社会的問題

知的障害の問題があり、特別支援学校で教育を受けている Down 症候群のある児は多い（約 95%）。就労に関しては、一般就労施設（障がい者雇用を含む）は 1 割程度で、B 型就労施設（約 50%）、生活介護施設（約 30%）を利用していることが多い。B 型就労施設や生活介

護施設を利用している Down 症候群のある方は、経済的生活基盤を障害基礎年金などに頼らざるを得ない。個々人の特性に合った職場の選択と必要に応じた生活支援ができるような社会システムが必要と思われる。

## 5. 社会支援

### ◇ 医療費助成

Down 症候群のある児では、乳幼児福祉医療制度、こども福祉医療制度、障害者福祉医療制度などの福祉医療がある。障害者福祉医療制度は療育手帳の等級によって助成の程度が異なる。(1)けいれん発作、意識障害、体温調節異常、骨折又は脱臼のうち一つ以上続く場合、(2)治療で強心薬、利尿薬、抗不整脈薬、抗血小板薬、抗凝固薬、末梢血管拡張薬又は  $\beta$  遮断薬のうち一つ以上が投与されている場合、(3)治療で呼吸管理、酸素療法又は胃管、胃瘻、中心静脈栄養等による栄養のうち一つ以上を行う場合、(4)腫瘍を合併し、組織と部位が明確に診断されている場合であることの何れかが該当すれば小児慢性特定疾病の対象基準に当てはまる。成人の場合には、指定難病医療費助成制度の対象外となるため、障害者福祉医療制度が対象になる。

### ◇ 生活支援

小児の場合には、障がいの程度によって、特別児童扶養手当や障害児福祉手当が該当する場合がある。20 歳以上の成人では、障がいの程度により障害基礎年金や特別障害者手当が支給される場合がある。

### ◇ 社会支援

Down 症候群のある児では、受給者証を取得することで、児童発達支援や放課後等デイサービスなどを利用できる。療育手帳は等級によって、公共交通機関の割引、税金の控除や減免などを受けることができる。その他に身体障害者手帳や精神障害者保健福祉手帳が該当する場合もある。また、18 歳以上では障害支援区分を申請することで福祉サービスを利用できる場合がある。

## 【参考文献】

ダウン症候群のある患者の移行医療支援ガイド 日本ダウン症学会

2023/10/14 アクセス

<https://japandownsyndromeassociation.org/wp-content/uploads/2021/04/jdsa-transition-healthcare-guide.pdf>

ダウン症のある方たちの生活実態と、ともに生きる親の主観的幸福度に関する調査

2023/10/14 アクセス

<https://www.jdss.or.jp/project/images/04/20230131report.pdf>

## 【文責】

日本小児遺伝学会