

# ダウン症候群の成人期医療 ——主な合併症と健康管理指針



竹内千仙 (東京慈恵会医科大学附属病院遺伝診療部講師)

本コンテンツはハイブリッド版です。PDFだけでなくスマホ等でも読みやすいHTML版も併せてご利用いただけます。

▶ HTML版のご利用に当たっては、PDFデータダウンロード後に弊社よりメールにてお知らせするシリアルナンバーが必要です。

▶ シリアルナンバー付きのメールはご購入から3営業日以内にお送り致します。

▶ 弊社サイトでの無料会員登録後、シリアルナンバーを入力することでHTML版をご利用いただけます。登録手続きの詳細は <https://www.jmedj.co.jp/page/resistration01/> をご参照ください。

▶ 登録手続

summary	p2
1. ダウン症候群とは	p3
2. ダウン症候群で成人期の医療が必要な理由	p4
3. 成人期の主な合併症と健康管理指針	p6
4. ダウン症候群の成人期医療：包括的な支援のために	p17

▶ 販売サイトはこちら

日本医事新報社では、Webオリジナルコンテンツを制作・販売しています。

▶ Webコンテンツ一覧

# summary

## 1 ダウン症候群とは

- ・21番染色体のトリソミーに起因し、最も多い染色体疾患である。
- ・今日では、ダウン症候群のある子どもの90%以上が成人となり、寿命は60歳を超えている。

## 2 ダウン症候群で成人期の医療が必要な理由

- ・ダウン症候群では成人後も様々な合併症があり、定期的な健康管理が必要とされている。
- ・近年、「ダウン症候群のある患者の移行医療支援ガイド」「成人期ダウン症診療ガイドライン」が作成され、包括的な診療指針が示されている。

## 3 成人期の主な合併症と健康管理指針

- ・甲状腺機能低下症が40～60%に合併する。20歳代以降では1～2年おきの甲状腺機能検査を行い、甲状腺機能異常症のスクリーニングを行う。
- ・高尿酸血症を約半数に認める。毎年尿酸値の測定を行い、尿酸値が7.5mg/dL、あるいは8.0mg/dL以上で内服治療を検討する。
- ・肥満の頻度は高いが、肥満の程度は諸外国に比べて軽度である。
- ・脂質異常症を約30～40%に認める。
- ・ダウン症と肥満・過体重のある成人では、定期的な2型糖尿病のスクリーニングを行う。
- ・生涯で約30%が精神症状や精神疾患を合併し、最も多いのはうつ病である。
- ・40歳以上でアルツハイマー病の合併が増えるため、40歳以降は毎年認知機能の確認が必要である。

## 4 ダウン症候群の成人期医療：包括的な支援のために

- ・ダウン症候群では高血圧，悪性固形腫瘍の発生が少なく，老衰，アルツハイマー病，肺炎による死亡が多い。
- ・ダウン症候群の自然歴を理解し，生涯を通じた適切な医療提供体制の構築が必要とされている。

### 1. ダウン症候群とは

21番染色体のトリソミーに起因するダウン症候群は，最も多い染色体疾患であり，知的障害の原因としても最も多い。1866年に英国の内科医師John Langdon Downにより初めて記載され，1959年にフランスの小児科医師Jérôme Lejeuneにより，21番染色体のトリソミーによる発症が確認された。ダウン(Down)症候群は1965年に，最初の報告者であるDown医師の名にちなみ，正式名称とされた。標準型(トリソミー型)が95%，転座型が3～4%，モザイク型が1～2%である。主な身体的特徴や合併症は世界共通であり，発症率は国や地域によって異なるものの，おおむね600～1000出生に1人と推定されている。本邦における2010～2016年の出生数は，年間約2200人(1万出生当たり20.5～22.6人)と推定され，国内のダウン症候群のある患者数は約8万人と推測されている。その平均寿命は，1970年頃までは10歳程度であったが，小児医療の進歩，特に先天性心疾患の手術成績・術後管理の向上により延伸し，現在では60歳以上となった。ダウン症候群のある子どもの90%以上が成人を迎えることができるようになり，過去50年間で50歳余命が伸びたことになる。国内の最高齢は102歳と報告されており，ダウン症候群のある成人および高齢者は，確実に増加している。

## 2. ダウン症候群で成人期の医療が必要な理由

ダウン症候群に共通する特徴として、知的・運動発達の遅れ、筋緊張の低下、複数の身体的特徴（特徴的な顔立ち、低身長）などが挙げられるが、合併症の有無や重症度、知的障害の程度は非常に個人差が大きい。筆者が行っている、ダウン症候群のある成人における初診時の確認事項（表1）と検査項目（表2）を示す。

**表1** ダウン症候群のある成人における初診時の確認事項

1. 小児期合併症の加療歴、フォローの有無、最終評価時期  
特に、先天性心疾患、甲状腺機能異常症、環軸椎不安定性など
2. 知的障害の程度（軽度、中等度、重度）
3. 聴覚障害、視覚障害の有無
4. コミュニケーションの特徴
5. 日中活動：福祉作業所、就労継続支援事業所、一般就労、など
6. 染色体核型

**表2** 初診時の検査項目（必要に応じて）

1. 採血（一般的な健診項目、尿酸値、甲状腺機能検査）
2. 検尿
3. 心電図
4. 胸部X線写真
5. 頸椎X線写真：正面、側面、前後屈位

ダウン症候群の小児期合併症（表3）<sup>1)</sup> に対しては定期健康管理指針が確立されており<sup>1)</sup>、少なくとも学齢期までは包括的なフォローを受けていることが多い。しかしながら、就学後、あるいは学齢期以降に合併症管理が落ちつき受診の機会が途絶えると、かかりつけ医がいなくなり、適切な医療を受けられていない、というのが実情である。ダウン症候群における小児期からのシームレスな移行期医療を目的として、日本ダウン症学会は「ダウン症候群のある患者の移行医療支援ガイド」を作成した<sup>2)</sup>。この中で成人期の主な合併症として、甲状腺機能異常症、高尿酸血症、認知症などを挙げ、移行の前後での定期的な評価の必要性を示している（表4）<sup>2)</sup>。