

# 小児科診療 UP-to-DATE

2019年10月29日放送

## 成人期に達した Down 症候群患者への医療・支援

東京都立北療育医療センター 神経内科  
 医長 竹内 千仙

### 1. はじめに

21 番染色体のトリソミーに起因するダウン症候群は、染色体異常症の中で最も多く、また、中等度の知的障害の要因としても、頻度が高いことが知られています。ダウン症候群では、出生後より様々な合併症があり、以前はその寿命はわずか 10 歳程度、20 歳を超えないといわれてきました。しかしながら、その後の小児期の医学管理の向上、とくに先天性心疾患の手術や術後成績の向上により、ダウン症候群のある人たちの寿命は飛躍的に伸び、現在では 60 歳を超えるといわれています。さらに、現在の日本で生活されているダウン症候群のある人たちの多くが、すでに成人を迎えていると推測され、成人後の医療、生活の課題を解決してゆくことの重要性が増しています。

ダウン症候群のある人たちの人生を、主には医療課題の観点から、出生前、小児期、成人期、老年期の 4 つに分類することが提唱されています。18 歳までが小児期、19 歳から 40 歳までが成人期、40 歳以降が老年期となり、それぞれに医療と生活の課題があります。

ダウン症候群の4つのライフステージ

	医療の課題	生活の課題
出生前	自然流産 出生前診断と告知	
小児期 (0~18歳)	小児期合併症 の管理	発達と学習
成人期 (19歳~40歳)	移行医療と 成人期合併症	就労と 生活の場の決定
老年期 (40歳~)	老年期合併症 アルツハイマー病	老化に向き合う 介護と看取り

## 2. 成人期、老年期の医学管理とその課題

まず、成人期の主な合併症について述べます。ダウン症候群のある子どもでは、先天性心疾患、消化管疾患や白血病の合併が多いことが知られていますが、成人後にも様々な合併症があり、頻度の高いものとして、甲状腺機能異常症、高尿酸血症などが挙げられます。甲状腺機能低下症は全年代の約4割に発症し、動作緩慢、体重増加などの症状を示します。甲状腺機能亢進症は若年成人に多く、頻度は約3%程度とされますが、典型的な症状を示さないこともあり、注意が必要です。意欲の減退や行動異常、幻覚などの精神症状を示し、精神疾患と誤診されることもあります。治療後に甲状腺機能が正常化すると、これらの症状も消失します。高尿酸血症はダウン症候群のある成人の約半数に合併します。尿酸排泄の低下が原因とされており、痛風発作は比較的少ないですが、食事療法のみでは改善しにくいので、内服治療が必要となることがあります。肥満症は、昔に比べると格段に少なくなり、その他の生活習慣病の合併は、それほど多くはありません。頻度は少ないですが、頸椎疾患は生命予後に影響を及ぼすことがあり、重要です。ダウン症候群のある子どもには、頸椎環軸椎の不安定性や亜脱臼が多く、2割程度に合併することはよく知られていますが、成人後に症状が進行し、歩行障害や失禁などの症状を呈することがあります。症状の急激な進行に伴い、四肢麻痺や呼吸障害をきたすこともあり、定期的な評価が必要です。先天性心疾患の合併のないダウン症候群のある人においても、加齢に伴い、心臓弁膜症や伝導障害などをきたすことがあり、その頻度は一般人口に比べて高いです。睡眠時無呼吸症候群は、ダウン症候群のある成人の約半数に合併します。また、眼科疾患では白内障や円錐角膜、耳鼻科疾患では、難聴の合併が多いですが、自分から症状を訴えることは少なく、また、視力低下や聴力低下などの感覚器の異常は、日常生活能力の低下に直結するため、眼科、耳鼻科の定期的な受診を推奨しています。齲歯や歯周病の合併も多いので、歯科の定期受診は必須です。

内分泌・代謝疾患	甲状腺機能異常症、高尿酸血症
生活習慣病	肥満症、脂質異常症、糖尿病、
整形外科疾患	環軸椎不安定性、変形性頸椎症・腰椎症 変形性股関節症・膝関節症、骨粗鬆症
循環器疾患	僧帽弁逸脱症・閉鎖不全症、伝導障害、先天性心疾患
呼吸器疾患	睡眠時無呼吸症候群
神経疾患	アルツハイマー型認知症、てんかん、もやもや病 脳アミロイドアンギオパチー
精神疾患	自閉スペクトラム障害、強迫性障害
消化器疾患	胃食道逆流症、食道裂孔ヘルニア、便秘症
眼科疾患	白内障、円錐角膜
耳鼻科疾患	難聴
歯科疾患	う歯、歯列不整、歯周病
皮膚科疾患	湿疹、乾燥肌

1990年代半ば頃より、ダウン症候群のある、10代、20代の若者では、比較的短期間に日常生活能力の低下をきたすことがあると報告され、急激退行と呼ばれてきました。これらの患者さんでは、表情の乏しさや、動作緩慢、獲得したスキルの低下などが認められますが、脳波異常や、脳萎縮などの中枢神経系の器質的な異常はなく、

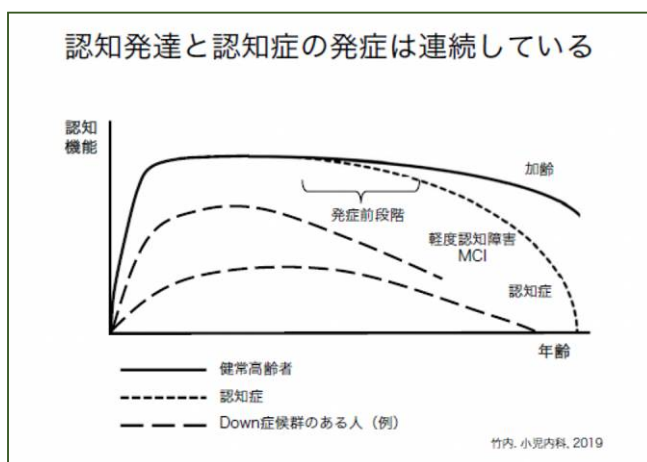
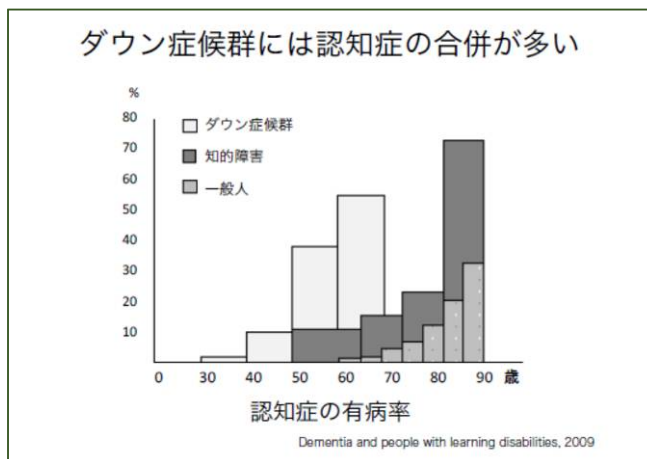
一般的なうつ症状	知的障害者
抑うつ気分	無表情
興味または喜びの消失	閉じこもり、無反応
体重減少/増加	同様
不眠/過眠	同様
精神運動焦燥	攻撃性（家具の破壊） 自傷
思考力・集中力減退	行動変化
身体症状（仮面うつ）	頭痛、腹痛などの訴え

精神障害の精神医学, 1997

環境調整のみで軽快することも多いことから、抑うつ症状や適応障害である可能性が高いと考えられます。知的障害のある人には精神疾患の合併も多く、抑うつでも、自傷や興奮状態など、一般人口とは異なる症状を呈することも報告されています。今後、精神科領域での正確な病態の評価が必要です。

40歳以降の老年期になると、成人期の合併症に加え、変形性関節症や骨粗鬆症などの、老化に関連する疾患が増え、さらにアルツハイマー病の合併が増えてきます。その一方で、高血圧症や動脈硬化性疾患、固形がんなどの発症が非常に少ないのが特徴です。21番染色体の長腕には、アミロイド前駆体タンパク質（APP）遺伝子がコードされており、ダウン症候群ではその量的効果により、10代より脳内にアミロイドβタンパクが蓄積し、早期に老人斑が形成され、アルツハイマー病が進展すると考えられています。その頻度は、報告により差はありますが、40代で約2〜3割、50代で約5割程度、60代では7割近くにのぼるといわれています。症状は一般の人と同様に、記憶障害や、遂行機能障害、視空間認知障害（道に迷うこと）などですが、合併する知的障害のために、早期の診断は極めて困難です。一般に知的障害のある人では、その知的機能の発達に非常に個人差があり、また、その認知機能低下を判定する検査も困難なことが多いからです。ダウン症候群のある人においても認知症の症状は緩徐進行性の経過をたどり、最終的には寝たきり状態となり、嚥下障害による誤嚥性肺炎などを併発します。

以上のことをふまえ、ダウン症候群のある人たちに、これまでと異なる様子が見られた場合、まず合併症の有無についての精査が必要で、虐待なども念頭におき、一つ



- ### 普段と違う様子が見られたら
- まず合併症の有無について、精査が必要
- 甲状腺機能異常症、電解質異常、その他の内科疾患
  - 視力障害：白内障、円錐角膜
  - 聴覚障害：中耳炎、難聴、耳垢塞栓
  - 骨・関節疾患：頸椎疾患、変形性関節症
  - 疼痛
  - 泌尿器疾患：排尿障害、残尿
  - 睡眠障害
  - 環境変化等によるストレス、適応障害、うつ病
  - アルツハイマー病
  - 虐待

一つ丁寧に鑑別してゆくことが必要です。

ダウン症候群のある患者さんが、成人となる時の第一の課題は、小児科から成人診療科への移行です。小児期の合併症の管理が終了し、一度医療機関と切れてしまうと、小児期の病歴などが不明となり、成人診療科を受診する際に支障をきたすことが少なくありません。少なくとも、高校生頃までは、小児科で定期的に評価をしていただき、18歳以降、切れ目なく成人診療科に移行することが望ましいと考えています。しかしながら、内科や外科などの多くの成人診療科医師は、ダウン症候群のある患者さんの診療を経験したことがなく、さらにこうした移行医療は、現状では診療報酬には全く反映されません。適切な移行支援プログラムの実装化が必要であり、移行医療の際の診療報酬における評価を、強く希望するところです。

第二の課題は、認知症を合併した際のケアの問題です。ダウン症候群のある人たちのほぼ100%が療育手帳を取得しており、それに基づく障害福祉サービスを利用されています。現行の障害福祉サービス制度では、認知症を有する知的障害者に対するケアが十分にできているとは言えず、介護保険サービスとの横のつながりに乏しく、このことは今後の大きな課題と考えます。

### 3. 成人期の生活の課題

ダウン症候群のある人たちは、様々な程度の知的障害を持っていますが、普通教育または特別支援教育を受け、約4分の3の人が高校を卒業し、大学に進学される人もいます。認知機能の特徴としては、一般に、抽象的思考や概念理解が苦手で、ワーキングメモリーに偏りがあることが知られています。ワーキングメモリーとは、ごく短時間情報を保持し、同時に処理する能力のことで、心の黒板とも呼ばれています。ダウン症候群のある人たちは、視覚性のワーキングメモリーに比べて、聴覚性ワーキングメモリーが不良で、聴覚的把持力に乏しく、そのために文章や構文の理解が難しいことがあります。ダウン症候群のある人たちでは、高校卒業後に自身の仕事を持ち、グループホームなどで自立した生活をされている方が多いですが、このような認知機能の特

#### ダウン症候群の2つの医療課題

- 移行期医療
  - 18歳以降に切れ目がなく成人診療科に移行することが望ましい
  - 適切な移行支援プログラムの実装化
  - 移行医療への診療報酬
- 高齢期のケア
  - 療育手帳による生涯福祉サービスでは、認知症ケアが困難
  - 介護保険サービスとの横のつながり

#### 成人後の生活と認知機能の特徴

- 高卒 75.9% (大卒、専門学校卒もあり)
  - 就労 74.5%
    - 就労継続Bによる通所 46.7%
    - 生活介護による通所 21.2%
    - 一般就労 12.2%
  - 療育手帳の取得 99.1%
  - 障害年金・基礎年金の受給 89.5%
- 出生前診断における遺伝カウンセリングの実施体制及び支援体制のあり方に関する研究 H27年度研究報告書
- 認知機能の特徴：抽象的思考、概念理解が苦手  
視覚性記憶>聴覚性記憶  
文章・構文理解が困難



徴については、教育や就労の場において、あまり知られておらず、そのために生活上の困難に直面することが少なくありません。適応障害の要因の一つとなっている可能性もあり、ダウン症候群の認知機能の特性に基づいた成人期の生活の支援が必要と考えます。

#### 4. 必要な支援とは

日本におけるダウン症候群のある人たちの頻度は、出生約 500 人に 1 人程度と推測され、最近の 10 年間の出生数は減少していない、ということが報告されています。これまでに成人期、老年期を通じて大規模な臨床研究は行われておらず、成人期、老年期の合併症に対する検査指針や、治療などに関するエビデンスは殆どなく、今後の大きな課題です。また、アルツハイマー病が多いこと、固形がんが少ないことなどに対する基礎研究の発展も期待します。

ダウン症候群のある人たちが豊かな成人期を過ごすためには、まず、一個人として尊重され、その上で必要な医療が受けられることが重要だと考えます。どんな人でもその人らしく、豊かな生活を送れる社会の構築を目指します。

#### より良い成人期を過ごすために

- 一個人として尊重される
- 年1回の健康診断と必要な医療が受けられる
- 認知機能の特性に基づいた支援方法が検討される
- 長所を生かし、楽しく励みになる仕事を持つ
- 社会に溶け込む機会を持つ

「小児科診療 UP-to-DATE」

<http://medical.radionikkei.jp/uptodate/>