

ダウン症患児の健康管理ガイドライン(アメリカ小児科学会 のガイドラインの日本語訳) 主に医療関係者向けの内容です

【総論】

これらのガイドラインは、染色体分析の核型によってダウン症候群が診断された子どもの診療に携わる小児科医のために作成されたものである。小児科医の最初の 接触は通常は乳児期であるが、ダウン症候群の出生前診断がついた妊婦がアドバイスを求めて紹介されることもあるので、その状況でのアドバイスについても言及する。

ダウン症候群の子どもは21番染色体の過剰な遺伝物質の存在に起因する多発奇形と精神発達遅滞を伴う。表現形は変化に富むが経験のある小児科医が診断をするのは困難ではない。多くみられる所見は、筋緊張低下、小さい短頭、内眼角贅皮、平坦な鼻根、上方に切れ上がった眼裂、Brushfield spots(日本人には見られない)、小さい口、小さい耳、項部のたるんだ皮膚、一本につながった手掌を横断する皺、湾曲した短い第5指、足の第1指と第2指の間の広い間隙と深いしわもしばし ばみられる。精神発達遅滞の程度は様々で軽度(IQ 50-70)から中等度(IQ 35-50)、時に重度(IQ 20-35)である。合併症の頻度が高くなるものとして先天性心疾患(50%)、白血病(<1%)、難聴(75%)、浸出性中耳炎(50- 70%)、ヒルシュスプルング病(<1%)、消化管閉鎖(12%)、眼疾患(60%);その内、白内障(15%)、severe retractive errors(50%)、先天性股関節脱臼(6%)、閉塞性睡眠時無呼吸(50-75%)、甲状腺疾患(15%)。その改善の程度は非常に多様であるが、 早期からの介入で Social quotient は改善することがある。ダウン症候群の子はその IQ から予想されるよりは社会的な適応力は高い。

ダウン症候群の子の95%は非家族性の21番染色体のトリ ソミーによる。ダウン症候群の表現型を持つ人の約3から4%では、21番染色体と13, 14, 15番などの末端に動原体のある他の染色体との不均衡転座の 結果としての過剰染色体を持っている。不均衡転座の約4分の3は de novo であり、4分の1は家族の転座の結果である。もし子どもに転座があれば、両親の均衡転座を除外診断しなければならない。もしどちらかの親に転座が あれば、さらに家族検索と遺伝カウンセリングを実施する。残りの1から2%の人は、正常と 21トリソミーの二つのセルラインを持つモザイク型である。モザ イク型のダウン症候群の人は、通常型や転座型のダウン症候群よりも症状が軽度である。

医学的な対応、家庭環境、教育、職業訓練がダウン症候群患者の小児期や思春期の能力に著しい影響を与え、成人期への移行を容易にする。以下のアウトラインは、ダウン症候群のこどもと家族に関わる小児科医の助け となるように作られたものである。年代毎に必要な項目でまとめたが、下記の項目については小児期を通じて必要であり、発達上適当な時期に定期的に評価しな ければならない。

- ・家族が利用できる人的支援について評価する
- ・家族が利用可能な経済的、医学的な支援プログラムについ て定期的に再検討する
- ・発達の特徴を考慮した事故と虐待の予防
- ・適切な体重の維持のための運動と食餌療法

【プレネイタルビジット】

小児科医は、胎児が遺伝的異常を持っている家族のカウンセリングを依頼されることがある。状況によっては小児科医が最初に家族にカウンセリングをする立場に なる。また場合によってはすでに臨床遺伝医や産科医によってすでにカウンセリングがなされているかもしれない。

【出生から生後1ヶ月まで】

ダウン症候群の診断を確定させ、核型を両親に説明する。表現形を確認する。可能な時に両親とともに特徴的な所見について話し合い、今後の臨床的な合併症に ついて説明する。これらは次回の面接においても引き続き確認する。

- ・ 哺乳の問題
- ・ 筋緊張低下
- ・ 顔貌
- ・ 斜視、白内障、眼振(出生時か6ヶ月まで)
- ・ 心奇形(~50%)心臓の評価を行う(超音波検査が望ましい)
- ・ 十二指腸閉鎖
- ・ 白血病 一般集団よりもダウン症候群の子どもに多いが、それでも稀である(<1%);類白血病反応(TMD: Transient Myelodysplastic Disorder)はしばしばある。
- ・ 先天性甲状腺機能低下症(1%)
- ・ 上気道感染に対する易感染性

《予防的指導》

☆ 早期介入が行えるかどうか、またその効果について親と話し合う。

- ・ 地域の早期介入サービスについて検討する

・ダウン症候群の子どもを持つ他の両親からの援助や助言が得られることについて説明する。

・ダウン症候群の支援団体や現在発行されている書籍やパンフレットの名前を提供する

☆ 子どもも強さと肯定的な家族の経験について親と話し合う。

・個人的な支援の資源、家族や聖職者や友人など。

・家族にどのように何を話すかについてはなす。長期の障害にどう対処するかについて検討。

☆ 次回の妊娠時の出生前診断と再発危険率について検討する。

・母親の再発危険率は35歳になるまでは1／100である。

・家族の他のメンバーは染色体異常児の出生の危険率は上昇しない。

・転座の場合は複雑であるので、遺伝学の専門家にコンサルトする。

【出生後1ヶ月から1歳まで】

《理学的所見と臨床検査》

・定期検診の都度、児の聴力のモニタリングをおこない、浸出性中耳炎のリスクについて検討する（～50%から70%）。発達に応じた適切な基準を用いて、必要であれば耳鼻科医に紹介する。

・斜視、眼振、白内障について6ヶ月までにチェックする。6ヶ月以降は診察の都度、発達の適切な主観的、他覚的な基準を用いて児の視力を検査する。必要であれば、9ヶ月までに眼科医に紹介する。

・甲状腺機能検査をする。4～6ヶ月と、12ヶ月に繰り返し行う。

《予防的指導》

・児の成長と発達を他のダウン症児のデータを参考に検討する。

・ダウン症の支援団体が有効に活用できるか検討する。

・家族の情緒的な状態や家族内の関係について観察する。同胞を教育し、支援して、同胞がダウン症の兄弟を受け入れられるように親と話し合う。6ヶ月から 12ヶ月には、長期的な計画、経済的計画、Guardianship を含めた精神的サポートと家族内の関係について検討する。

【出生後1歳から5歳まで】

《理学的所見と臨床検査》

・毎年、適切な基準を用いて聴力を検査する。要すれば耳鼻科紹介（3歳から5歳で漿液性中耳炎が～50%から70%）

・3歳から5歳で、環軸椎の不安定さと亜脱臼がないかどうかをレントゲンで調べる。就学前に一度行う。これらの検査の必要について疑問とする意見もあるが、障害児オリンピックへの参加に際しては必要であろう。これらの検査はスポーツに参加する人や症状がある人には重要である。

・毎年甲状腺のスクリーニング検査を行う。※注2

《予 防的指導》

・就学前プログラムについて検討し、将来の就学と学校での活動について話し合う。

・将来の妊娠計画と、ダウン症候群の再発危険率と出生前診断について話し合う。

・児の行動について評価し、行動的問題の対処、同胞への配慮、社会性の獲得、recreational skills について話をする。

・3歳から5歳までに、顔貌と言語に対する形成手術のメリットとデメリットについて話し合う。※注

・訳者追加:独り歩きができるようになった頃は、事故に注意するように親を指導する。

【5歳から13歳まで】

《理学的所見と臨床検査》

・この時期に少なくとも1回は聴力の評価を行う。

・必要に応じて眼科的な評価も行う。

・毎年甲状腺のスクリーニング検査を行う。

・皮膚の問題について話し合う。乾燥肌やほかの皮膚の問題はダウン症候群の児に多い。

《予防的指導》

- ・ 職業に就く前の能力という観点を強調して、学校での活動における発達や適切さを検討する。
- ・ 経済的調整や後見人のことを含めて、社会化や家族の状況や関係について検討する。
- ・ 精神的な性的発達、身体的な性的発達、月経の衛生と対応、妊孕性について検討する。
- ・ 社会生活に適応する能力について強調する。避妊について話し合い、勧告をする。もし妊娠した場合の再発危険率について話をする。

【13歳から21歳以上】

《理学的所見と臨床検査》

- ・ 毎年聴力の評価を行う。
- ・ 毎年眼科的な評価を行う。
- ・ 毎年甲状腺のスクリーニング検査を行う。
- ・ 皮膚の問題について話し合う。

《予防的指導》

- ・ 成人期への移行に関する問題について話し合う。
- ・ 学校のカリキュラム内の適切な職能訓練を主として学校での
- ・ 性と社会への適応について話し合う。観察の必要性和避妊の必要性について話し合い、勧告する。
- ・ グループホームや作業場の設定、地域での雇用について検討する。
- ・ 家族内関係や経済的計画、後見人について検討する。
- ・ それが適切であり望まれるならば成人の医療施設へ移送する。
- ・ 訳者追加:この時期に人間関係の変化、強い叱責、仕事の変化などをきっかけに不登校、閉じこもり、独り言の増加、などの適応障害が起こることがあるので留 意する。

訳 注1. 一重まぶたの人が多い日本では形成手術は一般的ではない。)

訳 注2. 小児期に甲状腺検査を毎年行う根拠は不明。幼小児期は間隔が長くても良いのではないかと考える。