

# ダウン症候群患者の 包括的医療ケア・フォーラム

平成18年6月18日(日) 13:00～17:00

長崎大学医学部記念講堂

主催：ダウン症研究会

共催：長崎大学医学部小児科学教室（代表）

長崎大学医学部眼科学教室、長崎大学医学部泌尿器科教室、

長崎大学医学部耳鼻咽喉科学教室、

染色体障害児・者を支える会（バンビの会）

後援：長崎県医師会、長崎県小児科医会、長崎市医師会、

長崎市小児科医会

# はじめに

長崎大学小児科 森内浩幸

私達のおよそ千人に一人がダウン症候群を持って生まれてきます。幸いなことに、外科手術をはじめとする医学の進歩に伴って、命に関わる様々な問題が以前よりも随分改善されてきております。しかしその一方で、家庭の中で社会の中でより快適に、より生き生きと暮らしていくためには、まだまだ解決しなければならないことが数多く残っているものと思われます。そういう状況の中で、心身の健康上の問題点が極めて多岐に及ぶことに加え、平均寿命が延びて小児科を受診する年齢を超えるようになると、責任を持ってきちんとした医療ケアを施すことが難しくなることが懸念されてきました。

今回私達は小児科を中心として、様々な診療科とともに、ダウン症候群に関わる健康上の問題点をいろんな角度から検討し、それらを統合して包括的にダウン症候群の方々の身体的、精神的そして社会的な健康を向上させるための第一歩にしたいと考えております。診療科同士で十分に話し合うとともに、ダウン症候群の方々やその御家族にも日頃の疑問や懸念をぶつけていただいて、実りのあるフォーラムになればと願っております。

# プログラム

総合司会 長崎大学小児科 森内浩幸

ご挨拶：長崎大学小児科 森内浩幸

## 第1部 講演

1. 眼科疾患と医療的ケア：13:00～13:25

長崎大学眼科 山田浩喜

2. 耳鼻咽喉科疾患と医療的ケア：13:25～13:50

長崎大学耳鼻咽喉科 高崎賢治

3. 心疾患と医療的ケア：13:50～14:15

長崎大学小児科 本村秀樹

4. 膀胱機能障害と医療的ケア：14:15～14:40

長崎大学小児科 田中温子

5. 性の問題：14:40-15:05

長崎大学泌尿器科 野口 満

6. 血液・免疫疾患と医療的ケア：15:05～15:30

長崎大学小児科 岡田雅彦

7. QOL向上のための塩酸ドネペジル療法：15:30～15:55

長崎大学小児科 近藤達郎

休憩 15:55～16:15

第2部 公開討論 16:15～17:00

## 眼科疾患と医療的ケア：

長崎大学眼科 山田浩喜、北岡 隆

ダウン症候群患者は多彩な眼科疾患を合併する可能性があることが知られている。屈折異常、斜視、眼振、円錐角膜、白内障など小児期からの医療的ケアが必要である。屈折異常は近視が多く、特に強度近視の合併が多いので眼鏡等による矯正が必要である場合がある。斜視は内斜視が多く見られ、手術などによる矯正が必要となることがある。円錐角膜により視力低下を来す場合は全層角膜移植が適応となる。さらに20台後半になると白内障の頻度が急激に増加する。やはり視力低下を来す場合は白内障手術が必要となる。以上のようにダウン症候群患者の眼疾患に対する診断と治療方針は、基本的には健常者の場合と変わらないが、自覚的な検査が困難なことが多く、時間をかけて繰り返し検査を行い、適切な診断を行うことが重要である。手術を行う場合には全身麻酔が必要となる事が多い。ダウン症候群患者のQOLを低下させないためにも、眼科領域の合併症の適切な診断と治療は重要である。ダウン症候群患者における眼科疾患の現状とケアについて概説する。

## 耳鼻咽喉科疾患と医療的ケア：

長崎大学耳鼻咽喉科 高崎賢治

ダウン症における耳鼻咽喉科領域の病態は顔面形成異常や難聴、言語発達遅滞であり、各々の疾患に対して対応が求められている。難聴は、約40～60%の症例に合併している。滲出性中耳炎の合併はそのうち約70%と多く、なかには真珠腫性中耳炎になる例もある。他に先天性高度難聴症例やダウン症特有の早期老化現象に伴う感音性難聴の進行もあり、注意を要する。このような難聴の存在はコミュニケーションに支障をきたすのみでなく、言語をはじめとする発達に重大な影響を及ぼす。このような病態を改善するためには、可能な限り早期の聴力検査や、治療が必要となる。乳幼児聴力検査には遊戯聴力検査などがあるが、筋緊張低下傾向、精神発達障害などがあるダウ

ン症では健常児に比較して条件付けの期間が約6ヶ月遅れている。聴性脳幹反射も併用されるがダウン症では神経繊維の髄鞘化の遅延があり必ずしも正確な反応波形が得られるわけではない。治療では滲出性中耳炎の場合は鼓膜チューブ留置術を行えば聴力は回復するが、ダウン症の場合は患者の協力が得られにくく、全身麻酔下に手術を行う場合も多い。このようにダウン症では検査、治療においても根気強い対応が必要である。

## 心疾患と医療的ケア：

長崎大学小児科 本村 秀樹

ダウン症候群における心疾患の合併は治療のいらぬ軽症から手術が必要な重症な方まで合わせると約30～40%といわれている。最近の先天性心疾患の早期診断および手術の進歩により手術が必要となっても数多くの方々が助かるようになってきた。一方で心臓に小さな穴があるけど心配ないといわれているけどほんとに大丈夫かな？心臓病がある方の日常生活はどうしたらよいのか？学校の体育はどうしたらよいのか？手術で完治したのに通院はまだ必要なの？在宅酸素をしているけど生活はどうしたらよいの？などの疑問もでてくることも多い。心臓病の経過については同じ病名でもそれぞれの個人で重症度も違うのであくまでもそれぞれに合わせたものが必要になるが、今回原則的なこととお話させていただく。

## 膀胱機能障害と医療的ケア：

長崎大学小児科 田中 温子

ダウン症候群の方で尿回数が少ないなどの排尿困難症状がみられることが多々あり、その中には膀胱機能の問題や治療を要するような排尿異常がみとめられることもある。

これまで74人のダウン症の方々にご協力いただき排尿機能の調査を行った。調査内容は、自宅で排尿記録の記載、病院では、問診・診察・排尿時の尿流量測定・検尿・腹部エコーを施行した。結果は、39.2%(29人)が今後精査加療を必要とし、逆に異常を全くみとめなかったのは9.5%(7人)だけであった。要精査加療群では、尿流異常、多量の残尿、形態異常などがみられた。現在ダウン症において腎・泌尿器疾患は頻度の高い合併症としては考えられていないが、これまでの検査で、腎・膀胱機能障害の頻度は決して稀ではないことが明らかになりつつある。またこのような排尿異常の持続は、将来的には膀胱機能の低下から腎機能低下へつながる可能性がある。今後はダウン症及びダウン症以外の方に検査をご協力いただき、比較することでこのことがダウン症に特有であるかどうかの検討を加えたい。この比較検討によりダウン症における腎・膀胱機能異常が証明できれば今後これら腎疾患の早期発見へとつながり、将来的な腎機能低下への移行を予防可能と考える。

## 性の問題：

長崎大学泌尿器科 野 口 満

ダウン症候群患者において、現在まで性の問題が論じられたことはほとんどない。性の問題自体がナイーブで、公に論じられることが躊躇されていただけでなく、ダウン症患者においては、様々な合併症などに対する医療に重点がおかれ性機能までケアする余裕が医療の場にもなかったと思われる。さらに、ハンディキャップがある患者の性の問題を取り上げることを医療関係者さえも意味があることと認識していなかったことは否めない。成人女子ダウン症候群では結婚・健常児の出産例もある。また、現在の医療は、疾患を治療すると同時に生活の質（QOL）を重視する医療に進化していることから、ダウン症患者の性の問題に取り組み、QOL向上に貢献しなければならない。ダウン患者の性の問題においては、外性器や生殖器などの「医学的な性機能」と「性教育」と2つの大きな課題があると言える。ダウン症の男児においては外性器、生殖器の異常を来していることがある。これらに関しては、泌尿器外科的な治療で解決可能な場合もある。性教育に関しては、性被害の予防の他、性器いじりや

精通時のパニックを防ぐことからハンディキャップがあるダウン症候群患児にこそ必要なものではないかと思われる。性教育を通して男女の違い、人を愛することの意味を理解することができればダウン症児の人間性もよりよいものになるものと考え。今回、このような観点でダウン症患者の性の問題を考えてみたい。

## 血液・免疫疾患と医療的ケア：

長崎大学小児科 岡田 雅彦

ダウン症候群患者は感染症に弱い傾向（易感染性）にある。実際に敗血症・髄膜炎などの重症感染症は罹患率も高く、その対策が重要である。易感染性の原因のひとつとして末梢血リンパ球（B細胞）が減少していることが言われており、これらの原因によって起こりやすい感染症・感染しやすい病原体なども推察することができる。一方、ダウン症候群患者は白血病などある種の悪性疾患の頻度が増加する。この原因としては細胞分裂の障害、染色体の不安定性などが言われているがその詳細はいまだわかっていない。免疫応答の問題もがん発生に関与しているのかもしれない。本フォーラムではダウン症候群の血液・免疫系領域の現状と対策、さらには我々の取り組みと今後の方向性を概説する。

## QOL 向上のための塩酸ドネペジル療法：

長崎大学小児科 近藤 達郎

ダウン症候群患者は高齢になるとアルツハイマー病を合併しうるし、加齢とともに脳内伝達物質と関係するコリン作動性が悪くなることが知られている。コリン作動性を改善させるアセチルコリンエステラーゼ阻害剤である塩酸ドネペジルは、アルツハイマー病治療薬として米国では1996年、日本では1999年から認可されている。現在、

日本で約30万人、世界で100万人のアルツハイマー病患者が使用している。これまでに、ダウン症候群患者に対し本薬剤が言語面を中心に効果を認めたとの報告が散見されている。副作用に関しては、中断せざるをえない程強いという報告と差程ないというものが混在している。我々は、長崎大学倫理委員会承認後、平成14年6月から20数名のダウン症候群患者に日常生活能力改善を目的として塩酸ドネペジルを投与している。患者家族の印象としては、程度の差はあるがほぼ全員に何らかの効果を認めた。初期の効果としては、朝の目覚めが良くなるなどの日常生活パターンの確立、積極性や言葉の明瞭性や数の増加など言語面の改善が認められた。これまでの報告とは異なり、知的障害の重症例でも軽症例でも治療効果を認めた。更には、急激に退行症状を呈したDS患者でも有効であった。副作用については下痢などの腹部症状を中心として少なからず出現したが重篤なものはなかった。塩酸ドネペジルの血中濃度を測定したところ、健常日本人と比しダウン症候群患者では明らかに高く、また効果や副作用の発現とよく相関することも判明した。塩酸ドネペジルの血中濃度結果から量を調整することで安全に投与できている。今後も客観的評価法の確立を含めて本治療検討を続けていく予定であるが、本薬剤は上手に使用すればダウン症候群患者の日常生活能力向上に有用であると思われる。