

この内容は遺伝相談に代わるものではありません。

## 遺伝のはなし 26 ダウン症候群

### 1) はじめに

この項を読もうとされている方には、さまざまな立場の方がおられると思いますが、まずは、お子さんがこの世に生を受けたことを尊いことと考えてほしいと願っています。この世に存在する命はすべて価値があり、多くのこと、生きることを教えてください。当協会ホームページのトップに、「すべての子どもは望まれたこどもに」とありますように、どの子どもも望まれて生まれてきた大切な命のはずです。

ダウン症候群は比較的認知度の高い疾患ではありますが、すべての方に是非さらなる幅広い知識を身につけていただき、偏見を除き、本人も家族も充実した人生が送れるように意識をもっていただきたいと思います。

### 2) 歴史

1866年イギリスの眼科医 John Langdon Down が、目がつりあがり、腫れぼったい眼瞼、鼻が低く平坦な印象の顔貌を持ち、知的障害のある一群の疾患を、蒙古人様白痴 (mongoloid idiocy) として報告しました。その後染色体の研究が進み、1959年 LeJenne(仏) が、21番染色体が3本あることに起因することを報告しています。当初 Mongolism とよばれていましたが、人種差別的表現であるとして、1965年 WHO は Down Syndrome を正式名称と決定しました。

### 3) 疫学と発生機序

人種差や性差はなく、日本では現在新生児 600 人に 1 人程度に見られます。ダウン症候群の発生機序は、この当協会ホームページ「遺伝のはなし 24」に詳しく書かれていますので、そちらをお読みください。

ダウン症候群の 95% を占める標準型 21 トリソミー (21 番染色体が 3 本) では、過剰染色体は 8 割が卵子由来で、出産時母年齢と相関がみられます。(表 3) モザイク型は 2%、転座型は 3% 程度です。転座型は母年齢とは関係なく発生し、半数は親が転座保因者です。臨床症状だけでどのタイプか判断することは不可能です。(参考：当協会ホームページ「遺伝のはなし 12」)

染色体の過不足は奇形や成長発達遅滞を引き起こし、重症であれば流産・死産となりますが、21 番染色体は常染色体の中で最も小さいために影響が少なく、出生に至る比率が高いと考えられます。

最近の日本では、1 年間の出生 100 万人強のうち 6 割は母の年齢が 30 歳以上です。さら

に 35 歳以上が 25%弱という状態です。母体の高齢化により、妊娠しにくくなると同時に、21 番だけでなく、18 番や 13 番のトリソミーの頻度も上がってきます。

#### 4) 臨床症状および合併症

表 1 に示すような特徴がみられ臨床診断は比較的容易ですが、正確な診断は染色体検査が必要です。合併症の種類と程度は様々で (表 2)、新生児期に手術を要する合併症を複数持つ例から、ほとんど何も合併症がない例まであります。ダウン症候群の成長曲線は文献 4 にも収載されていますが、小児期の平均身長は非ダウンの 3 パーセントイル付近と小柄で、年長になるにつれ、さらに開きが大きくなる傾向にあります。

#### 【ケアのポイントと予後】

さまざまな合併症に対する注意と対応等には、年齢ごとに問題の焦点が違います。

何より大切なのは、御家族の愛情にあふれた日々のかかわりであることは、言うまでもありません。本人は、自分に対して周囲の人々がどんな気持ちでいるかを、驚くほど敏感に良くわかっています。

ダウン症候群の生命予後は、以前に比べ格段に改善されてきています。さまざまな合併症を積極的に治療するようになりまし、療育、教育も熱心に行われるようになりました。現在では 70 代を越える方も出てきています。お子さんの年齢と共に、親御さんの年齢も上がるわけで、親だけで子どもを見ようとするには無理があり、フォローする社会の仕組みも大切です。

##### 1 新生児期

診断と告知、その後の家族の理解と受容について、医療者は特に心を砕き寄り添うことが必要です。受容の段階に応じた過不足のない支援のため、医療機関だけでなく、地域の福祉行政サービスをフルに使いましょう。

##### 2 乳児期・幼児期

合併症の治療や定期的なチェックに忙しい時期ですが、さらに早期療育、摂食指導なども実施できると効果的です。

##### 3 学童期

心身の発達を確認しながら、情緒教育、自立訓練を積み重ねていきます。大きな合併症がなくても、定期的に医療機関での総合的チェックは必要です。

##### 4 思春期

性発達も進み、恋愛感情も芽生え、女子では月経が始まります。男子では性衝動のコントロールや他人との接触のマナーにつき指導が大切です。

##### 5 成人期

糖尿病、肥満、高脂血症、痛風などの生活習慣病になりやすいので定期的なチェックが必要です。20 歳前後に退行現象 (明確な原因なしに、それまでの日常生

活活動や動作が比較的短期間にレベルダウンする) がみられることも少なくないこと、また 40 歳ころにゆっくりアルツハイマー型認知症があらわれることも多いので、丁寧なフォローが必要です。

表 1 おもな身体的特徴

部 位	特 徴
全身	筋緊張低下、低身長
頭部、頸部	短頭（頭部の前後径が短い）、短頸
顔貌	眼瞼裂斜上（つりあがった目）、内眼角贅皮、鼻根部扁平
口腔	高口蓋、狭口蓋、舌挺出（舌が口の外に出る）
腹部	腹直筋離開、臍ヘルニア
手	短指、第 5 指内彎、手掌単一屈曲線
足	第 1、2 趾間開大、外反足、扁平足
泌尿器	停留精巢、小陰茎、尿道下裂

表 2 合併症

分 野	疾患名	特 徴
循環器	先天性心疾患	心室中隔欠損、心房中隔欠損、房室中隔欠損、ファロー四徴症ほか
消化器	十二指腸閉鎖、食道閉鎖、鎖肛	便秘の頻度は非常に高い
胸郭	漏斗胸、鳩胸	
耳鼻科	難聴、中耳炎	滲出性中耳炎が多い
眼科	斜視、眼振、遠視、乱視、近視、白内障	内眼角贅皮のために内斜視に見えることがある。しばしば眼鏡が必要
代謝・内分泌	甲状腺機能低下症、糖尿病、高脂血症、高尿酸血症	ときに甲状腺機能亢進症
整形外科	環軸椎不安定性	頸椎単純側面 X-P で ADI > 4.5mm
血液	TAM、白血病、鉄欠乏性貧血	TAM 既往の 3 割はのちに白血病を発症
免疫	易感染性	免疫グロブリン低値
精神・神経	精神運動発達遅滞、てんかん	多くは IQ30～59、独歩およそ 2 歳以降 點頭てんかんが多い

ADI: atlantodental interval 環椎歯突起間距離(第 1 頸椎前弓後面と第 2 頸椎歯突起前面との距離) ダウン症候群小児で、4.5 mm 以上を不安定性ありと考える。

TAM: Transient abnormal myelopoiesis 一過性異常骨髓造血

## 5) 検査

### 1 染色体検査

周産期に短時間で結果を出す必要があるときに、トリソミーの有無を調べることを目的に FISH (フィッシュ) 法を行うことがあります。G-banding 法を用いて調べるのが望ましく、また一般的です。染色体検査時は、遺伝学的検査に関するガイドラインに従い、事前に説明し同意を得てから実施することとなっています。

### 2 血算、生化学、ホルモン

定期的なチェックが必要です。白血病、鉄欠乏性貧血、糖代謝や血清脂質異常、高尿酸血症などに注意します。軽度の肝機能障害は、通常のウイルス感染でもしばしばみられ、自然軽快します。軽度の甲状腺機能低下症の頻度は高いのですが、クレチン症ではないので新生児マススクリーニング検査で発見される例は少なく、新生児期の黄疸が長引くとか、TSH 高値で気づかれます。甲状腺剤を使用することで、成長発達、日常の活気に好影響を与えます

### 3 免疫

免疫グロブリンの値が十分になるまでの年月も長いのですが、細胞性免疫も弱いとのデータがあります。しかし実際には多くの気道感染症も、時間は少しかかりますが治癒していきますし、3歳ころからはあまり風邪もひかないほどに元気になっていきます。ただ、なるべく肺炎などは予防すべきで、各種の予防接種のほか、重篤化しやすいRSウイルス感染に対しては、2歳未満なら冬場は毎月シナジス筋注を受けましょう。

### 4 脳波、頭部 MRI、CT など

てんかんや脳血管障害の疑いがある時に実施します。點頭てんかん発作は、頭部をカクンとうなだれ、眼球を上転させるなどの意識喪失が数秒と短く、筋力が弱いためとの家族の自己判断で診断が遅れる例もあり注意が必要で、脳波検査は必須です。もやもや病(脳内の血管異常)の合併がときにみられますが、疑われたら、頭部 MRA (MRI の原理を応用して、造影剤を用いずに血管の立体画像が得られる) が有用です。

## 6) 療育と教育

「療育」とは、障害をもつ子どもが社会的に自立することを目的として行われる、医療と保育など多方面からの取り組みを指します。1942年に高木憲次氏により肢体不自由児の分野で提唱された用語でしたが、社会情勢によりその定義は変遷してきています。

ダウン症候群に対する早期療育の一つとして、藤田弘子氏の考案した「ダウン症児の赤ちゃん体操」も理学療法的見地からも有用で、小児科診療の一環として取り入れている施設も複数あります。

ダウン症候群の知的レベルは IQ が 30~59 とされますが、年齢とともにやや低下傾向を示します。小学校も特別支援学級、あるいは特別支援学校を選択することが多いのですが、普通級に通うこともあります。社会の一員として、できるだけ自立した生活ができるよう

に教育していくことが大切で、そのためにはどこが一番適しているか考える必要があります。ご家族が世間体や誤解から普通級に固執する場合は、十分な情報提供をしたうえで、よく話し合うことが大切です。

公益財団法人日本ダウン症協会の調査によれば、小学校の就学先は、通常級が7%、特別支援学級が55%、特別支援学校が38%であり、最近では前二者の割合がやや減少して特別支援学校の在籍者が増加する傾向にあるとされています。

## 7) 社会福祉制度と支援

さまざまな制度を十分に活用するためにも、各市町村の福祉課へ問い合わせましょう。

### <福祉支援制度>

#### ・療育手帳

知的障がい児（者）が一貫した指導・相談などを受けることができるようにするための制度。この療育手帳を持っていると、特別児童扶養手当、心身障がい者扶養共済、公営住宅の優先入居、鉄道旅客運賃の割引などの援助が受けやすくなります。東京都では「愛の手帳」など、自治体により療育手帳に名称がついています。18歳未満の場合は児童相談所で、18歳以上の場合は知的障がい者更生相談所で、手帳の交付対象となるか判定します。【A1 (IQ20以下)、A2 (IQ21~35)、B1 (IQ35~50)、B2 (IQ51~70)】自治体によって基準は異なるので、詳細は確認のこと。

#### ・身体障害者手帳

心臓機能障害、呼吸器機能障害、小腸機能障害、膀胱直腸機能障害、肝臓機能障害、腎臓機能障害、聴覚障害、視覚障害、音声言語機能障害、平衡機能障害、そしゃく機能障害、肢体不自由、免疫機能障害等が対象です。

#### ・特別児童扶養手当

身体、または精神に障がいがある20歳未満の子を持つ保護者に国から与えられる手当で、障がいの重さと、保護者の所得額によって支給される金額は変わります。既定上限額より所得額が多い場合は支給されません。

#### ・重度心身障がい者医療助成

重度心身障がい者医療助成は、重度心身障がい児（者）の保険診療にかかる自己負担分を助成する制度です。療育手帳Aを持っている人と重度と診断されてIQ35以下の人以上に、身体障がい者手帳1・2級と3級でなおかつ、IQ50以下の人が助成対象になります。

### <生活支援>

#### ・デイサービスと障害児通園施設

児童デイサービスは親子で、障がい児通園施設は本人だけで過ごし、いずれも日常生活で必要なことを習得することが目標です。

障害者自立支援法にもとづく地域活動支援センターのデイサービスでは、基本的な日常生活を自立して行い集団に適応するよう、さまざまな作業もしながら訓練を受けます。

・ショートステイ（短期入所）

ショートステイは、介助・介護者が病気や冠婚葬祭、旅行など何らかの事情により家でみることが難しくなった時に、施設に短期間預けることができるサービスです。

・グループホームとケアホーム

食事の用意や健康管理などの世話をしてくれるため、ダウン症候群の方の利用が増えています。親が健在でも自立のためにグループホームに入る人もおり、休みの日だけは親元に帰るケースもあります。

・ホームヘルパー

重度の障がいのために日常生活に支障がある場合は、入浴介助や家事全般の援助などを必要とする家庭にホームヘルパーが派遣されます。（自立支援給付の身体介護・家事援助支給決定を受けた人が対象）

・就職、障害者通所施設

大学を出て英語でスピーチをされる方、書家や音楽家、俳優など、社会的活動をされている方もいますが、一方で言語による意思疎通が難しい方も少なくありません。合併症治療も積極的にされるようになり、生命予後が格段に改善されてきているので、なおのこと充実した人生にする努力が求められます。高卒以上の117人を対象とした調査では、就労は通所授産施設51.3%、一般企業19.1%、通所更生施設8.7%であったといい、雇用形態についての回答者25人中、パート56%、契約社員24%、正社員20%でした。就職先が一般企業である場合に精神的な落ち込みや退行の割合が多い傾向がみられ、一般企業に就職した対象者の約半数（52.4%）に問題が生じていたとの結果でした。（文献5）

授産施設や小規模作業所での作業内容は主に、菓子やパンの製造、簡単な部品組み立てや品物の仕分け、品物の袋詰めといった軽作業が多いようです。一般企業への就職例では、さらなる高度の仕事内容となって責任も大きく、精神的負担も大きくなると考えられるので、就職のみを最終目標とするのではなく、無理のない範囲で生きがいを感じて過ごせるような配慮が求められます。

・成年後見制度

ダウン症候群本人による日々の金銭管理はむずかしく、親がいなくなれば後見制度は必須です。本来本人以外は不可能な障がい年金の受け取りと利用など、単なる金銭管理を越えた業務も可能となります。

## 8) 遺伝カウンセリング

3) の項で述べたように、ダウン症候群は発生機序から3型に分類され、型により次子での再発率が異なります。

標準型 21 トリソミーは、表 3 のように、出産時母年齢に応じた発生率となっています。標準型 21 トリソミーのお子さんをすでに 1 人出産している場合、母体年齢相当の一般再発率の 3 倍程度となります。また転座型での次子再発率は、母が保因者なら約 10%、父が保因者では 2.5%と差があります。また、21 番が 21 番に転座している場合、生まれる子はすべてダウン症候群となります。転座型でも両親が転座保因者でない場合には、標準型と同様です。モザイク型での次子再発率は標準型に準じます。

表 3 (文献 6 より)

出産時母年齢	Down 症候群の確率
20 歳	1/1470
25	1/1333
30	1/934
35	1/353
40	1/86
45	1/35
50	1/26

出生前診断など受けないと決めるときも、当初から予定して出生前診断を受ける例でも、妊娠経過観察中に胎児異常が判明した場合でも、ダウン症候群についての知識、特に彼らがどのように暮らしているかという実態について十分な情報を得てから冷静に夫婦で話して結論を導いてもらうことが重要です。

## 9) 文献・参考資料

1. 梶井正ほか：我が国の高齢出産と Down 症候群増加傾向の分析、日本小児科学会雑誌、vol.111, No11, p1426-1428, 2007
2. 日本医学会「医療における遺伝学的検査・診断に関するガイドライン」2011.2
3. 染色体検査告知に関する医療関係者への提言 2003 年 10 月 11 日更新  
染色体起因しょうがいじを持つ親の会「Four-Leaf Clover」(略称 FLC)
4. 藤田弘子：ダウン症児の赤ちゃん体操—親子で楽しむふれあいケア、メディカ出版、2000
5. 高野貴子、高木晴良 小児保健研究、第 70 巻第 1 号、2011 年、54~59 頁
6. Comparison of models of maternal age specific risk of Down syndrome live births  
Morris, J.K, et al Prenatal Diag. 2003, Mar; 23(3): 252-8