

## 成年ダウン症者の特徴(論文(Zigman WB. Atypical aging in Down syndrome. Developmental Disabilities Research Reviews 18: 51-67, 2013.)より)

米国の1979年～2003年の出生率は9.0から11.8/10,000出生(1/847-1,111出生)と31.1%増加した。これらのこともあり、55歳以上のダウン症者は米国で21万人以上いることが推測されている。死亡率は、英国の1942-1952での231,619名の出生児中252名のダウン症児についての調査が最初である(1955年報告)。1ヶ月、1歳、5歳の時点の死亡率はそれぞれ40%、50%、60%であった。34年後の1989年の報告では、1歳、5歳、8歳の生存率は、それぞれ87%、83%、82%となった。最近のニューヨークのデータでは1983年～2006年の6819名のダウン症出生児のコホート調査で15歳と25歳の生存率は、それぞれ88.9%と87.5%であった。死因の主原因が先天性心疾患であったのが、手術により改善してきたのでそれが大きかったと思われる。1933年のダウン症者の平均寿命は9歳であった。1975年、(日本の)ダウン症者の平均寿命は約50歳であった。現在では諸外国のダウン症男性の平均寿命が61.1歳、女性が57.8歳とされている。2008年に70歳の21トリソミーの健康な男性で認知症の症状を全く持たない方の報告がある。

老化には酸化ストレスの影響が大きいと考えられている。老化を遅らせる目的での抗酸化剤としてビタミンA、ビタミンC、ビタミンEがある。しかし、アルツハイマー型認知症の認知機能の改善には効果がなかったとの報告もある。

### 外皮系

**円形脱毛症:**円形脱毛症は毛根細胞のT細胞浸潤を伴った慢性炎症によって起こると考えられている。大規模調査によってp78<sup>MX1</sup>などの21番染色体に位置する遺伝子が関係すると分った。健常児・者での発症率は0.1%程度とされているのに対して、ダウン症者では0.1%～10%とされている。ダウン症者では女性の方が男性より頻度が高い(17.4%:3.1%)。5歳～20歳が好発年齢であるがどの年齢でも起こりうる。これは老化の徴候ではない。

**白髪:**老化の徴候とされている。3-20歳のダウン症者で早期に灰色に変化するものは14%程度との報告がある。

### 内分泌系

甲状腺機能異常症、特に甲状腺機能低下症が多く、外表的老化とも関連する。

### 閉経

ダウン症女性では閉経の時期が早い傾向があるように感じられることも少なくない。1997年に40歳以上の157名のダウン症女性と187名の一般女性で調査され、ダウン症女性においては2倍以上の閉経率であったと報告されている。

## 視力障害

30歳から83歳までのダウン症者455名において77.6%が少なくとも1つの眼科疾患に罹患していた。白内障が最も頻度が高い疾患で42%を占めていた。明らかに一般より頻度が高く、しかも加齢に影響を強く受けていた(37.8%/40-49歳、42.9%/50-59歳、60.0%/60-69歳、77.8%/70-79歳;一般ではそれぞれ2.5%, 6.8%, 20.0%, 42.8%)。

## 聴力障害

難聴も多く、年齢とともに増加する(最も頻度が高いのが30-49歳のダウン症者である)。50-59歳の70%のダウン症者は中等度から高度の難聴を合併するとされる(一般では61-60歳の1/3とされている)。

## 筋骨格系障害

筋骨格系障害も成人ダウン症者に多く、加齢とともに増加する。成人ダウン症の約50%は骨粗鬆症となる(男性の方が強い)。15歳と45歳のダウン症者44名の調査では、それぞれ18%、36%に環軸不安定症を合併している。他の整形外科的疾患としては、股関節脱臼、側彎、大腿骨頭すべり症、膝蓋骨不安定症・脱臼がある。加齢とともに筋骨格系障害は早く進む可能性があり、手術の必要なことも少なくない。

## 免疫系

ダウン症者は加齢とともに感染症、一般的に上気道感染にかかる頻度が高くなり、しかも重症度が上がってくる。

## 動脈硬化と高血圧

ダウン症者ではフィンランドで50歳以上の25.5%が高血圧を合併していたという1つの顕著な例外を除き、高血圧や虚血性心疾患の合併は多くない。ダウン症者は一般の方と比べて、明らかに血圧は低い傾向にある。

## 悪性腫瘍

ダウン症者は殆ど全ての固形腫瘍の発生リスクは少ないとされている。21番染色体上のいくつかの遺伝子の過剰発現が腫瘍発生を抑制している可能性がある。

## 痴呆とアルツハイマー病

ダウン症者のアルツハイマー病の累積発生率は50歳では4%以下であったのが72歳までに67%まで上昇するとされる。ダウン症者の認知症のマーカーストとしてはけいれん発作と精神症状が挙げられる。