

2023年7月18日放送

## ダウン症のこれからを考える

大阪大学大学院 小児科  
准教授 北畠 康司

### ダウン症の現状

出生前診断の対象として注目を集める一方で、平均寿命が60歳を越え成人期のあり方が問題となりつつあるダウン症候群についてお話しします。

ダウン症候群は、700人に1人という高い頻度で発症し、知的障害をもたらす遺伝性疾患では最も多い病気です。先天異常、知的障害など多彩な合併症を呈し、典型的な小児科疾患として知られています。

私たち小児科医は、出生直後から小児期全般にわたり、幅広い医療管理を求められます。新生児期においては、約50%に合併すると言われる先天性心疾患や、十二指腸閉鎖症などの消化管疾患への集中治療が必要です。乳幼児期に入れば、白血病などの造血異常、甲状腺機能低下

症などの内分泌機能異常に対する評価を行います。ダウン症では知的発達の障害が見られ、精神年齢は平均5歳程度と言われますが、実際には2歳から11歳までと非常に幅が広く、また一方で早期療育が有効とされています。したがって療育指導へ適切に導くことが重要です。その一方で、頸椎不安定症や内反足などに対する整形外科的疾患、難聴や中耳炎、閉塞性無呼吸などの耳鼻科的疾患、白内障など眼科的疾患などのフォローも必要であり、小児科は各診療科のハブとなることが求められています。

このように、ダウン症候群は典型的な小児科疾患として認識されているのですが、その思い込みが近年、大きな問題となりつつあります。

### ダウン症の小児期

21  
トリソミー

- ・ 700人に1人、知的障害をもたらす遺伝性疾患では最多
- ・ 先天異常、知的障がいなど多彩な合併症
- ・ 典型的な小児科疾患として知られている

医療管理

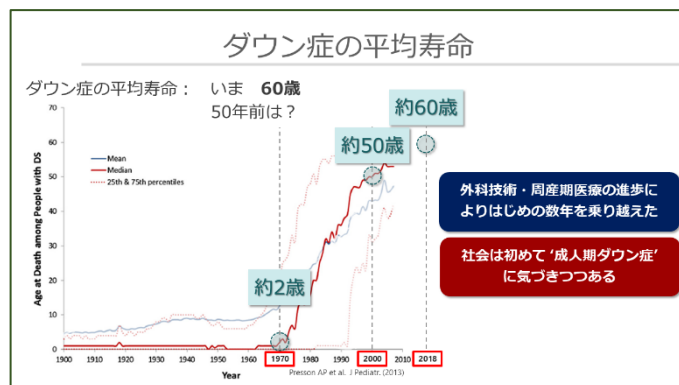
新生児期： 先天性心疾患・消化管疾患などの合併症への治療

乳幼児期： 造血異常（白血病）、内分泌機能異常（甲状腺機能低下）の評価と対応

小児期： 精神年齢は平均5歳程度だが幅が広い  
→ 知的発達の評価と適切な療育指導への誘導  
整形外科（頸椎不安定）、耳鼻科（難聴、中耳炎、閉塞性睡眠時無呼吸）、眼科（白内障）など、  
**小児科医は各診療科のハブ**となることが求められる

冒頭に申し上げたとおり、ダウン症者の平均寿命はいま 60 歳を越えています。では約 50 年前、ダウン症のある人たちの平均寿命は何歳だったのでしょうか。一度想像してみてください。米国での報告によると、1970 年のダウン症者の寿命の中央値はなんと 2 歳。その後、50 年間のあいだに、平均寿命は 50 歳以上延びています。この事実が意味することは 2 つ。

1 つめは、かつてダウン症のある赤ちゃんは、出生直後の危機を乗り越えられなかったということ。しかし外科技術と周産期医療の進歩によって、危険なはじめの数年を乗り越えることができるようになったということです。



2 つめは、平均寿命の伸びがあまりに急激であったために、成人期ダウン症者の問題が明らかになる時間の余裕がなかったということ。つまり、社会は初めて成人期ダウン症に気づきつつある、ということです。

## 問題となる合併症

成人期ダウン症に見られる合併症のうち、とくに大きな 2 つの問題が明らかとなってきました。

その 1 つめが、青年期から中年期に発症すると言われる退行様症状です。ダウン症の退行様症状とは、青年期から中年期、だいたい 15 歳から 40 歳未満で発症する病態です。これまで非常に順調に来ていて学校生活や職場でもとくに大きな問題なく過ごしていたダウン症者が、ある日突然動かなくなる、話さなくなる、眠れなくなるといった症状を呈します。重要なことは、その多くの場合でなんらかのきっかけがあるということです。たとえばかわいがってくれていたおばあちゃんが亡くなった、とても仲良くしていたお姉さんが大学入学や結婚によっていなくなった、学校の担任の先生が変わり、声が大きく本人にとってはストレスを感じるようになった、職場の上司が交代し威圧的に命令されるようになってしまった、などです。その他には、地震を体験してから声が出なくなったり、コロナによってみんなが急にマスクを始め、自宅待機が広がるようになって、外を怖がるようになった、ということもあります。

### 成人期ダウン症のふたつの問題 - 青年期～中年期 -

#### 退行様症状

- 青年期～中年期に発症（15～40歳未満）
- ある日突然動かなくなる（動作緩慢）、話さなくなる（発語・会話の減少）、眠れなくなる（睡眠障害）
- 多くの場合なんらかのきっかけがある（祖母の死、姉の転居、担任・上司の交代、地震、コロナ...）

突然の変化に家族は何が起きているのか分からず、途方に暮れてしまう  
一方ですでに医療との結びつきが離れている場合が多く、相談相手もない

- まず身体的原因（甲状腺、頸椎不安定等）をしっかりと除外
- 原因を見つけて、落ち着いて環境調整
- 焦らず無理強いをせず、ゆっくりと回復を待つ（数ヶ月～数年）

いずれの場合も、それまで明るく活発で、学校・職場に進んで行っていたことが多いのですが、ある時期から突然夜間眠れなくなり、ときに「くそっ」という声を発したり、まったく身動きできなくなったりします。性格的にまじめで一生懸命、繊細な子どもたちが多く、それだけに突然の変化に家族は何が起きているのか分からず、途方に暮れてしまいます。一方で、この時期はすでに医療、とくに小児科医との結びつきが離れてしまっている場合が多く、かかりつけの内科医

もない、たとえいたとしてもかかりつけ医もどう対応すればいいのかも分からず、相談相手もないという状況に陥ってしまいます。

この退行様症状に対する治療法はまだ確立していません。大切なことは、まず身体的原因がないかしっかり調べることです。甲状腺機能低下症が進んでしまっていたり、じつは頸椎不安定を発症して、手足にしびれが出ていたという場合もあります。このような合併症をしっかりと除外する必要があります。次に、退行様症状を引き起こした原因を注意深く見つける必要があります。家族にとっては急激な発症であったとしても、じつは本人はあることにおびえ、数ヶ月間耐え続けていた可能性があります。その原因を見つけ、学校や職場と話し合っ改善するなど、落ち着いて環境調整することが大切です。

たとえ不登校となってしまうとしても、決して焦らず、無理強いをせず、ゆっくりと回復を待つことが大切です。回復には数ヶ月から数年かかることも多く、耐えてきたストレスが強く、期間が長ければ長いほど、回復までの道のりは長くなるでしょう。

成人期ダウン症に見られる2つめの問題は、中年期以降に見られる認知障害です。

ダウン症候群では、40歳以降で高確率にアルツハイマー病を発症します。じつは21番染色体上にはアルツハイマー病の原因遺伝子であるAPPが載っています。この遺伝子の量効果によって病態が引き起こされると考えられるのです。症状としては、頑固になったり引きこもるなどの性格変化が見られ、日常生活でできていたことができなくなる、睡眠障害、日々の意欲の低下などが見られます。しかし、知的障害のある患者の認知症の評価は難しく、その診断と治療法の確立が求められています。

成人期ダウン症のふたつの問題 - 中年期以降 -

**認知症**

- 高確率にアルツハイマー病を発症
- 21番染色体上にあるAPPの遺伝子量効果による
- 59歳までに50%、60歳以降で60-75%が発症すると言われる

ところが...  
**知的障がいのある患者の認知症は診断が難しい**

APP (アミロイド前駆体タンパク質)  
1.5倍

アルツハイマー病 → 神経線維凝集 → ダウン症

### ダウン症の移行期医療

ここで大きな問題があります。

出生時から集中治療を受け、危険な乳幼児期を乗り越えたダウン症児は、その後、医療的にはハネムーン期とも呼べる非常によい時期が来ます。そして就学と共に定期受診する機会は徐々に減り、感冒時のみの受診となります。これにより、就学以降の医療が抜け落ちてしまい、成人内科医へ正確な情報が伝わらない、また成人期以降の様子がよく分からないという状態になってしまう、つまり小児医療と成人医療とのあいだに大きな断絶ができてしまっているのです。

ダウン症は“小児科疾患”？

代表的な小児疾患

新生児期 → 小児期 → ... → 15~40歳 → 40歳~

先天性心疾患  
消化管閉鎖

知的障がい  
白血病

青年期 → 成人期

退行様症状 → 認知障害

就学とともに  
定期受診の機会は徐々に減り  
感冒時の受診のみに

就学以降の  
医療が抜け落ちる

成人期以降の様子がよく分からない

このような問題に取り組むため、日本ダウン症学会ではダウン症候群のある患者の移行医療支援ガイドを作成しました。そのガイドでは、12歳になった時点で小児科医・保護者のあいだで移行支援を開始し、15歳で成人診療科も含めて具体的な準備を行い、20歳で成人診療科への移行を行う、というスケジュールを提案しています。そのためにも、小児科医が途中で医療の手を離さない、移行に向けて早期から家族と話し合いをもち、十分な併走期間をもつことが大切と考えています。

小児科から成人診療科へ

日本ダウン症学会

**ダウン症候群のある患者の  
移行医療支援ガイド**




12歳	移行支援を開始（小児科・保護者）
14歳	合併症に関する小児科での再評価
15～16歳	移行ポリシーを共有し具体的な準備 （小児科・成人科・両親）
20歳代	成人診療科へ移行

ダウン症候群が代表的な小児疾患であることは間違いありません。

しかし平均寿命が60歳まで伸びたことにより、成人期の医療、さらには老年期・親なきあとも含めた、そのライフコース全体を見渡して考えていかななくてはならない時代に入っています。

さらにいま、出生前診断を巡る混乱の中で、ダウン症候群は命の選択という重い議論の対象として注目を集めています。ダウン症候群のライフコースについて正しい情報を知り、それを提供できること、そのときはじめて、命に関する深い議論が行えるのではないのでしょうか。

ダウン症のライフコースを知る



“命の選択”の議論

胎児期 → 出生前診断を巡る混乱

代表的な小児疾患

新生児期 → 先天性心疾患、消化管閉鎖

小児期 → 知的障がい、白血病

15～40歳

青年期 → 退行様症状

40歳～

成人期 → 認知障害

老年期  
親なきあとの  
・衣食住？  
・手続き？  
・金銭管理？

**正しい情報を知り、提供できること、そのときはじめて  
命に関する深い議論が行えるのではないか**

「小児科診療 UP-to-DATE」

<https://www.radionikkei.jp/uptodate/>