

藤沢保健所 講演会
2020年10月23日

ダウン症候群の健康管理

神奈川県立こども医療センター 遺伝科
黒澤健司

ダウン症候群の歴史

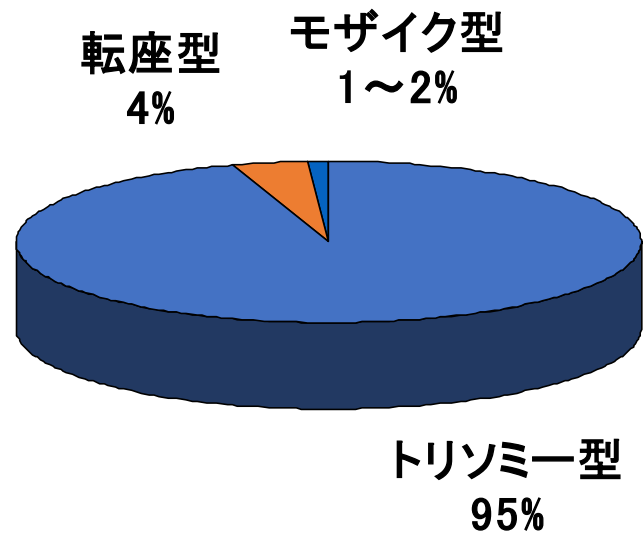
- 1846年 Séguin(フランス)が初例報告
1866年 Langdon Down(英国)がはじめて
きちんと症状を記載

↓ 染色体・DNAの発見

- 1959年 Lejeune(フランス)が21番染色体
の過剰を報告
⇒ ダウン症候群の原因は21番染色体の
過剰(トリソミー)である

- 1965年 WHOで「Down症候群」が正式名称に

ダウン症の染色体タイプ別割合



- 健康管理はどのタイプでも同じ
- 遺伝の仕方に違いがあるため、必要に応じて外来でお話しさせて頂いています

乳幼児期の代表的な合併症

- 循環器 . . . 心室中隔欠損症、心内膜床欠損、
肺高血圧など (約40～50%)
- 消化器 . . . 十二指腸狭窄/閉鎖、
ヒルシュスプルング病など (約10～20%)
- 内分泌 . . . 甲状腺機能低下症など (約20～40%)
- 耳・鼻 . . . 滲出性中耳炎、難聴など (約30～40%)
- 神経系 . . . けいれん発作、脳波異常
- 血液系 . . . 一過性骨髄異常増殖症(TAM)、白血病など
- 眼 . . . 遠・近視、乱視、白内障、斜視、眼振など
- 骨格系 . . . 偏平足、内反足、環軸椎亜脱臼/脱臼など

耳鼻科疾患

- 耳の穴が小さくて耳垢が採りづらい
 - 耳垢がたまりやすい
 - 約30%のお子さんで滲出性中耳炎がある
 - 何かにつけて中耳炎を合併しやすい
- ⇒ 1～2歳までには“かかりつけの耳鼻科の先生”をつくとよい
- 難聴傾向のお子さんも多い
- ⇒ 新生児～乳児期早期の聴覚スクリーニング

けいれん ①

- 約3%のお子さんがてんかん(脳波異常を伴ったけいれん発作)を合併する
- けいれんのタイプは様々だが
- 1歳前後でウェスト症候群(点頭てんかん)というパターンをとることも多い

眼科疾患

- 約**60%**のお子さんで遠視や近視、乱視を認めます
- **3歳頃**を目安に眼科へご紹介 眼鏡の必要性などをご検討頂きます
- それ以前に斜視が目立つ、瞳孔が白いなどの症状があれば随時外来でご相談下さい

整形外科疾患

- 環軸椎亜脱臼/脱臼は1%未満の低率ですが
- 麻痺などの脊髄圧迫症状につながるため特に注意が必要です
 - 3歳頃に頸部のレントゲンをご案内します
- 扁平足は約5%のお子さんにみられます

まとめ

- 年齢により主な注意事項が変わります
- 遺伝科外来でご案内していきます
 - 合併症管理のための各科紹介受診
 - 成長発達の評価
 - はじめは少なくとも季節ごとの健診
 - 元気なら3歳頃からは1年に1度くらいが目安
 - 療育施設へのご紹介（1歳前後）
- 日常生活面での疑問は誰もが抱くもの。
各専門職からのご案内も是非ご参考に。