

ダウン症候群の現状と問題点

平成24年4月1日児童福祉法改正により 重症心身障害児施設
から 医療型障害児入所施設・療養介護事業所へ移行

みさかえの園総合発達医療福祉センターむつみの家 みさかえの園 むつみの家

近藤達郎

平成27年度バンビの会療育相談会in五島

本日の内容

- **ダウン症候群の概略**
- **ダウン症候群の方の療育、教育 及び
成人知能指数と脳内伝達物質**
- **ダウン症自然歴調査と退行様症状**
- **ダウン症候群と排尿障害**
- **ダウン症患者への退行様症状・排尿障害に対する
塩酸ドネペジル療法**
- **ダウン症候群トータル医療ケア・ フォーラム**

日本におけるダウン症候群の概要

ダウン症候群の出生数 約2500～3000名／年

染色体検査がわが国で
保険適応になった年 1974年

つまり、わが国では、年齢が高いダウン症者は染色体検査を受けていないことがあり、そのために年長者の状況を正確に把握するのは極めて困難である。

わが国のダウン症患者数 推定約 8 万人
0～15歳 約 3 万人 16歳以上 約 5 万人

ダウン症者の平均寿命 推定 60 歳前後

最長年齢は、70歳代後半以上であることが予測される。

ダウン症者の生命予後の変遷について

Zigman WB. Atypical aging in Down syndrome.
Developmental Disabilities Research Reviews 18: 51-67, 2013.

55歳以上のダウン症 (DS) 者は**米国**で**21万人以上**いると推測

死亡率 : **英国 (1942-1952) 252名 DS児 / 231,619名出生児**
(1955年報告) の報告

1ヶ月, 1歳, 5歳の時点の**死亡率**はそれぞれ**40%, 50%, 60%**

生存率 : a. **1989年 1歳, 5歳, 8歳**の生存率は、それぞれ
87%, 83%, 82%

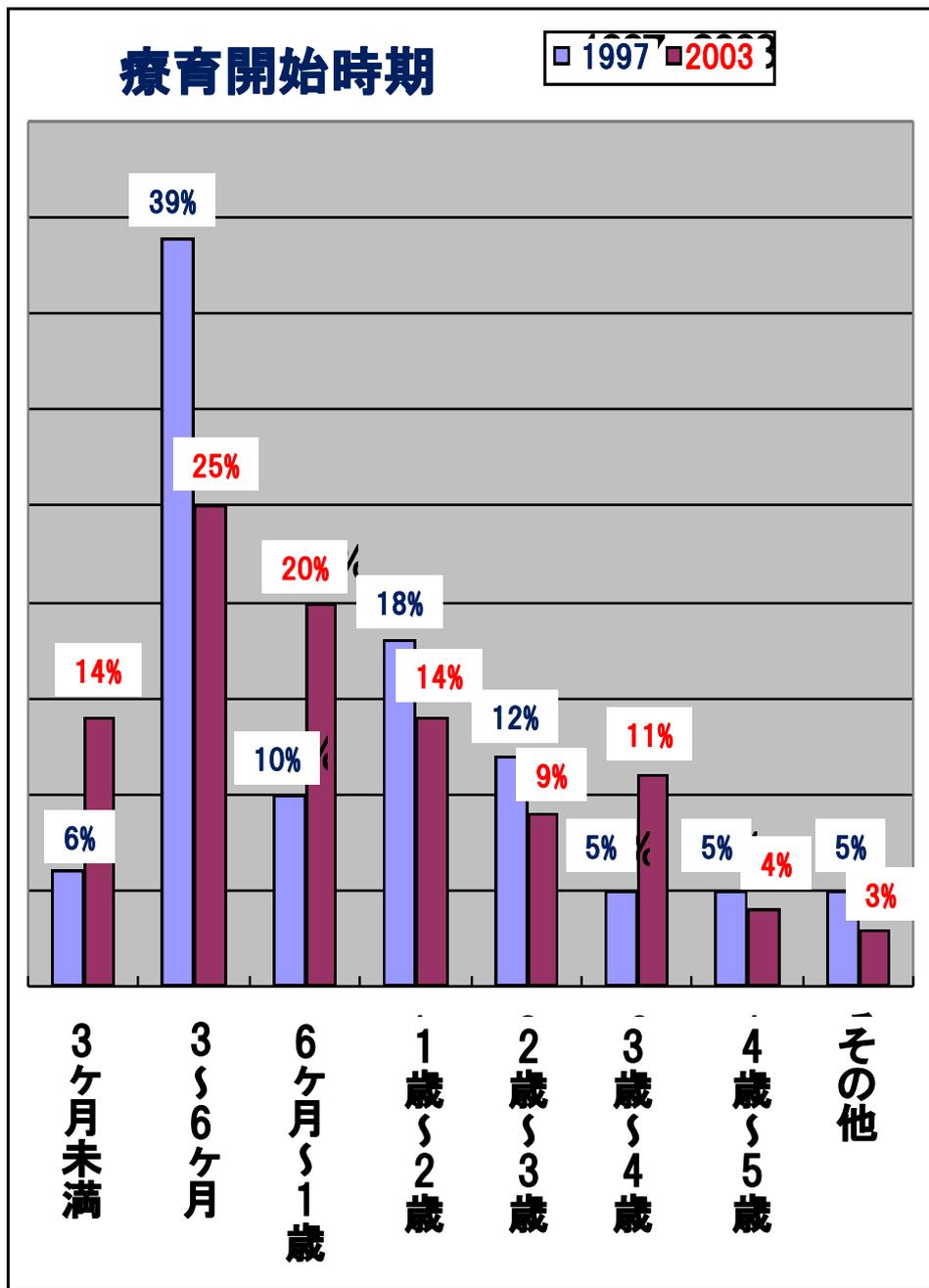
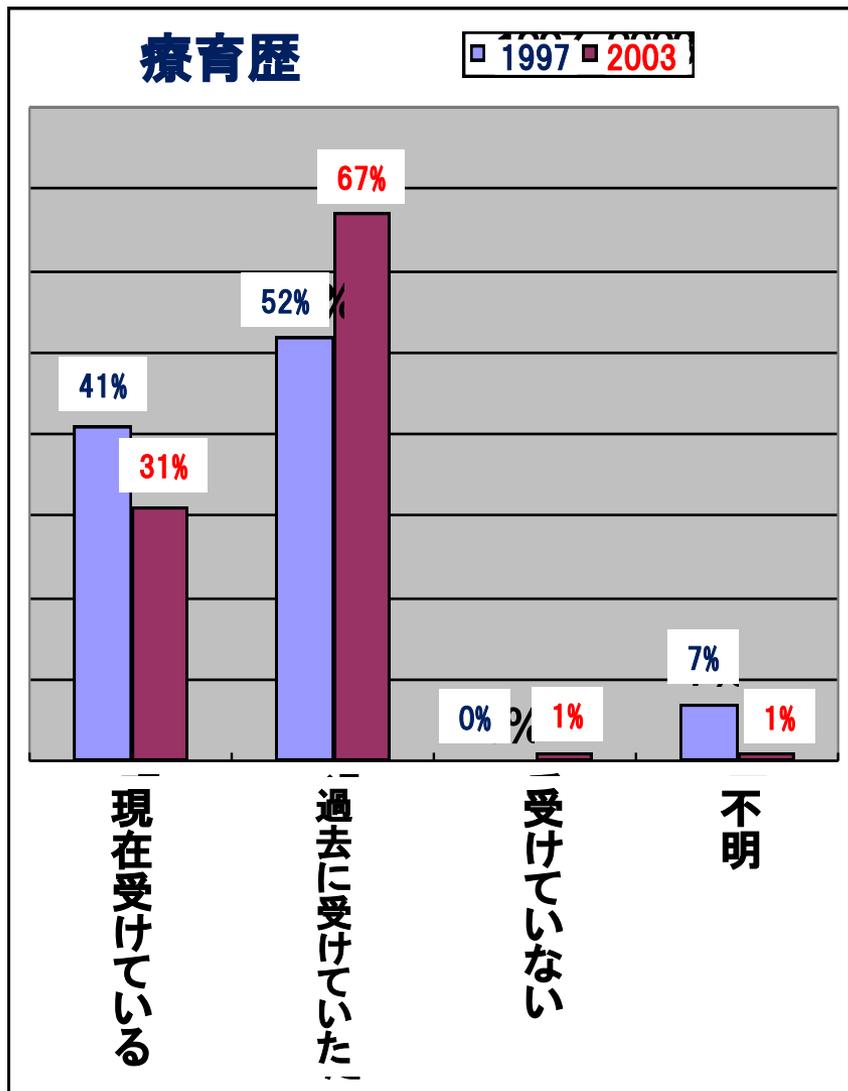
b. **ニューヨーク (1983年～2006年の6,819名のDS児のコホー**
ト調査) 15歳と25歳の生存率は、それぞれ**88.9%と87.5%**。

平均寿命 : a. **1933年 9歳** b. **1975年 約50歳 (日本)**

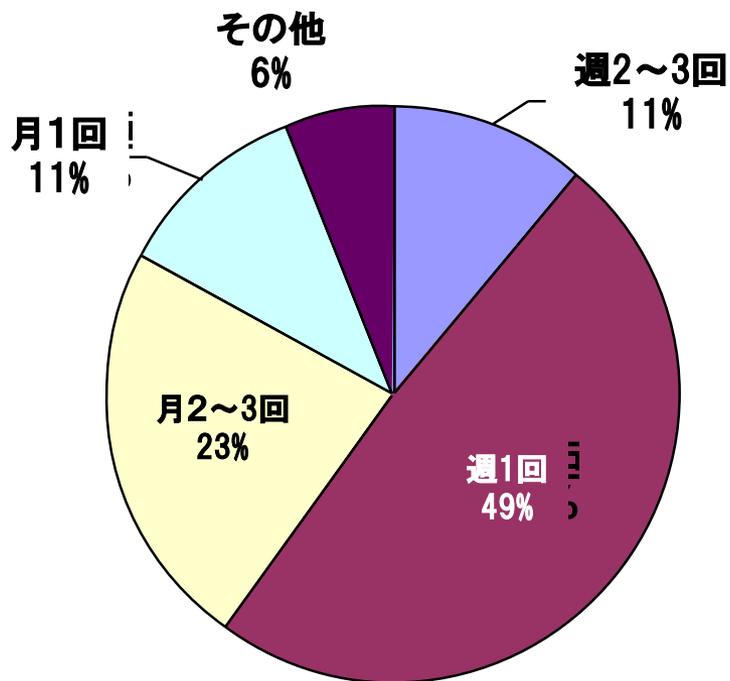
c. **現在 DS男性**の平均寿命が**61.1歳**、**女性が57.8歳**
2008年 70歳の**21トリソミー**の**認知症症状を全く持たない**
健康な男性報告あり。

ダウン症候群の方の療育、教育 および 成人知能指数と 脳内伝達物質

長崎県のダウン症児の療育指導について

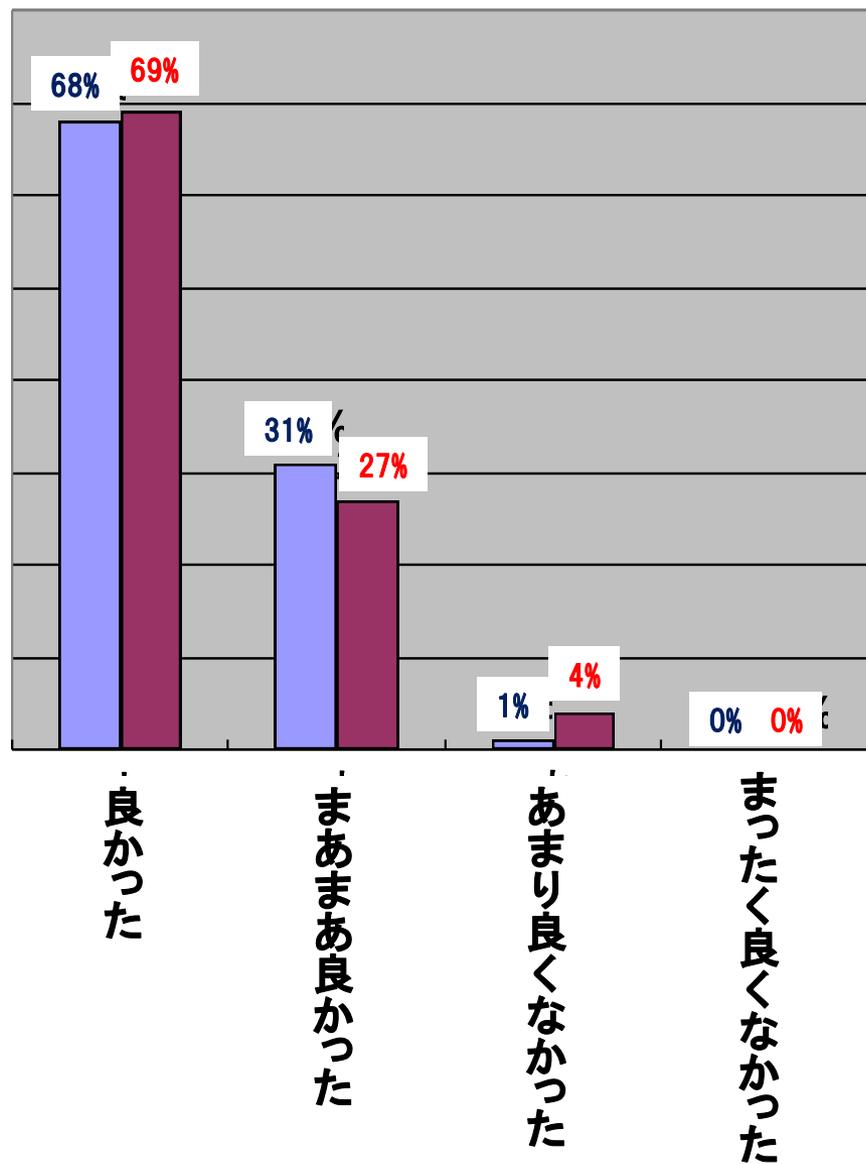


療育指導の ペース(2003) 20



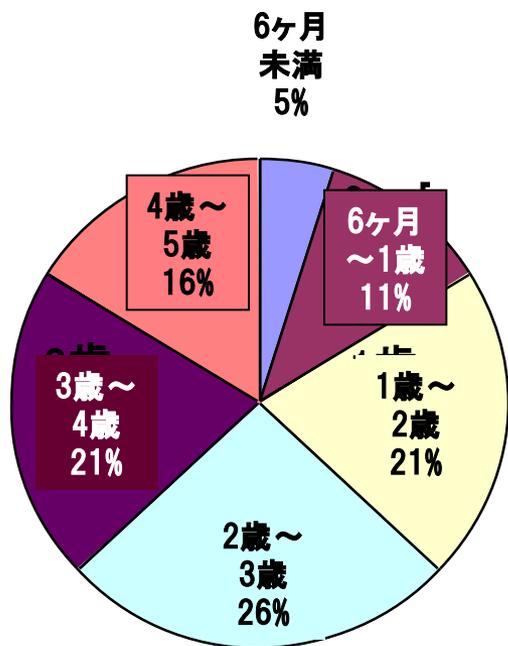
療育指導を受けた印象

1997 2003

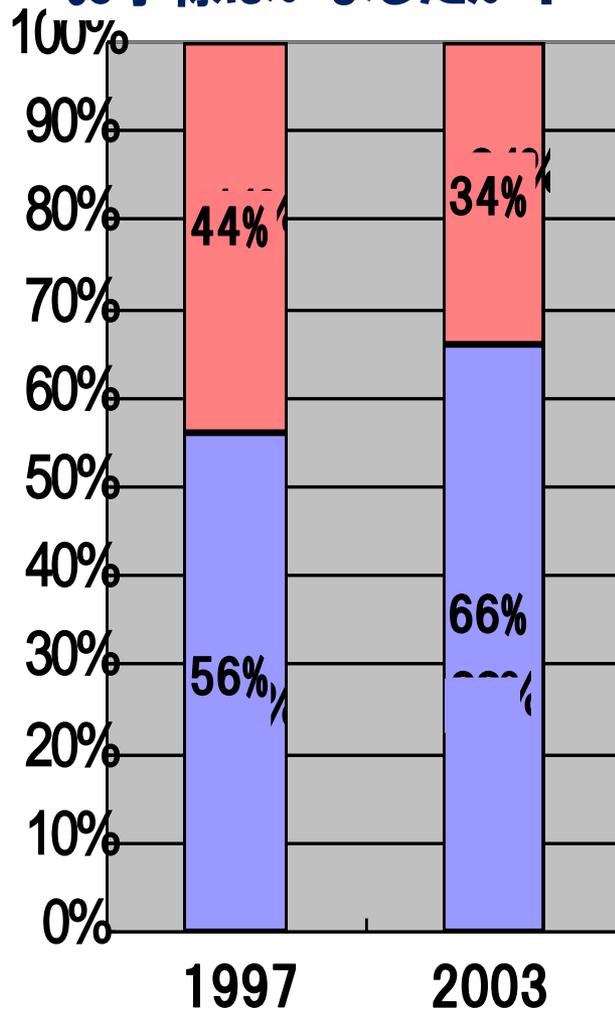


就園について

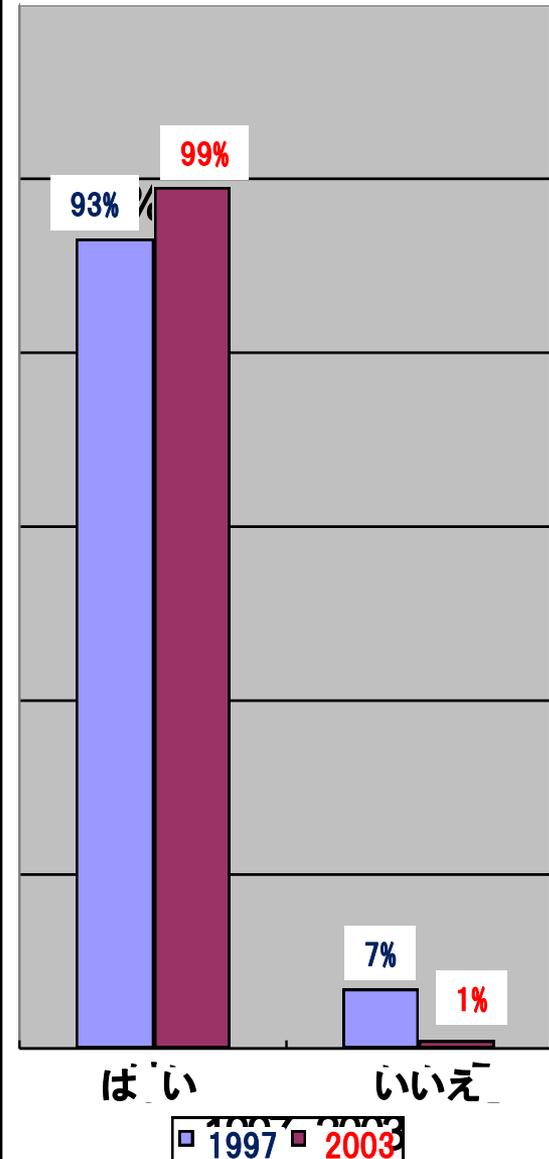
就園開始時期 (2003)



園にはハンディのあるお子様はいましたか？

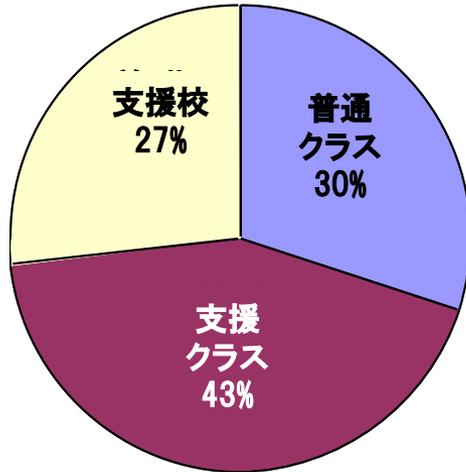


お子様は喜んで行ってましたか？



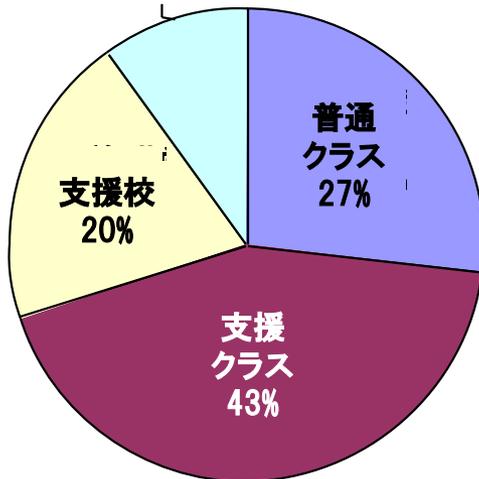
就学について

就学状況 (1997)

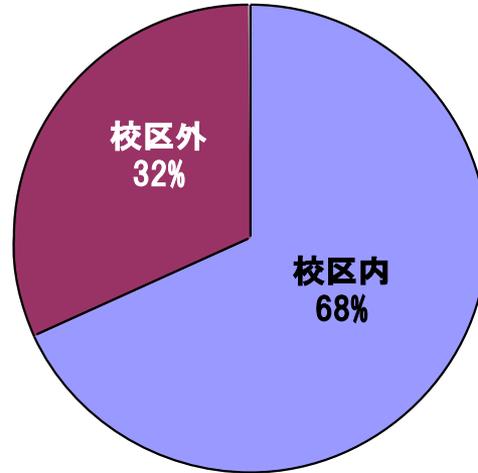


就学状況 (2003)

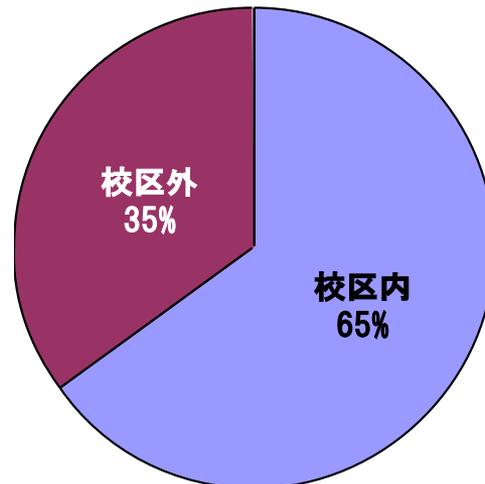
その他 10%



学校の場所 (1997)

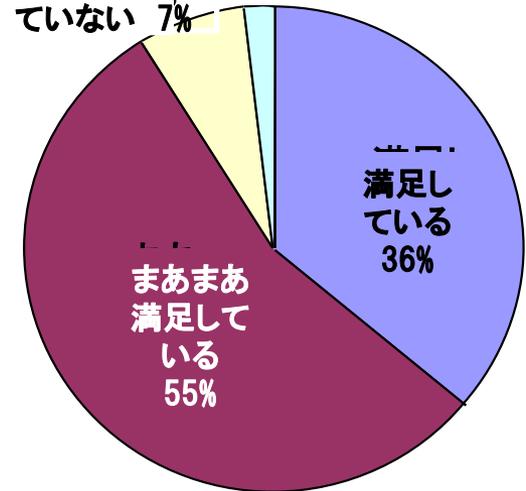


学校の場所 (2003)



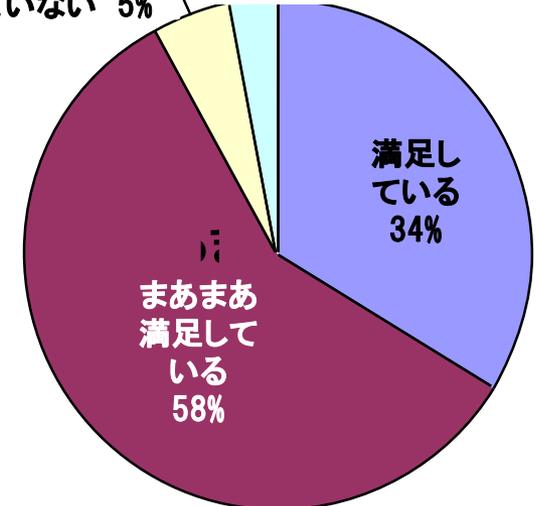
学校生活の満足度(1997)

あまり満足していない 7%
不満である 2%



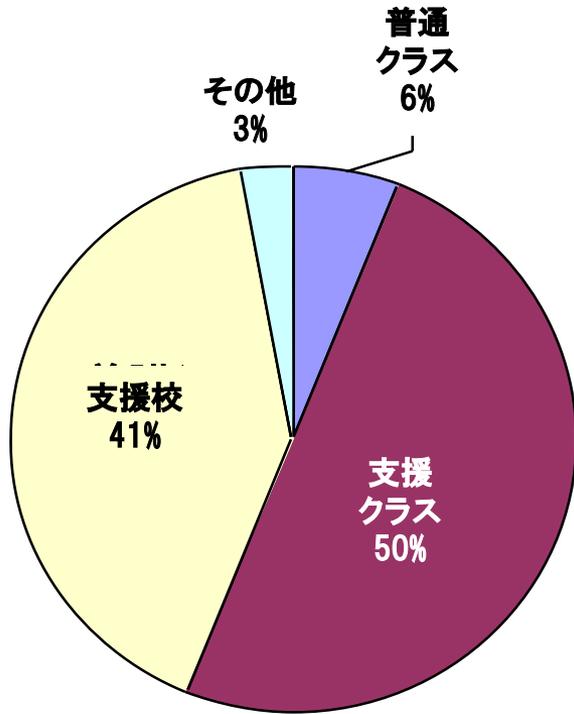
学校生活の満足度(2003)

あまり満足していない 5%
不満である 3%

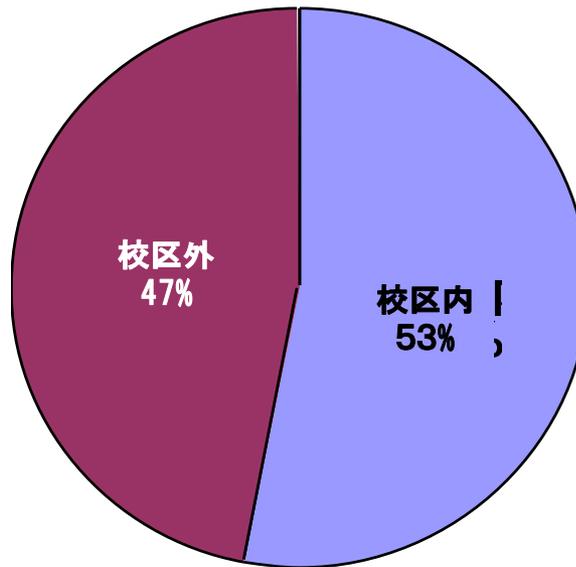


200

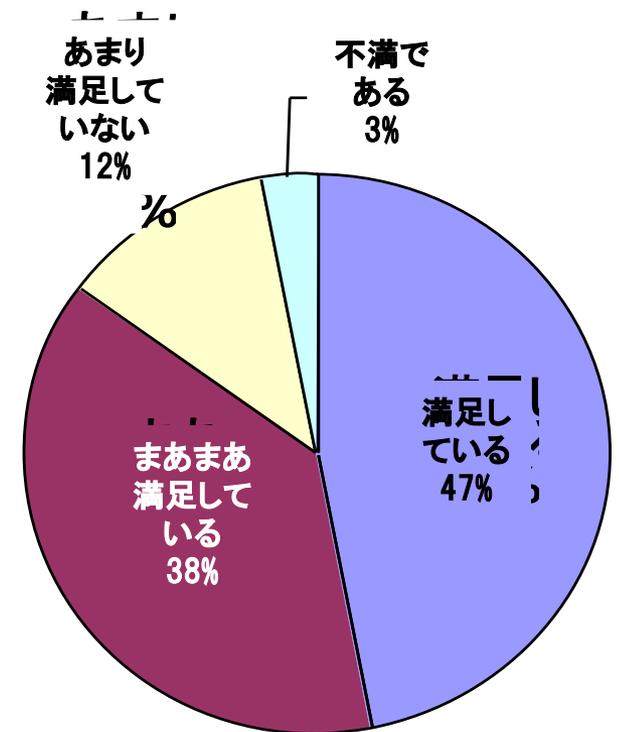
中学校入学状況(2003)



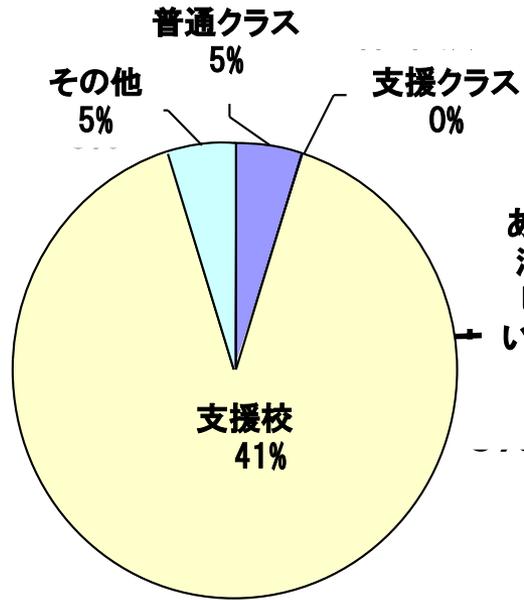
中学校の場所(2003)



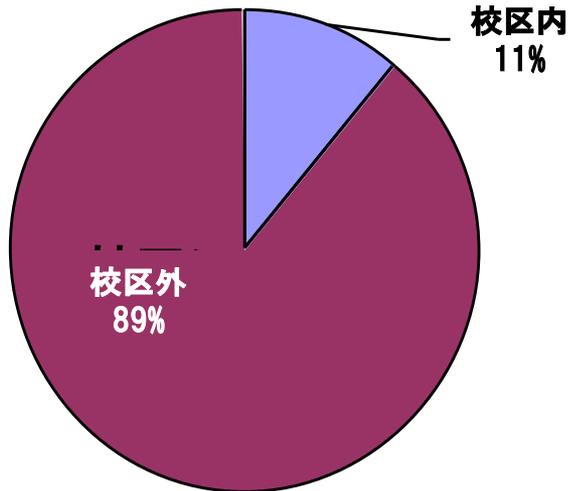
学校生活の満足度(2003)



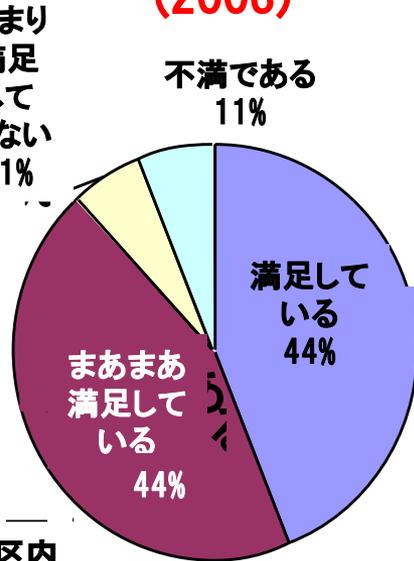
高校入学状況 (2003)



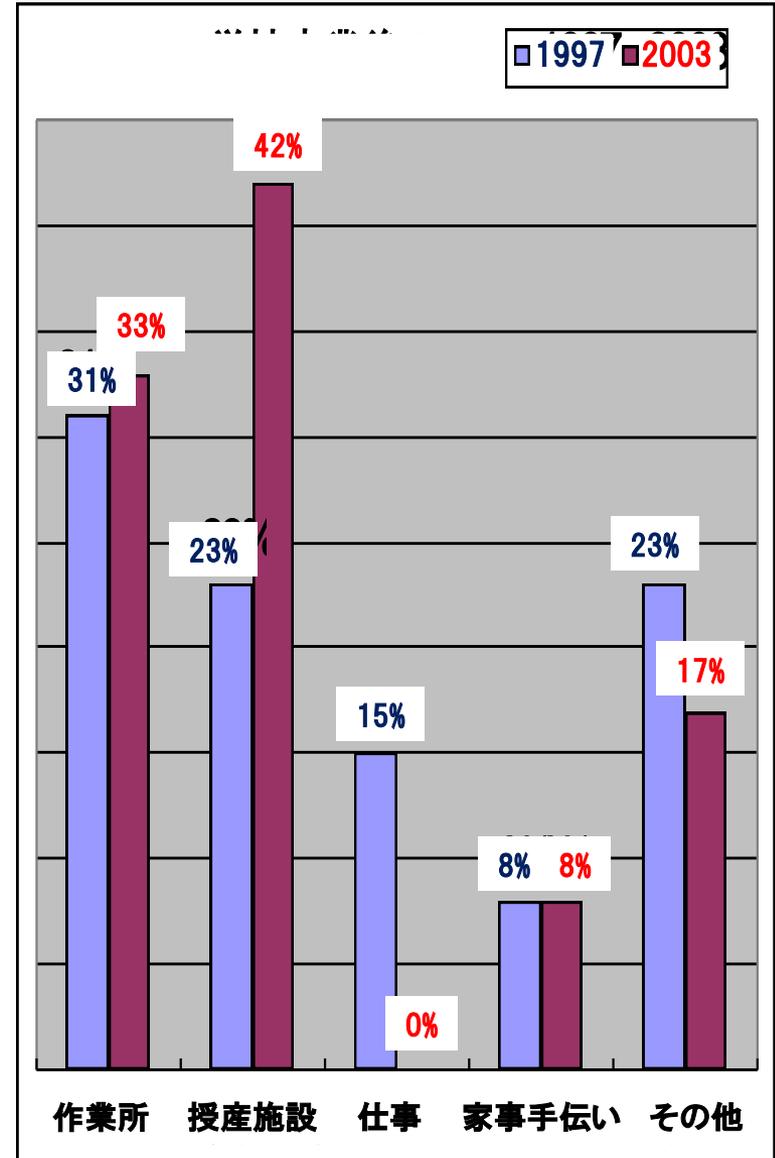
00 高校の場所(2003)



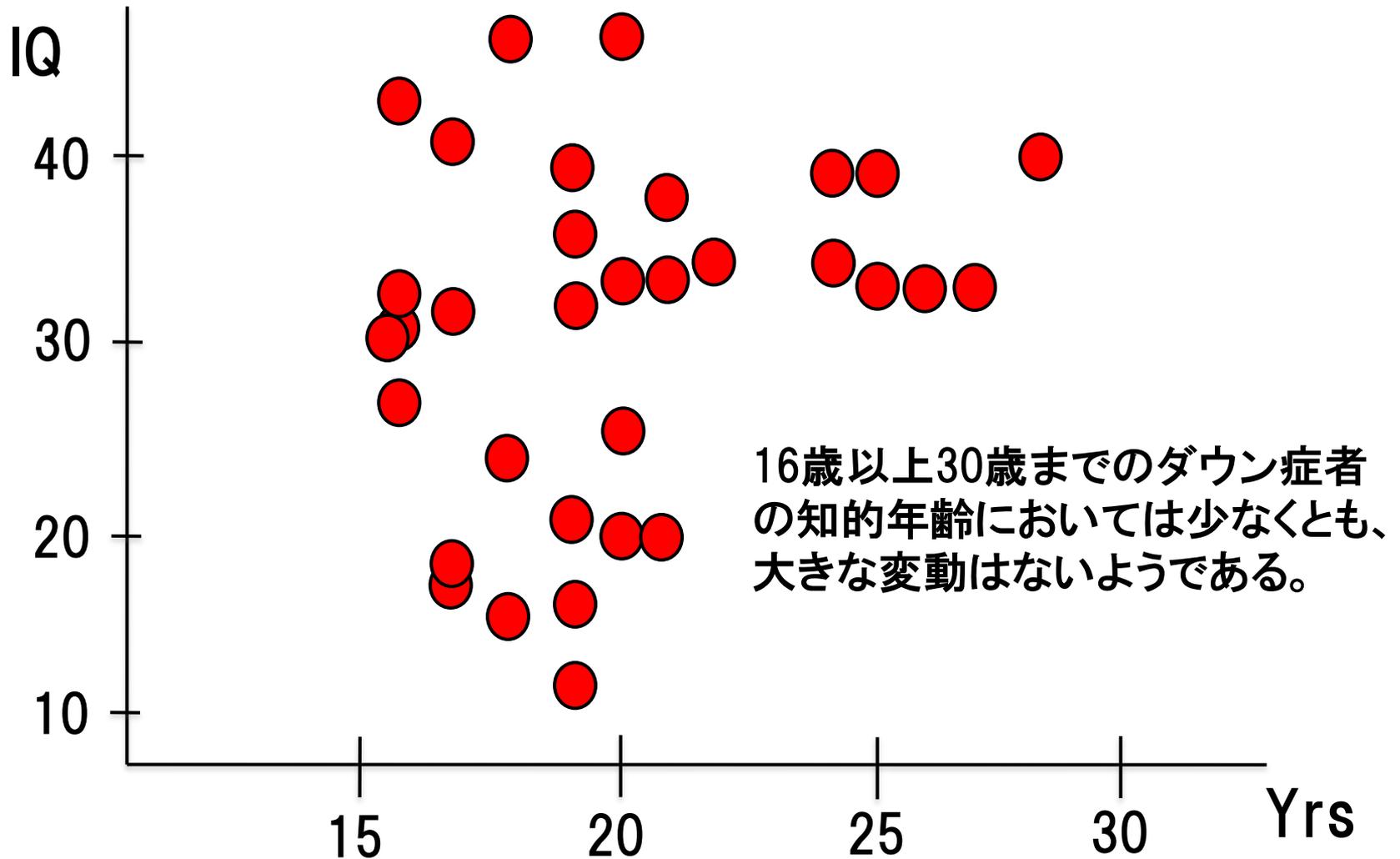
学校生活の満足度 (2003)



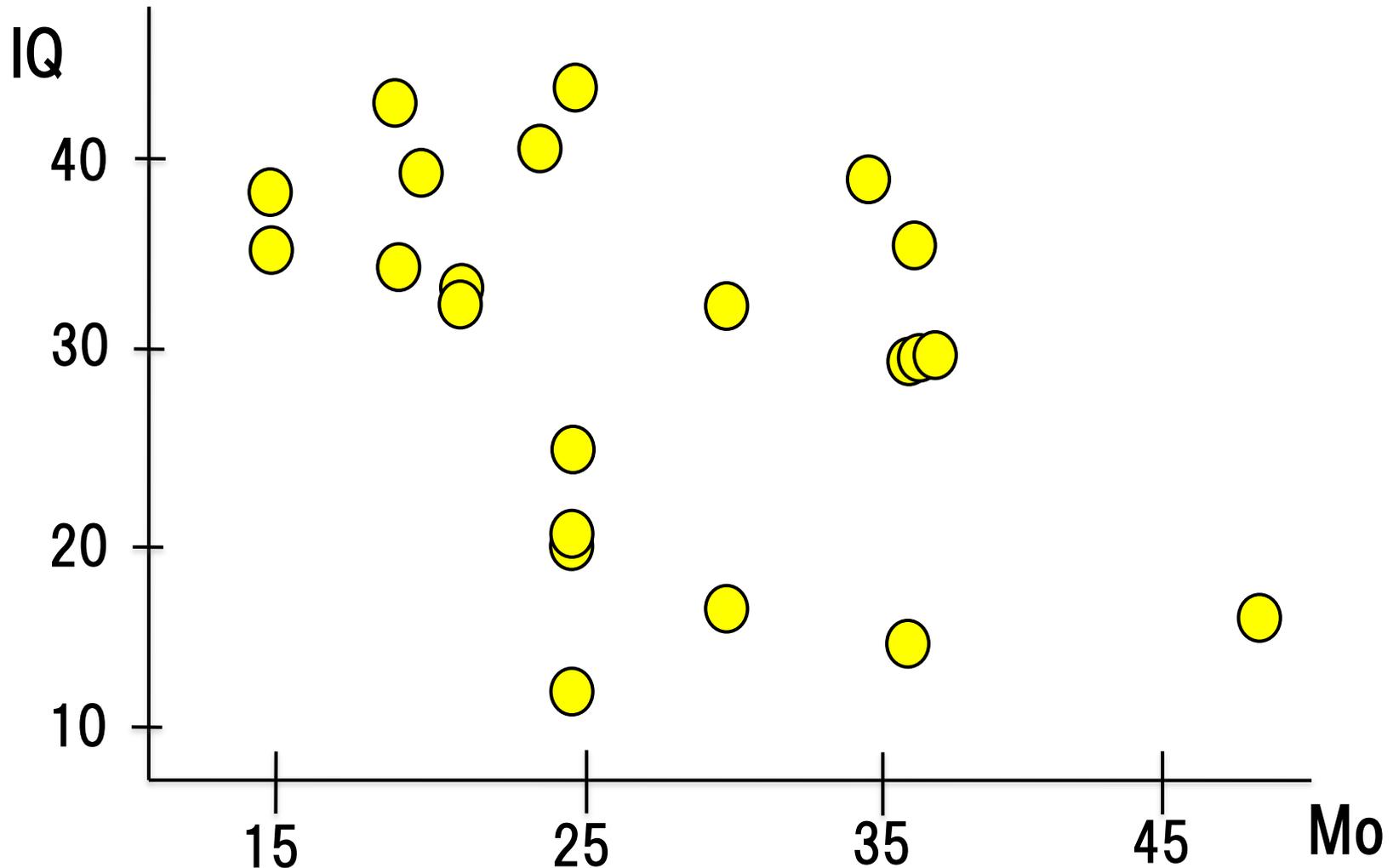
学校卒業の状況



田中・ビナー(V)検査の生活年齢を16歳に固定した際のダウン症者のIQ



ダウン症者の独歩獲得月齢と田中・ビナー(V)検査の生活年齢を16歳に固定した際のIQとの関係



田中ビネー検査(V)で生活年齢を16歳に固定した場合の分布

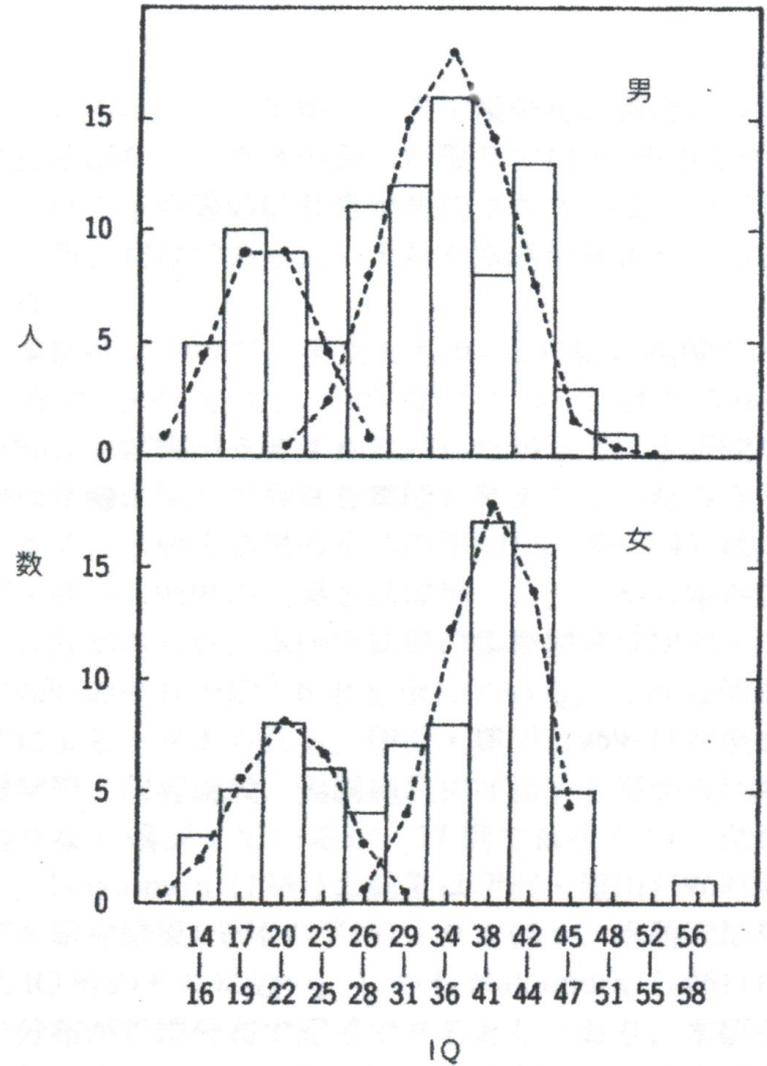
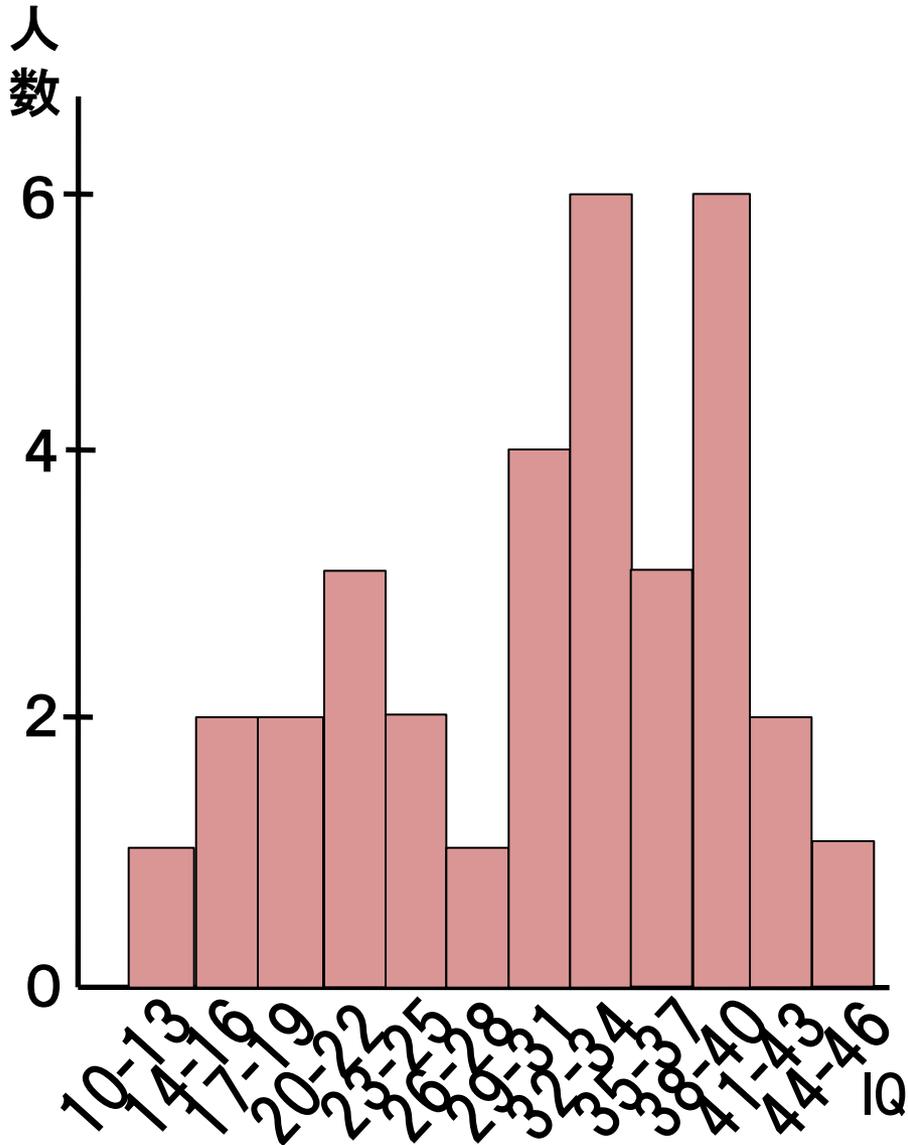


Figure 1. IQの度数分布。折れ線(破線)は最適な2項分布から計算された頻度。

南雲直二:16歳以上のダウン症候群者のIQ分布と性差. 心理学研究65; 240-245, 1994.

ダウン症候群における主な神経伝達物質

種類		はたらき
モノアミン	ドーパミン	快楽や多幸福感を与えるとともに、動機付けや積極的な行動を促す。意欲や運動調節、ホルモン調節などに関わる。
	ノルアドレナリン	怒りや不安、恐怖の感情を生む他、覚醒や記憶とも関係がある。不足するとうつ状態になることが知られている。
	セロトニン	睡眠や体温の調節の他、過剰な興奮や衝動、抑うつ感を軽減する。不足するとうつ状態になることが知られている他、片頭痛の発症にも関係するという説がある。
β -エンドルフィン		強い痛みやストレスに対して、多幸福感や鎮痛作用をもたらす。ギャバと同じような働きをする。
アミノ酸	γ -アミノ酪酸 (ギャバ)	不安を鎮め、心身の緊張を解く抗不安作用、催眠作用やけいれんを静めたりする作用がある。
	グルタミン酸	興奮性の神経伝達物質で、学習や記憶に大きな役割を果たす。
アセチルコリン		大脳皮質や海馬などに広く分布し、記憶力や学習意欲などを高める。
神経ペプチド		鎮静作用、抗うつ・抗不安作用の他、食欲を高めて摂食を促進させる。



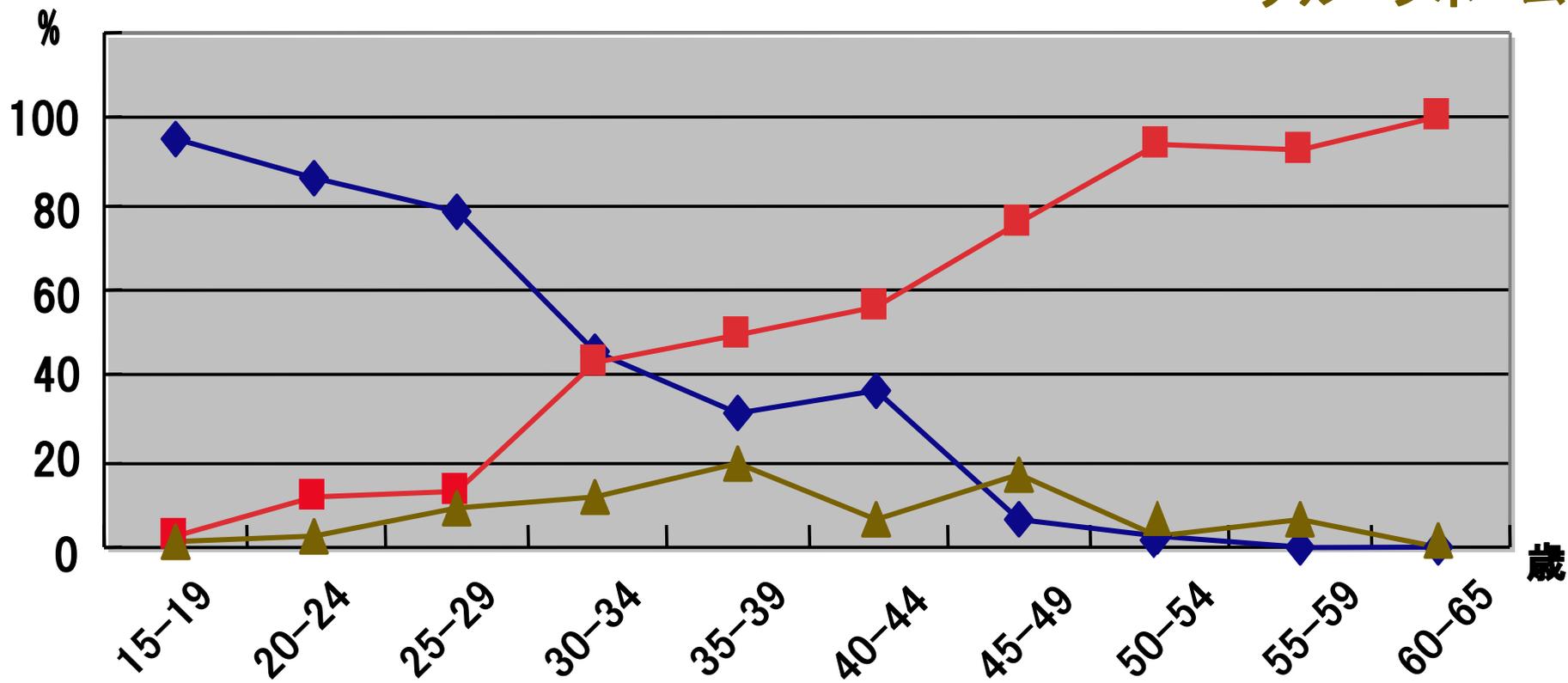
ダウン症自然歴調査 と退行様症状

生活の場

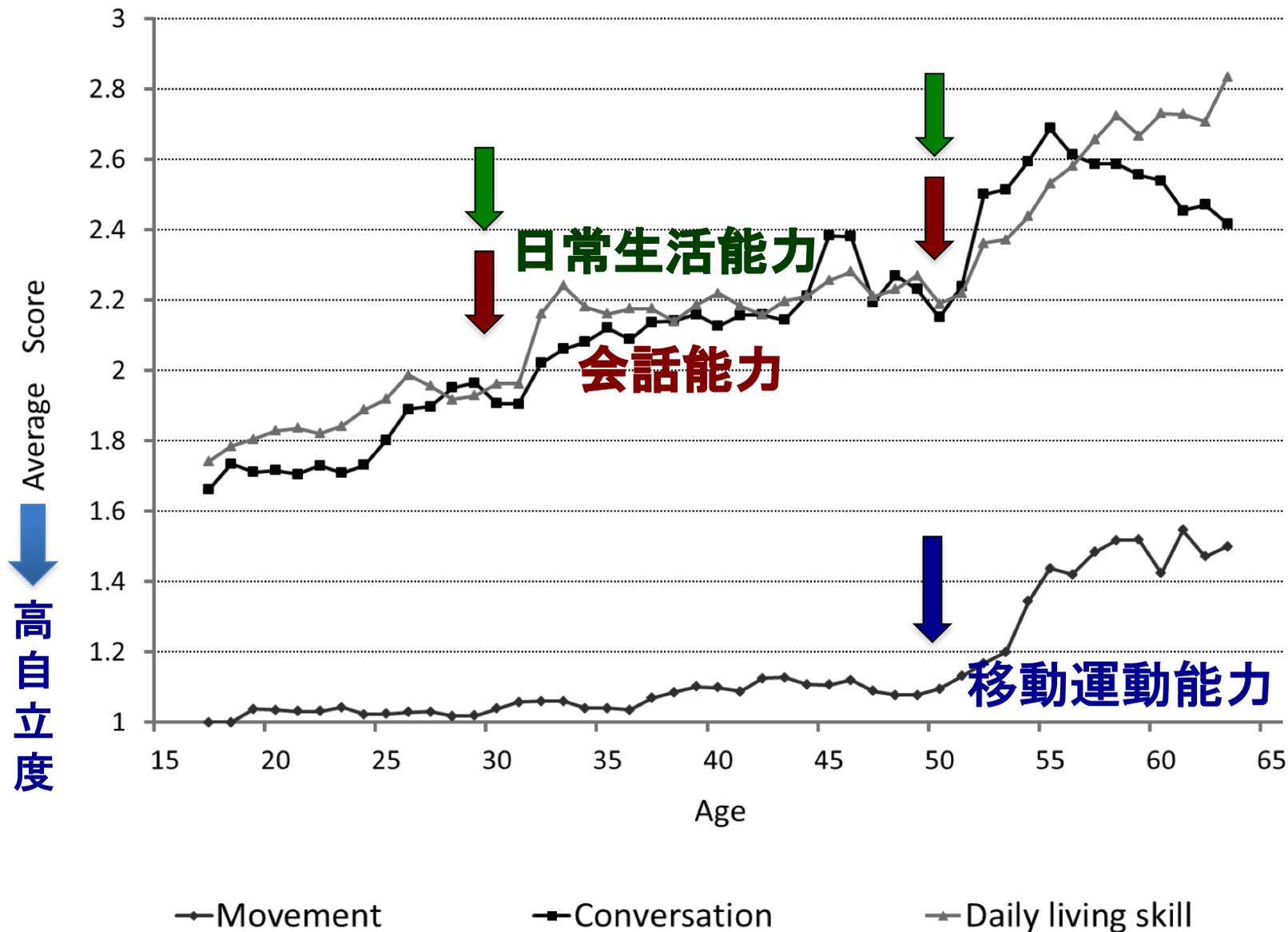
自宅 269名
施設 235名
グループホーム 47名

◆ 自宅
■ 施設
▲ グループホーム

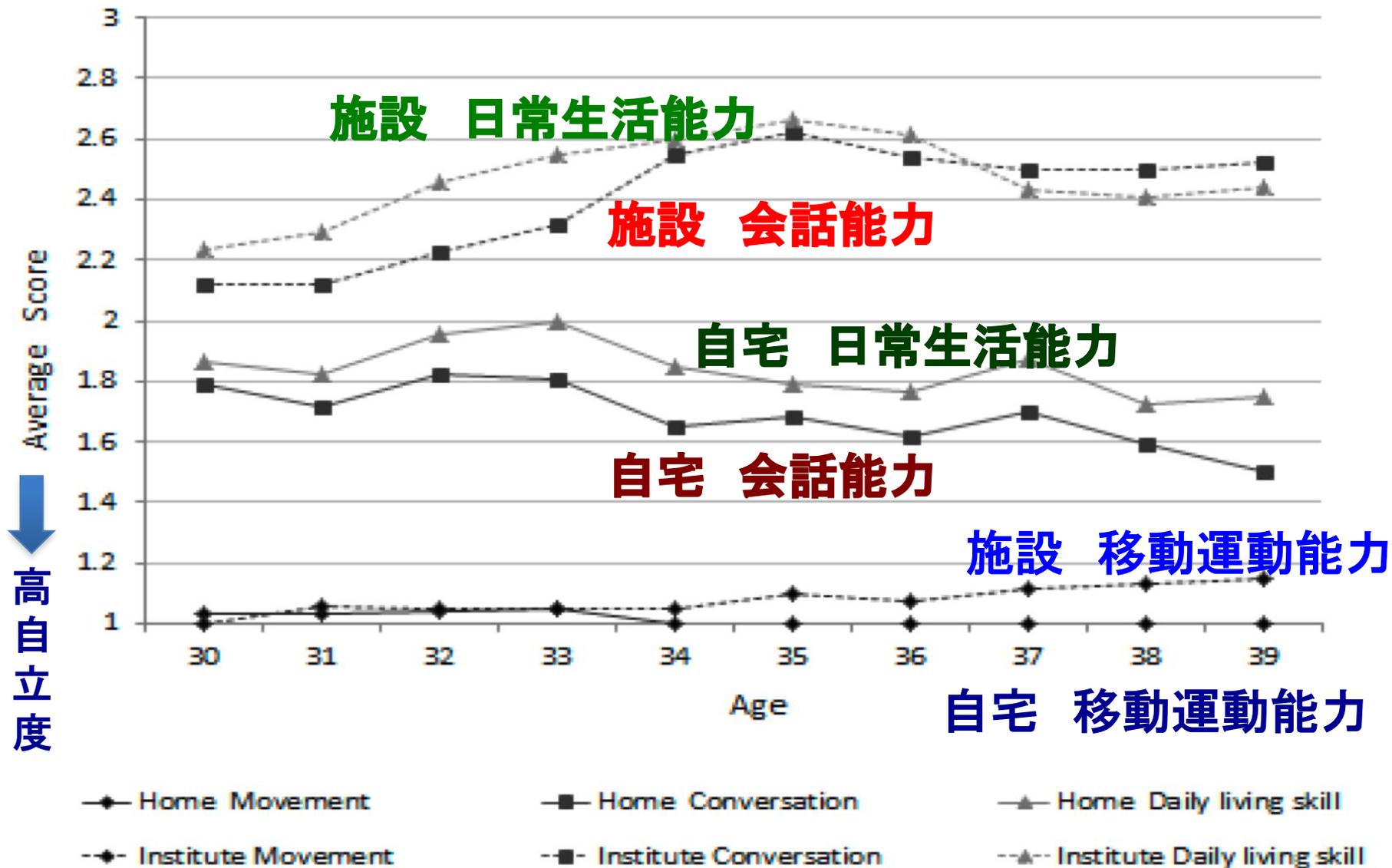
生活の場(年齢別)



DS者における移動運動能力、会話能力及び日常生活能力



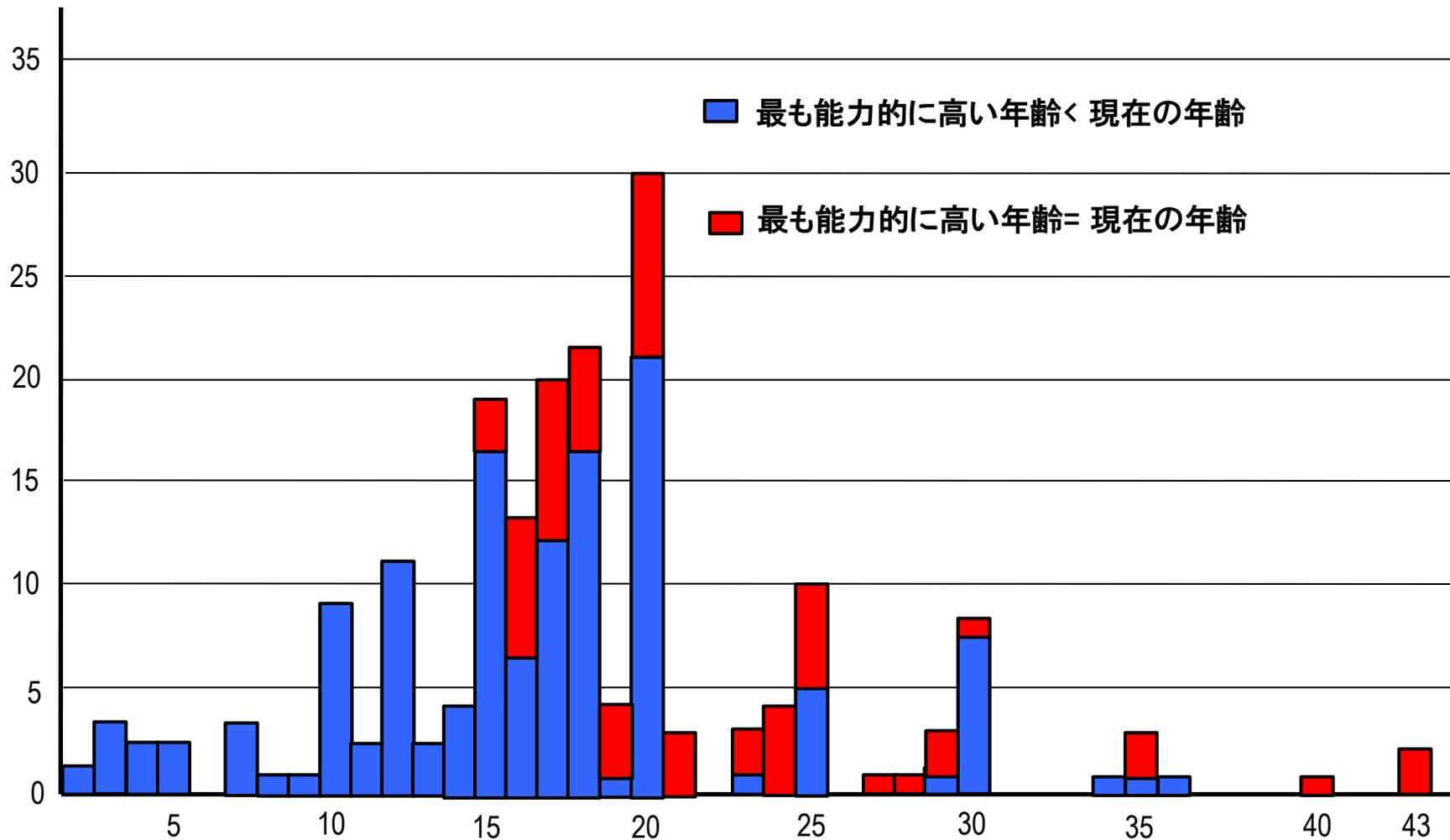
30歳代DS者における移動運動能力、会話能力及び日常生活能力



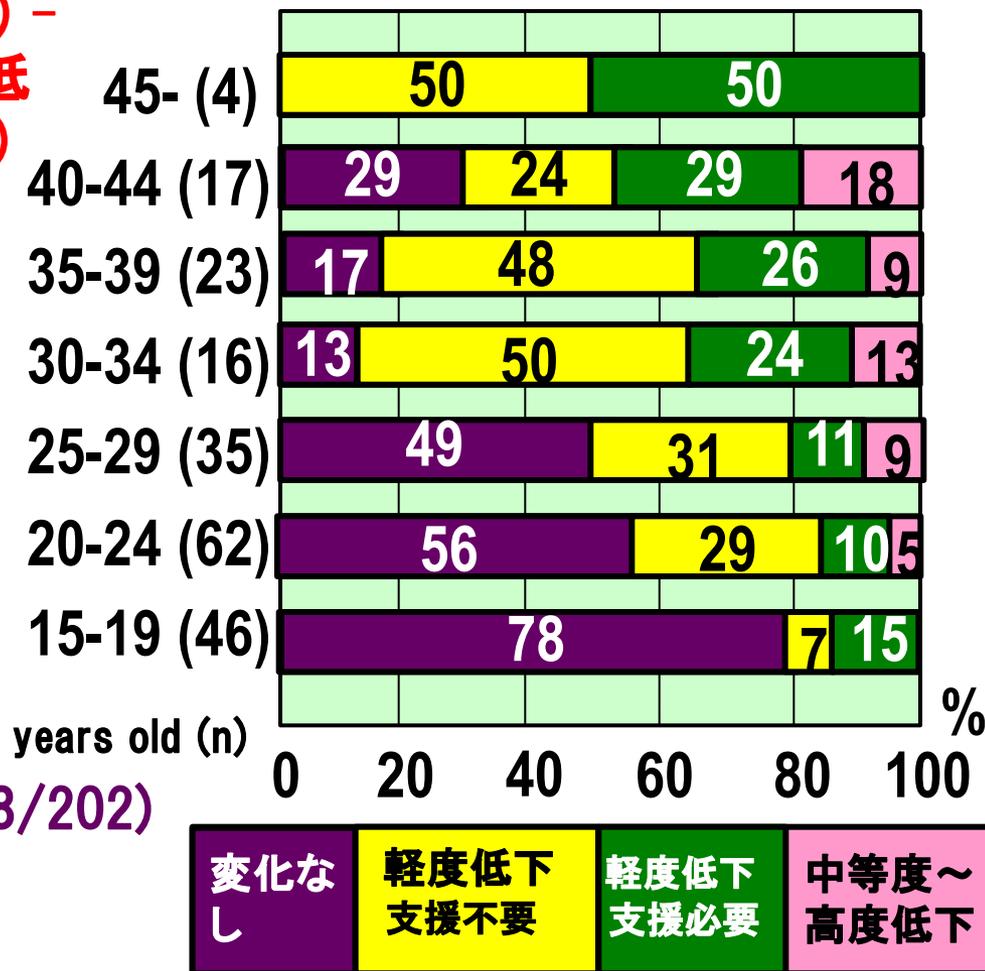
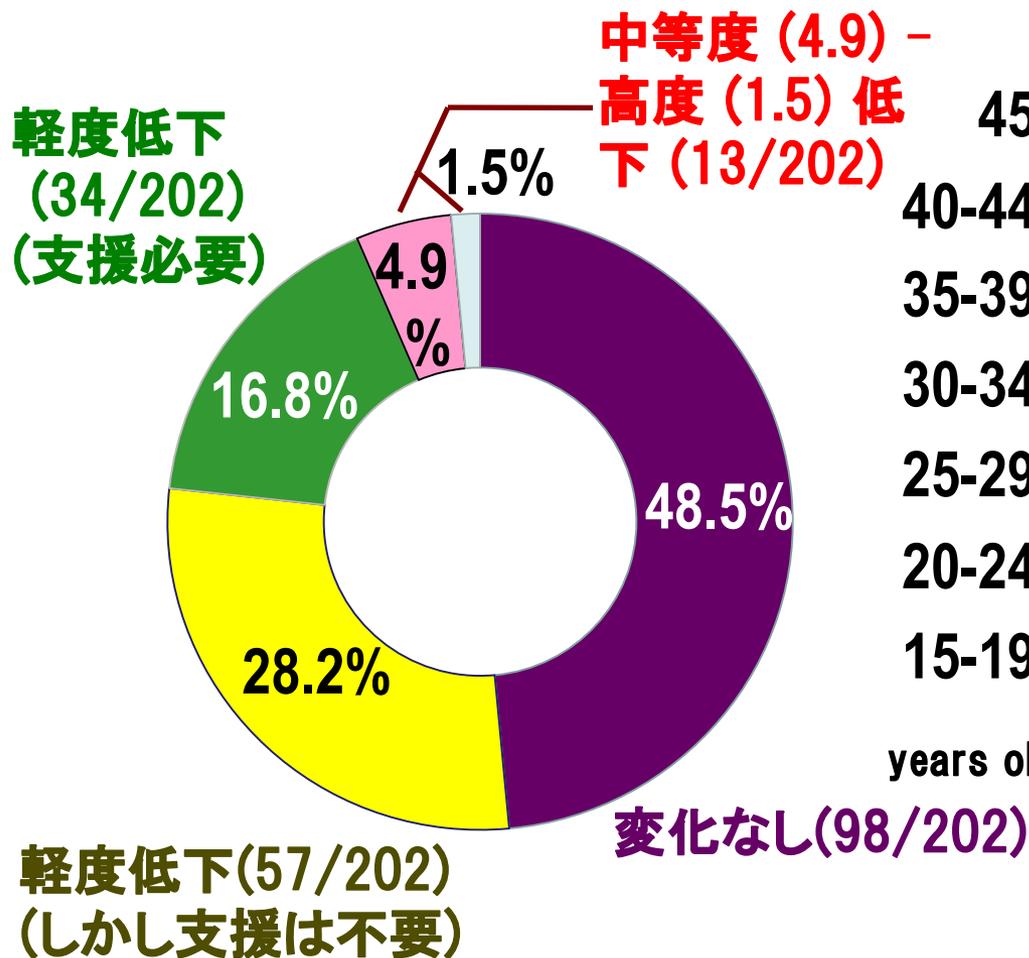
DS者における外観老化徴候

外観老化 徴候	年齢 n	15-19 40	20-29 107	30-39 76	40-49 50	50-59 33	60- 9	計 315
長い眉毛		0	4.7	13.2	10.0	48.5	33.3	12.4
毛髪脱毛		0	5.6	22.4	14.0	33.3	77.8	15.2
白髪		15.0	21.5	42.1	62.0	81.8	100	40.8
歯の脱落		0	3.7	25.0	48.0	78.8	88.9	25.7
丸い背中		15.0	17.8	34.2	34.0	42.4	77.8	28.3
白内障		10.0	14.0	18.4	28.0	54.5	66.7	22.5
目のくぼみ		5.0	6.5	25.0	24.0	66.7	77.8	21.9
爪の縦溝		0	6.5	23.7	24.0	60.6	88.9	20.8
老人色素斑		7.5	2.8	22.4	30.0	60.6	55.6	20.0
皮膚のしわ		0	4.7	31.6	44.0	90.9	100	28.6

ダウン症者における最も能力的に高い年齢

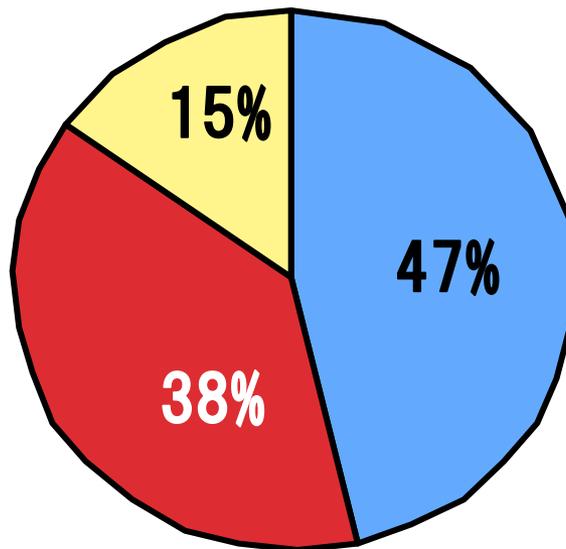


年齢別による最も能力的に高い年齢と比べての現状比較



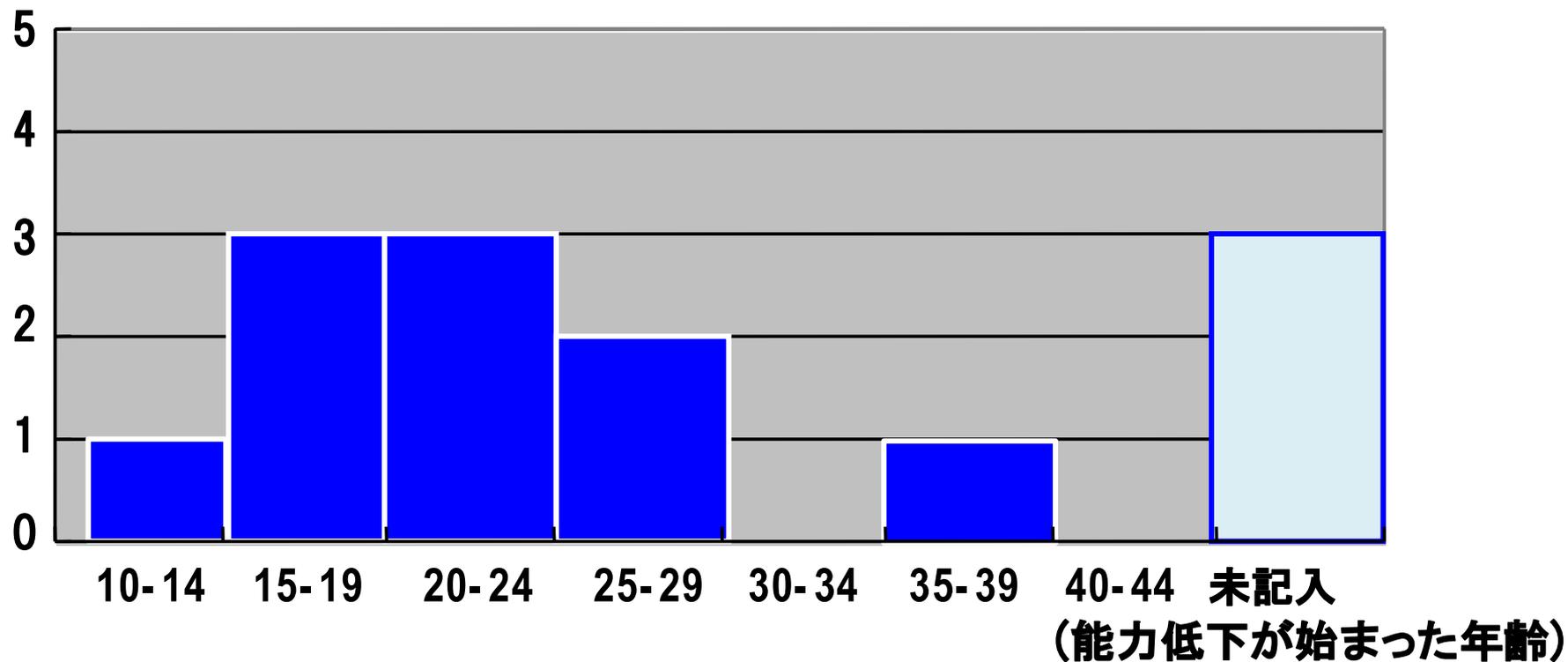
日常生活能力が中等度～高度低下したダウン症者

総数 13 (6.4%)
性別 男性 7, 女性 6
住まい 在宅 10
 施設 3



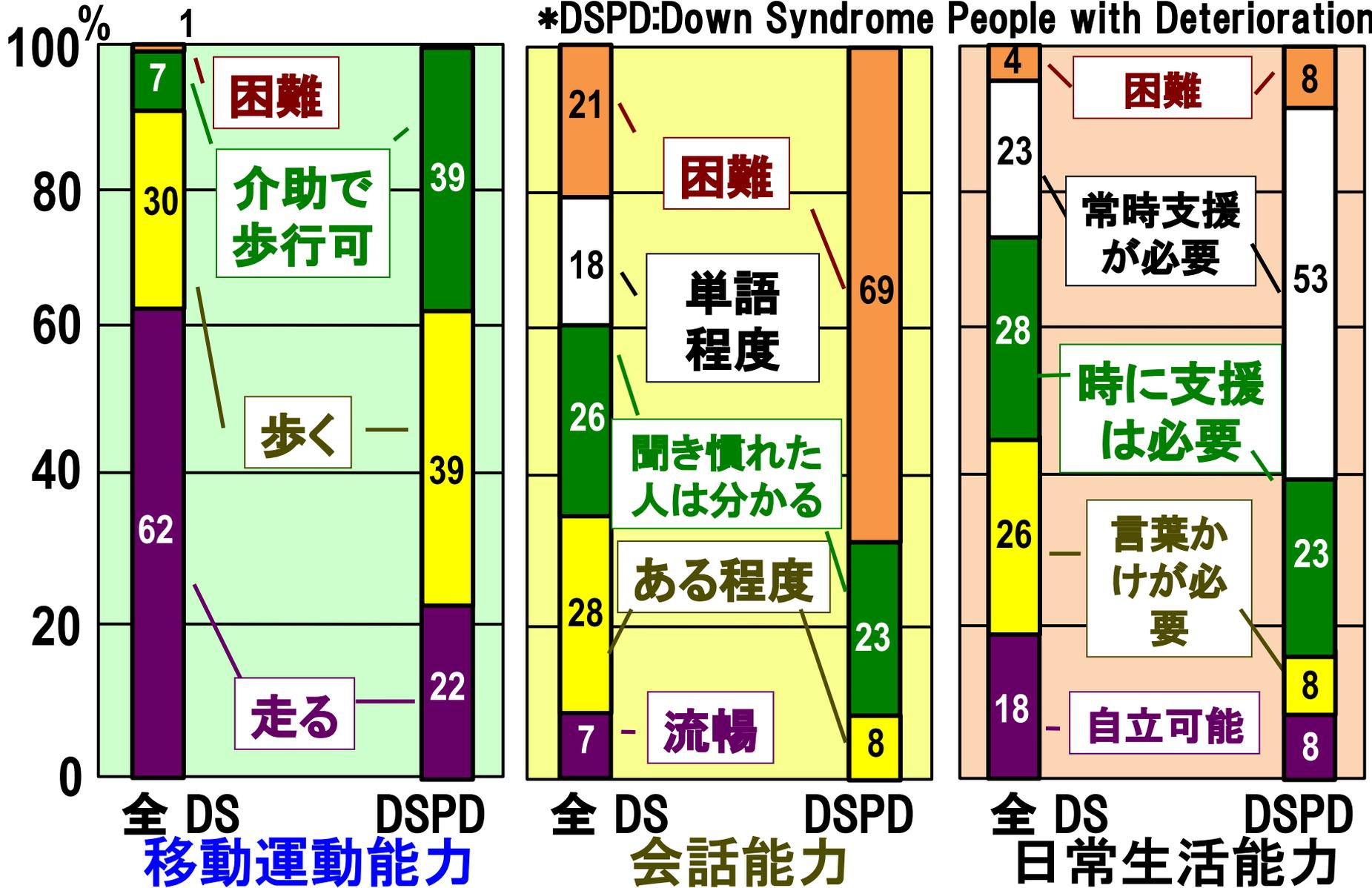
能力低下は急激(24ヶ月以内)に起こったか?

■ はい
■ いいえ
■ 未記入



能力低下が起こったダウン症者(DSPD*)の 移動運動能力/ 会話能力 / 日常生活能力の現状

*DSPD:Down Syndrome People with Deterioration



これはダウン症者に特有の臨床症状か？

- 社会性とコミュニケーション能力の低下
- 思春期から成年期のダウン症者
- 12-24 ヶ月以内に起こる
- その後は比較的症状が変わらない
- うつ病薬で効果が乏しい

若年型
アルツハイマー病

- 中年発症
- 長年かけて徐々に進行

- 甲状腺機能低下症
- 中枢神経疾患
- その他

うつの状態

- SSRIや抗うつ薬で反応

「ダウン症候群における社会性に関連する能力の退行様症状」

Regression of Social and Communication Skills in Down syndrome

ダウン症者の日常生活能力が、1～2年という比較的短期間に低下する場合があります。この症状は、生活環境の変化が契機となって発症することがある点や臨床像は、「**認知症**」や「**うつ状態**」に類似している。しかし、アルツハイマー型認知症よりも発症年齢が若く、生命予後への影響が認められないこと、抗うつ薬への反応に乏しいことなどから、**これらとは異なる病態**であると想定される。さらに広汎性発達障害の併存のみによる説明も難しい。

我が国では1993年より主に教育研究者らが、この現象病態を「**急激退行**」と称し議論してきたが、原因が現時点で確定されていないことや、精神医学的な意味合いでの用語の妥当性を欠くこと、そして精神神経科、心療内科や臨床心理学の研究者の間で「急激退行」という用語が十分に浸透しているとは言い難いことより、その病態をより明確に定義するとともに、「**ダウン症候群における社会性に関連する能力の退行様症状(英文名:Regression of Social and Communication Skills in Down syndrome)**」と命名することを提唱したい。ただ、その特徴は「**日常生活能力の低下**」と大枠でくくる事はできるものの、主たる臨床所見の程度やバラツキ及びその後の経過について不明な点が多い。さらに、個々の所見について客観的な判定基準を設けることができるかどうかに関しても、更なる検討が必要である。

ダウン症者における非典型的な症候

人生におけるある出来事に関連して悪化する十代あるいは成年期初期のダウン症者の事例が報告されている。これは改善が難しいか、改善に長い年月がかかる。論文でほとんど報告されていないが、悪化の特徴は表面上認知症やうつ病的状態に似ている。しかし、認知症で推定される進行やうつ病的症状で考えられるような薬物療法などでの改善が認められにくい。



Division of Clinical Psychology
Faculty for Learning Disabilities



The
British
Psychological
Society

Dementia and People with Learning Disabilities

Guidance on the assessment, diagnosis, treatment and support of people with learning disabilities who develop dementia

CR155

September 2009

臨床像としては、精神、身体活動の全身性の減弱、以前興味があったものに対しての明らかな消失、および機能レベルの以前認められていた状態よりの低下として捉えられている。この問題がどのように概念化されるべきかは現在のところ不明瞭である。うつ病的状態が可能性のある要因であれば、抗うつ性薬物治療は注意深い反応モニタリングと共に示されるかもしれない。神経心理学的機能の全体的評価は認知症のような進行性疾患がないことをチェックするために有用である。治療上のアプローチとして、第一に以前の機能の状態に次第に戻すのに役立つ療育がされている。

「ダウン症候群における社会性に関連する能力の退行様症状」の診断基準（厚労省班研究2011より）

1. 動作緩慢
2. 乏しい表情
3. 会話、発語の減少
4. 反応が乏しい対人関係
5. 興味喪失
6. 閉じこもり
7. 睡眠障害
8. 食欲不振
9. 体重減少

1-2年という比較的短期間に上記症状がそれ以前と比べてより明確になること。

5項目以上	:	急激退行
2-4項目	:	急激退行の疑いあり
0-1項目	:	急激退行は否定的

「ダウン症候群における社会性に関連する能力の退行様症状」の頻度

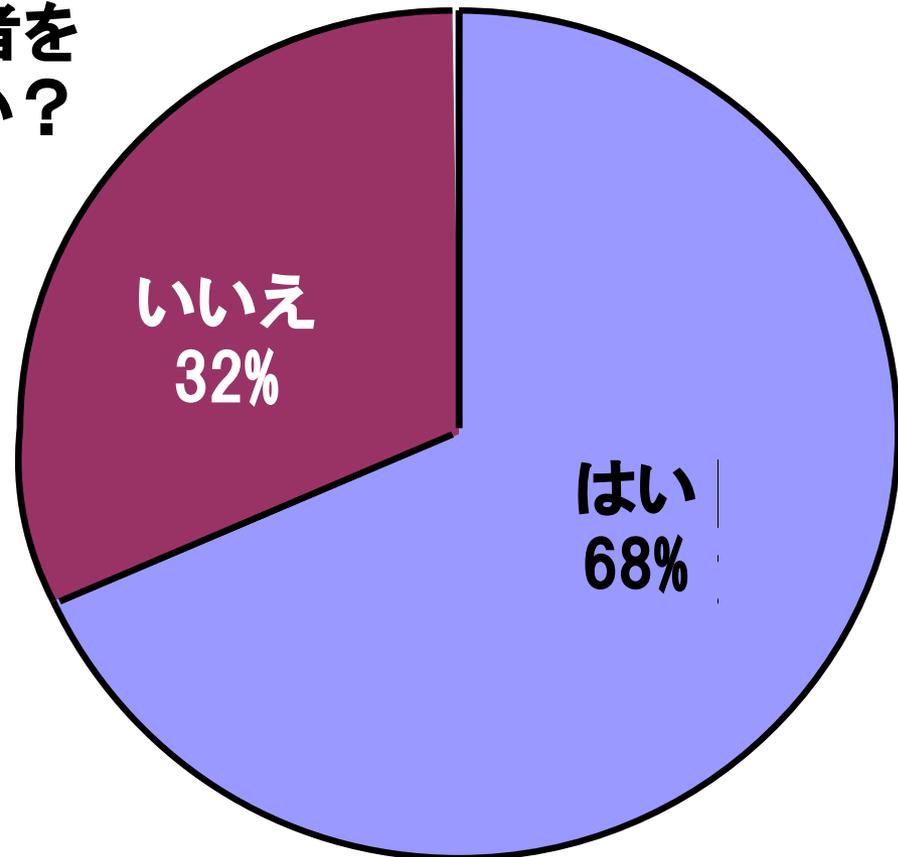
日本障害者歯科学会認定医へのアンケート調査により以下のことが判明した。

- **障害者歯科医**は年齢に関係なく幅広いダウン症児・者の診療にあたっていた。別の日本小児遺伝学会アンケート結果では、**医科系はトランジションの問題など必ずしもうまく行っていない。**
- **社会性に関連する能力の退行様症状**を示すダウン症児・者は全体で約4%の可能性がある。**日本でのダウン症者に換算すると3,300～3,400人となる。15歳以上と未満では、351:38で、ほぼ9:1であるので、3,000～3,100人:300～400人となる。**
- **長崎を中心とした成人**の自然歴アンケート調査では、何らかの介護者の対応が必要な方が17.1%、**介護者が対応しても難しい方が6.5%(日本全体での15才以上の試算では3,199名)**であった。上記のアンケート結果とほぼ同等の結果であった。

日本小児遺伝学会会員のアンケートから (H18.6.13 発送数:209 返信数:102)

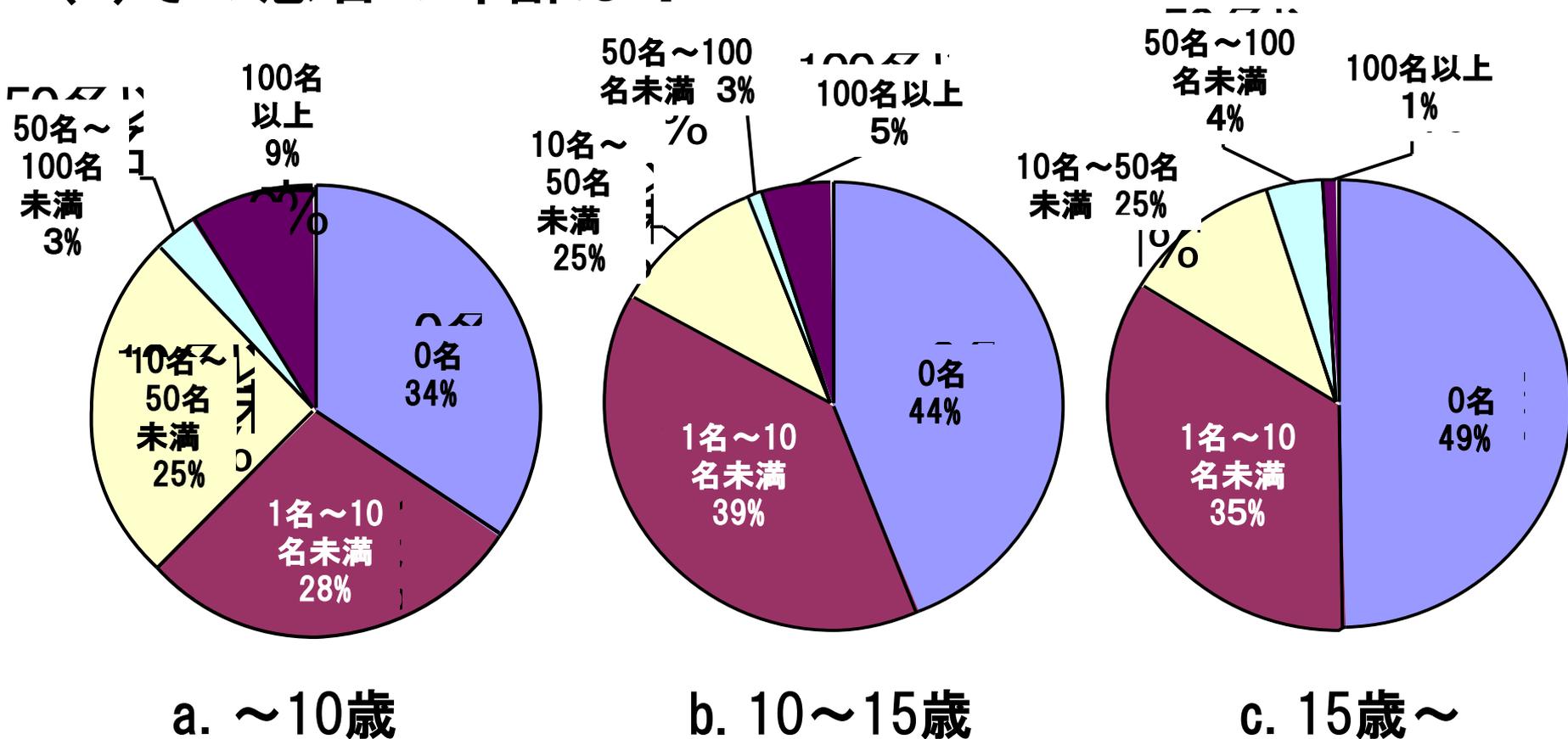
(1) 先生はダウン症候群患者を
実際に診療されていますか？

N=102



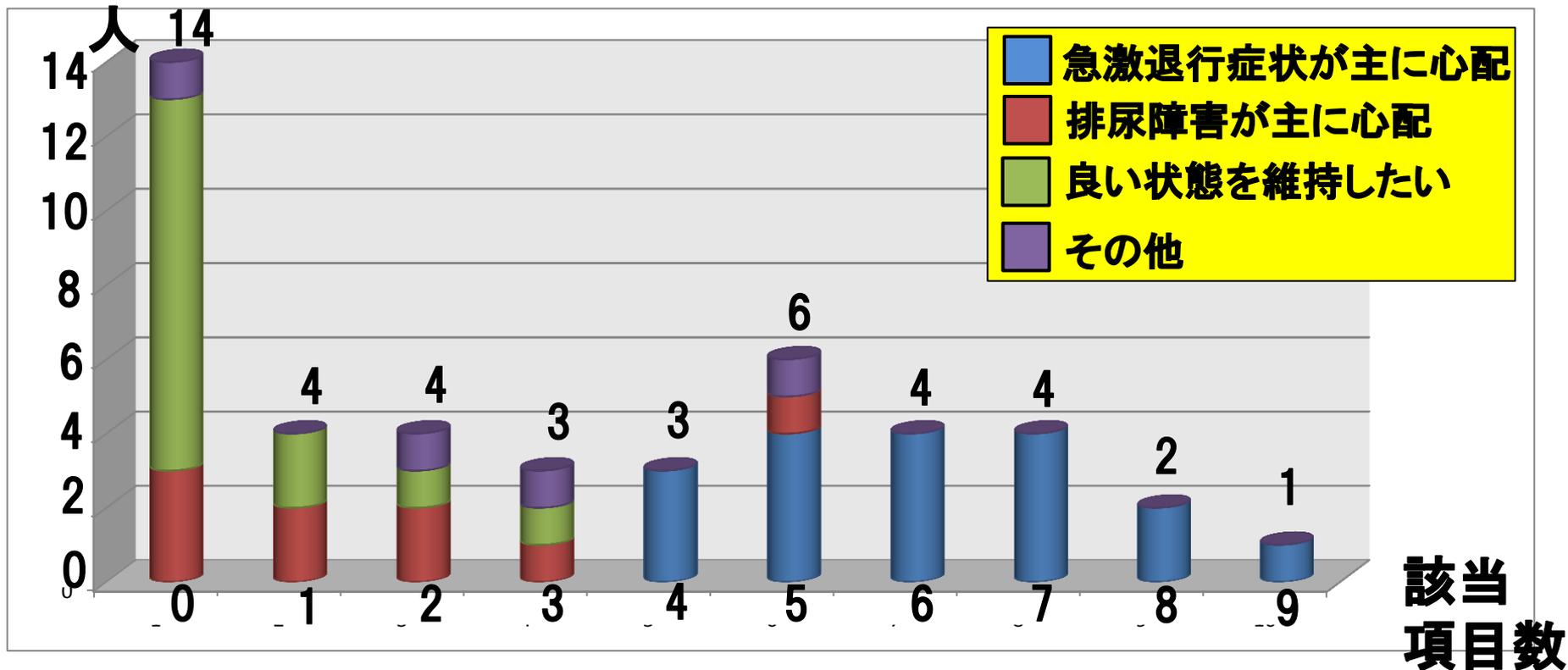
日本小児遺伝学会会員のアンケートから (H18.6.13 発送数:209 返信数:102)

(2)その患者の年齢は？



ダウン症者へのアリセプト療法家族会へのアンケート調査結果 (2012.3.30～2012.4.18)

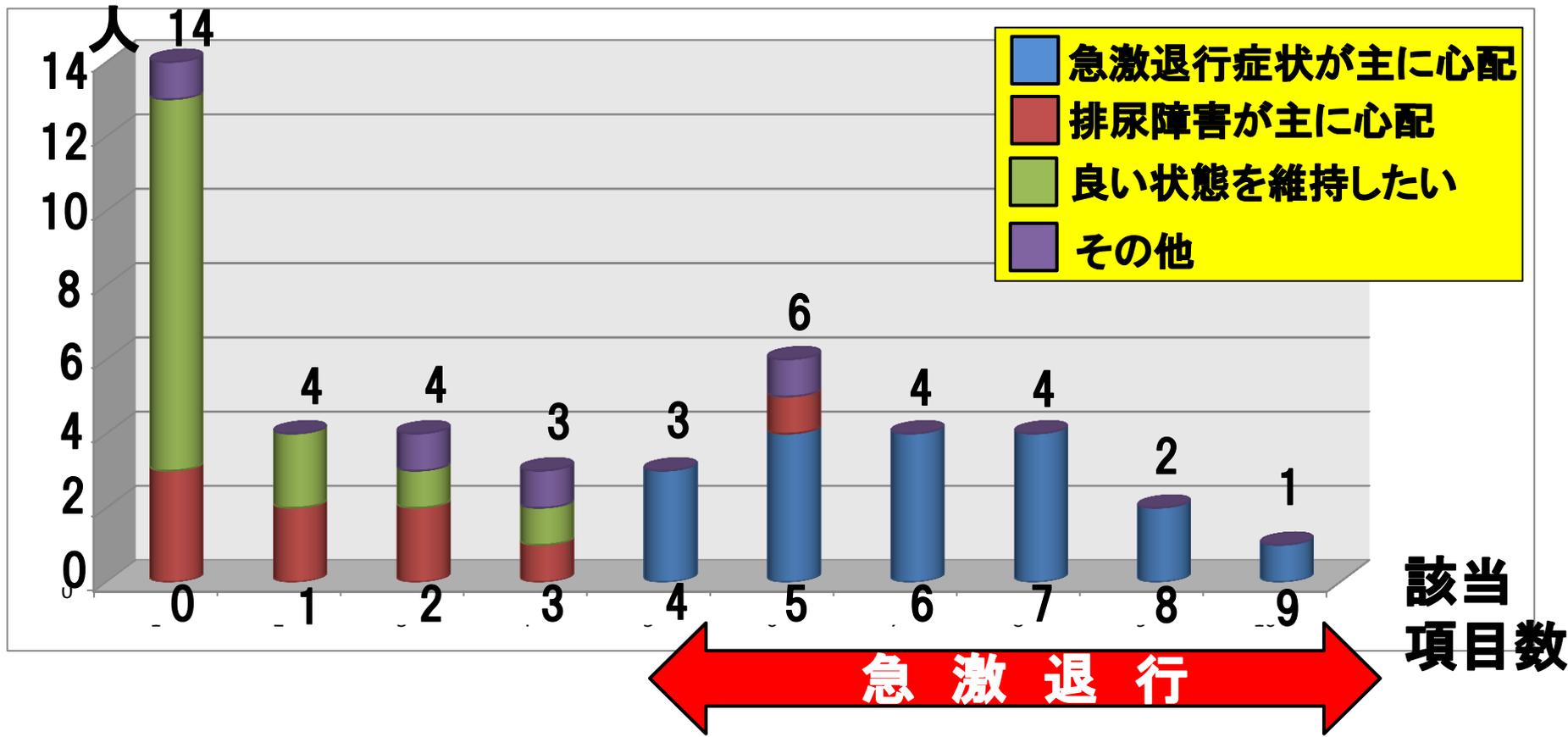
45名中の急激退行9項目における該当数と相談内容の関連



急激退行9項目: (1) 動作緩慢、(2) 乏しい表情、(3) 会話、発語の減少、(4) 対人関係において乏しい反応、(5) 興味消失、(6) 閉じこもり、(7) 睡眠障害、(8) 食欲不振、(9) 体重減少

ダウン症者へのアリセプト療法家族会へのアンケート調査結果 (2012.3.30～2012.4.18)

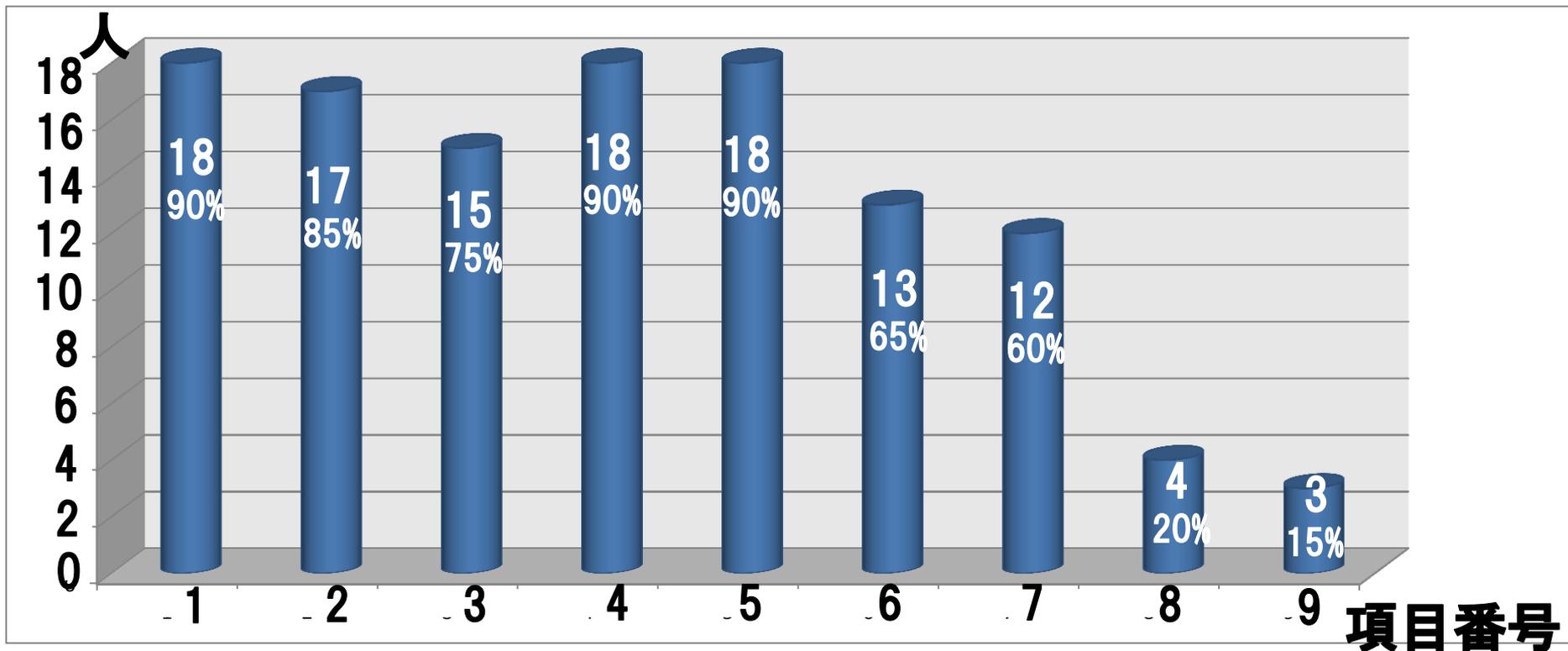
45名中の急激退行9項目における該当数と相談内容の関連



急激退行9項目: (1) 動作緩慢、(2) 乏しい表情、(3) 会話、発語の減少、(4) 対人関係において乏しい反応、(5) 興味消失、(6) 閉じこもり、(7) 睡眠障害、(8) 食欲不振、(9) 体重減少

ダウン症者へのアリセプト療法家族会へのアンケート調査結果 (2012.3.30～2012.4.18)

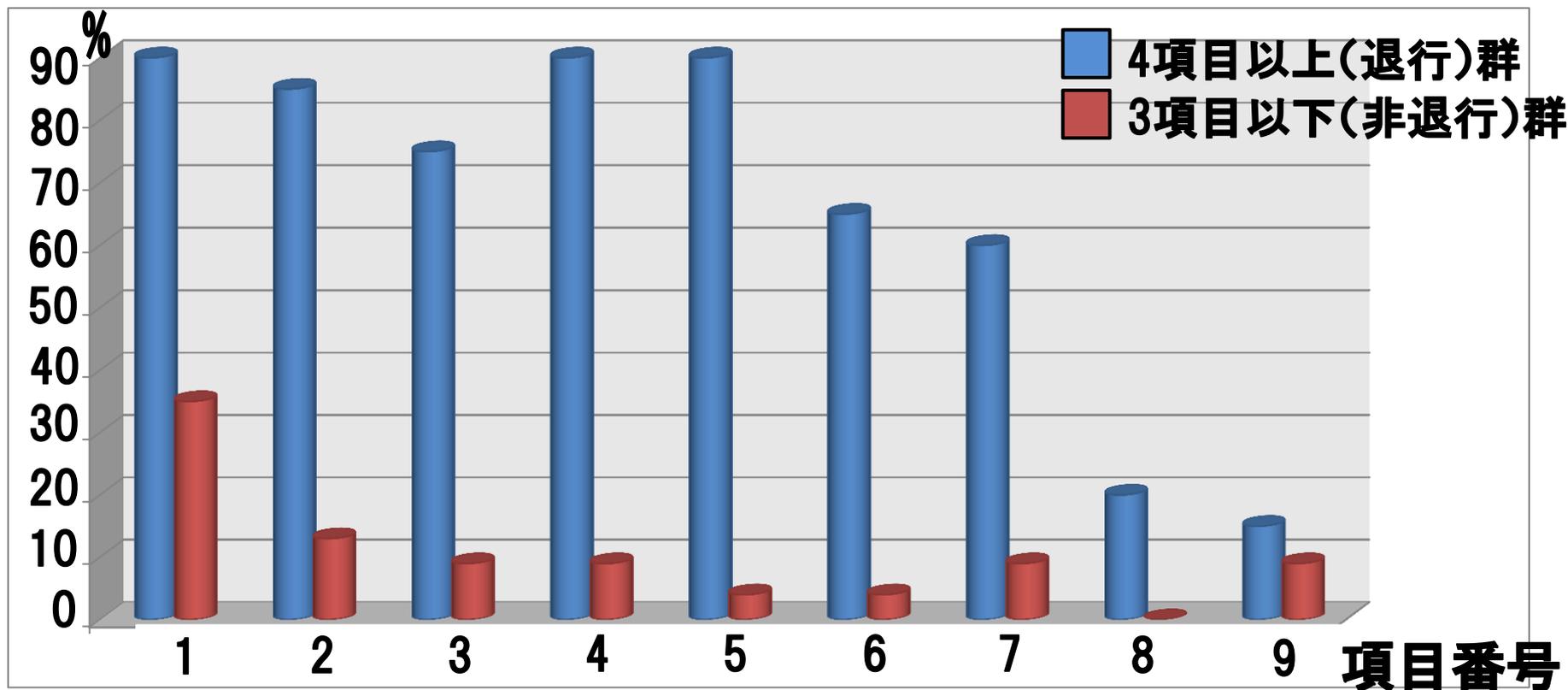
急激退行9項目中4項目以上の該当症例20例と各症状との関連



急激退行9項目：(1) 動作緩慢、(2) 乏しい表情、(3) 会話、発語の減少、(4) 対人関係において乏しい反応、(5) 興味消失、(6) 閉じこもり、(7) 睡眠障害、(8) 食欲不振、(9) 体重減少

ダウン症者へのアリセプト療法家族会へのアンケート調査結果 (2012.3.30～2012.4.18)

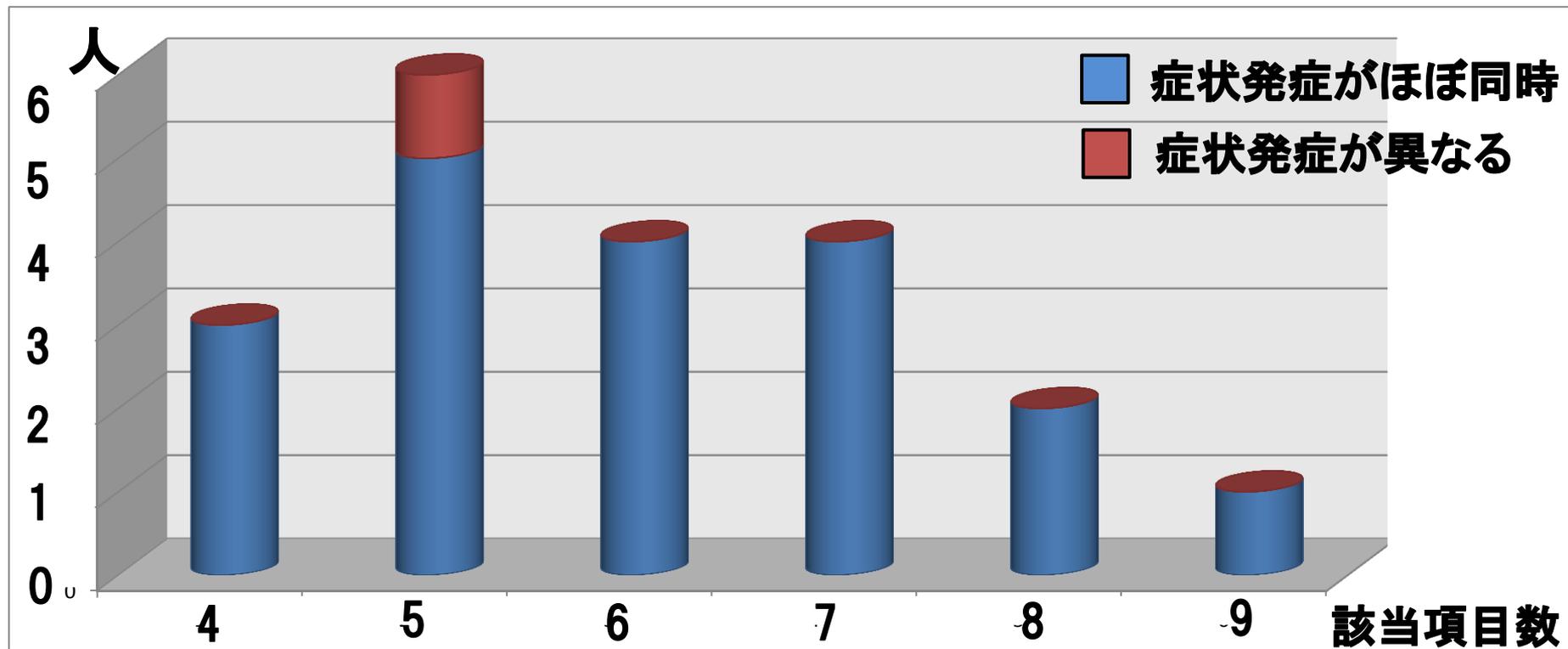
急激退行9項目中4項目以上の該当症例20例と3項目以下の 該当症例23例の各症状との関連(パーセンテージ)



急激退行9項目: (1) 動作緩慢、(2) 乏しい表情、(3) 会話、発語の減少、(4) 対人関係において乏しい反応、(5) 興味消失、(6) 閉じこもり、(7) 睡眠障害、(8) 食欲不振、(9) 体重減少

ダウン症者へのアリセプト療法家族会へのアンケート調査結果 (2012.3.30～2012.4.18)

急激退行9項目中4項目以上の該当症例と各症状の発症との関連



急激退行9項目：(1) 動作緩慢、(2) 乏しい表情、(3) 会話、発語の減少、(4) 対人関係において乏しい反応、(5) 興味消失、(6) 閉じこもり、(7) 睡眠障害、(8) 食欲不振、(9) 体重減少

ダウン症候群と排尿障害

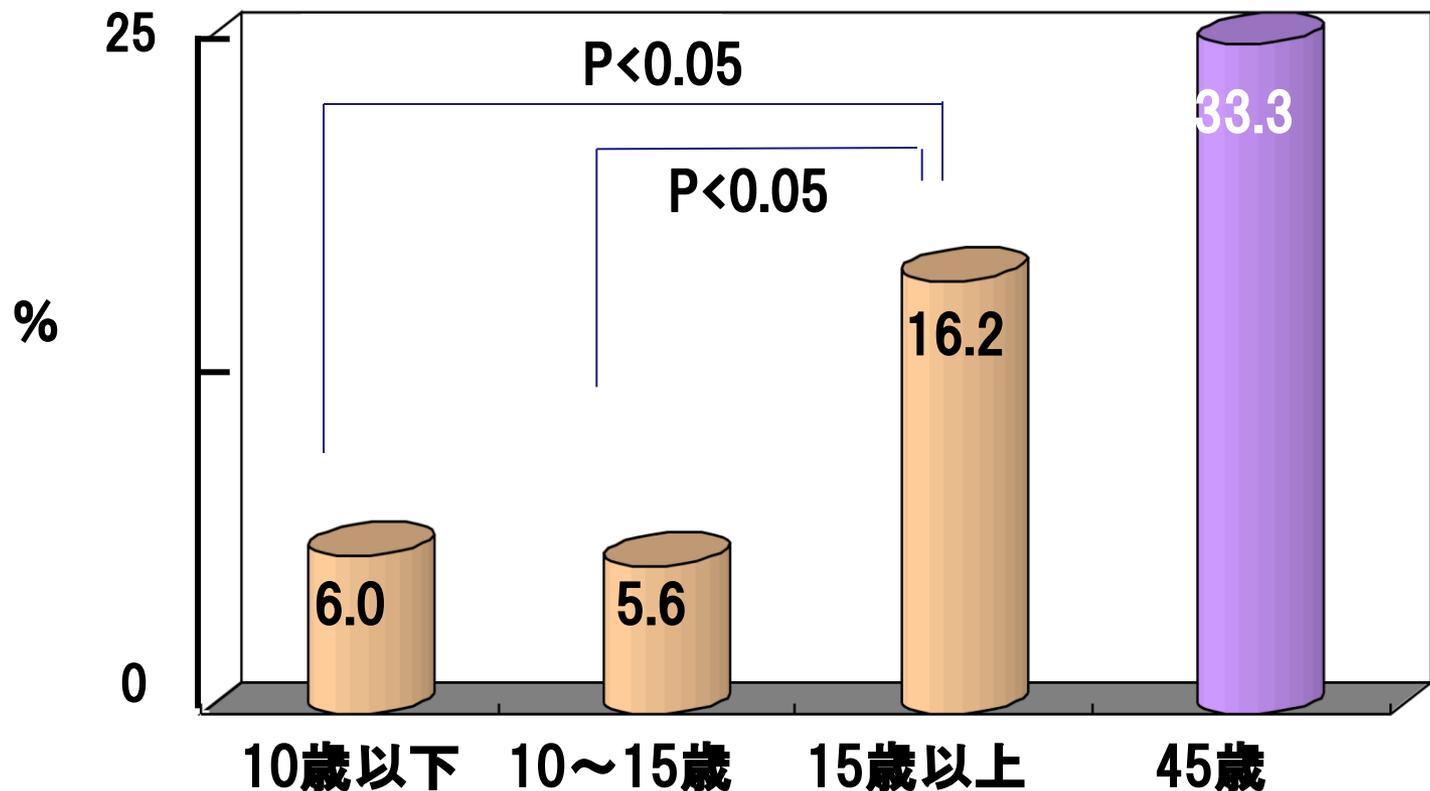
ダウン症候群と排尿機能

ダウン症児において、泌尿生殖器系の疾患がしばしば合併することが知られている。しかし、排尿に関してはほとんど知られていなかった。一方、患者さんのご両親は、ダウン症候群の子ども達の排尿回数が少なく、排尿を促していることを多く経験する。

ダウン症候群患者で排尿機能の実態を解明するとともに、塩酸ドネペジルの効果についても検討した。

ダウン症候群患者の残尿出現頻度

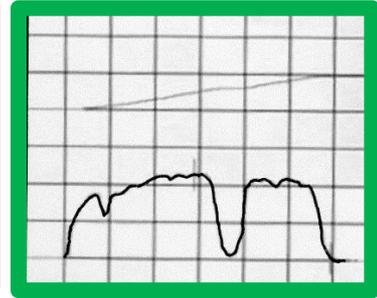
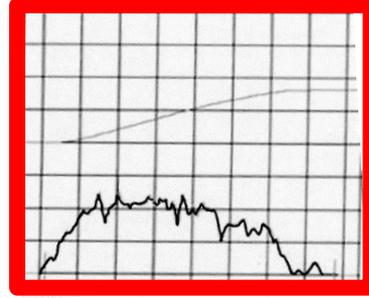
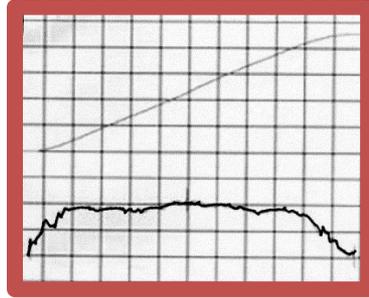
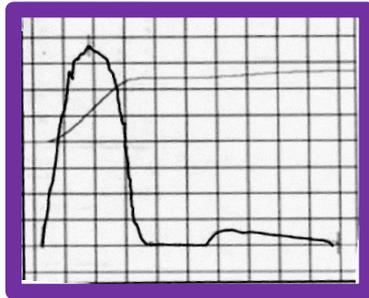
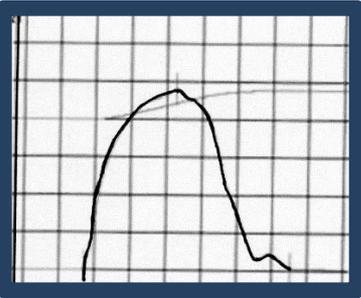
成人ダウン症女性患者 21名 年齢:32歳~58歳 (平均 45.1歳)



*平均1回排尿量の20%以上の残尿を有意な残尿とした。

DS児・者におけるウロフロメトリー解析結果

International Children's Continenence Society (ICCS) に従って判定



bell-shaped
(Normal)

tower-shaped
(overactive
Bladder)

plateau
(organic outlet
tract obstruction)

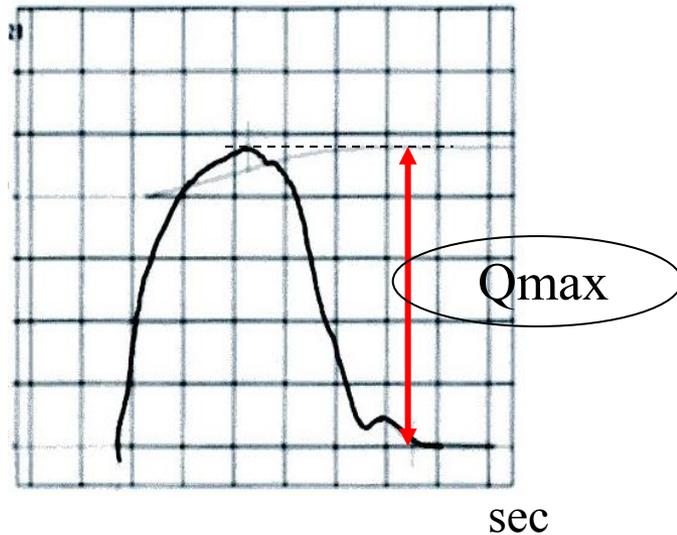
staccato
(a tonic sphincter
contraction
during voiding)

Interrupted
(an underactive
or acontractile
detrusor)

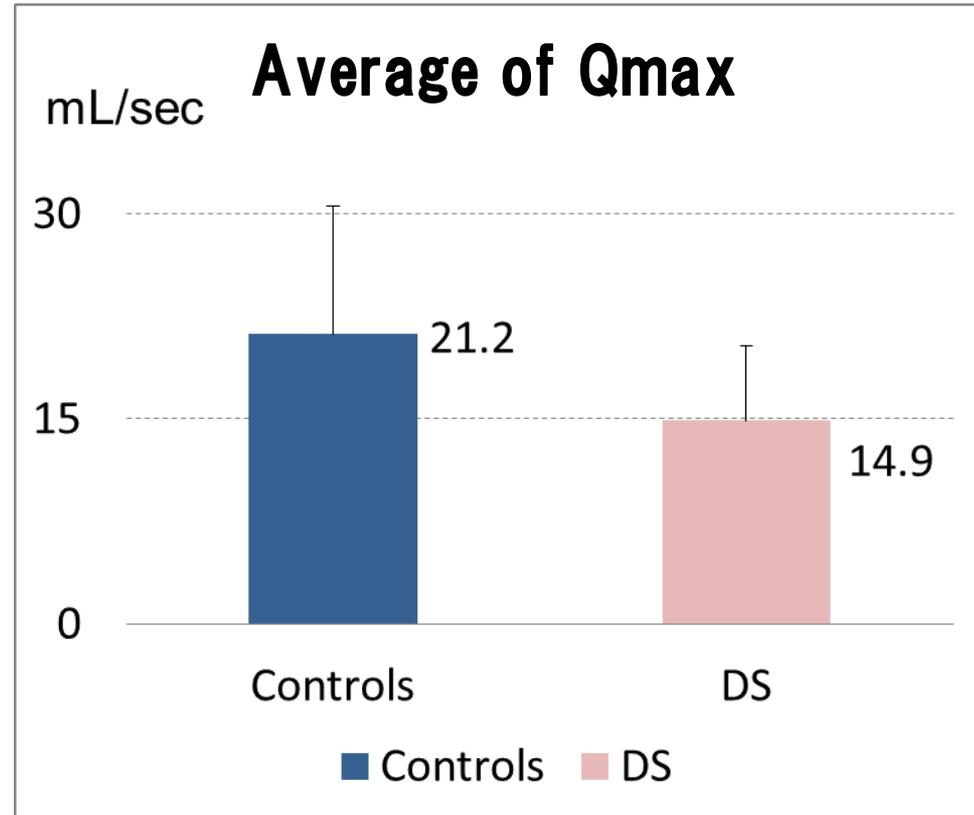
	DS (n = 55)		Controls (n = 35)	
	n	(%)	n	(%)
Bell-shaped	10	18	21	60
Tower-shaped	0	0	1	3
Plateau	20	37	4	11
Staccato	11	20	3	9
Interrupted	5	9	2	6
poor study	9	16	4	11

最大尿流率 (maximum flow rate ; Qmax) による検討

mL/sec



DS people: 14.9 mL/sec
Control: 21.2 mL/sec

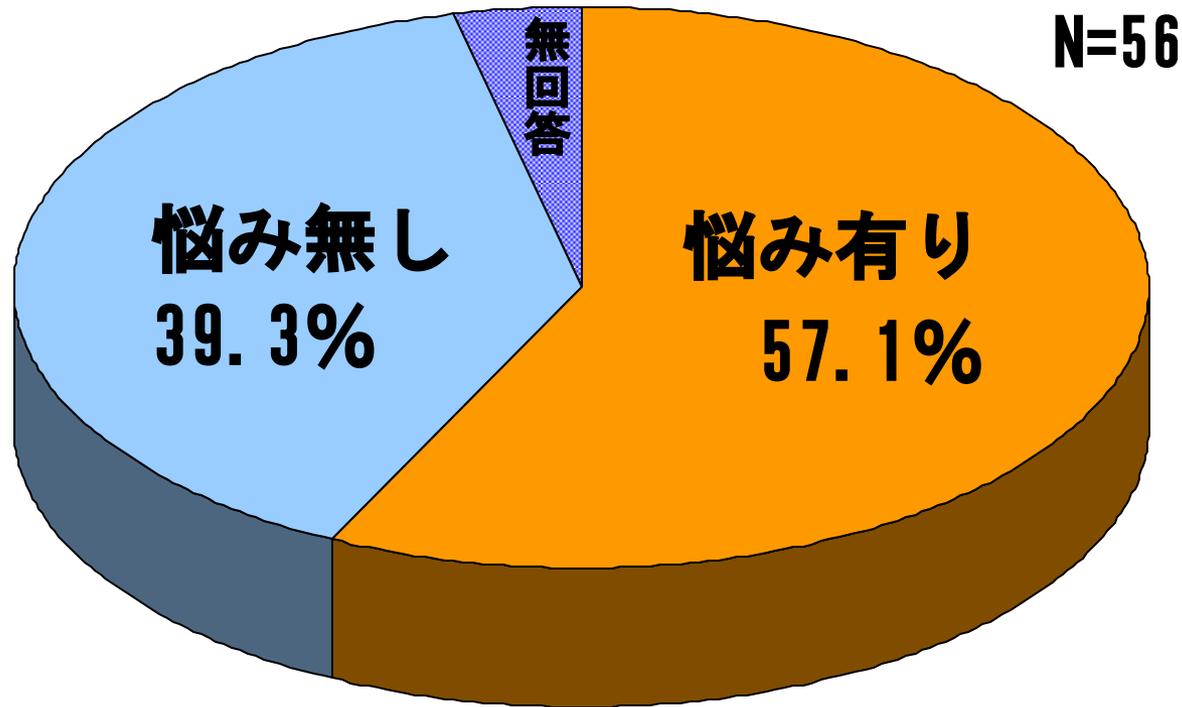


Voiding dysfunction in adult : < 15mL/sec

t 検定でDS群のQmax平均値は有意に低い (P=0.001)

Down症候群の性の問題

ダウン症者両親の性に関する悩み



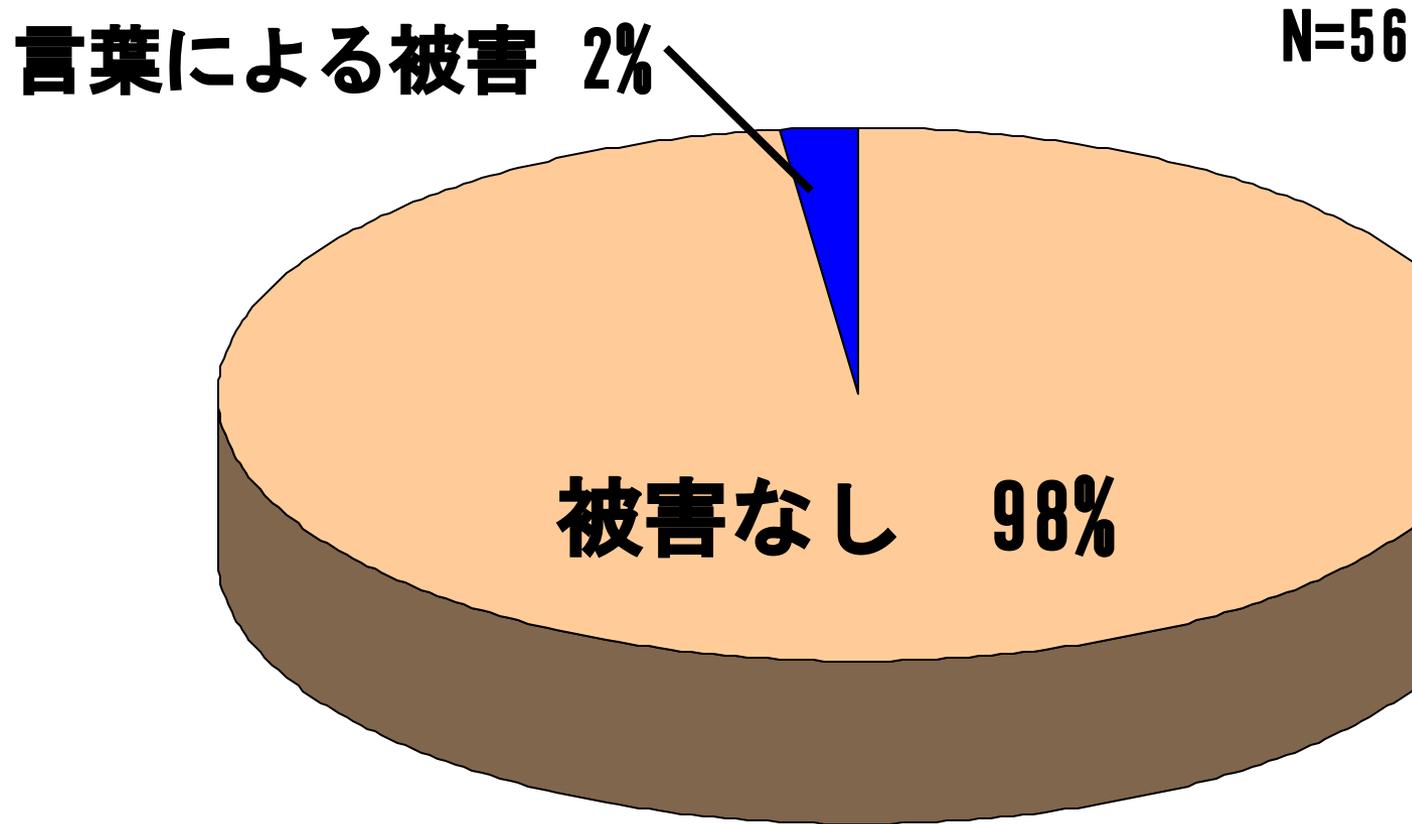
* 患児の性別での差：無し

悩みの内容



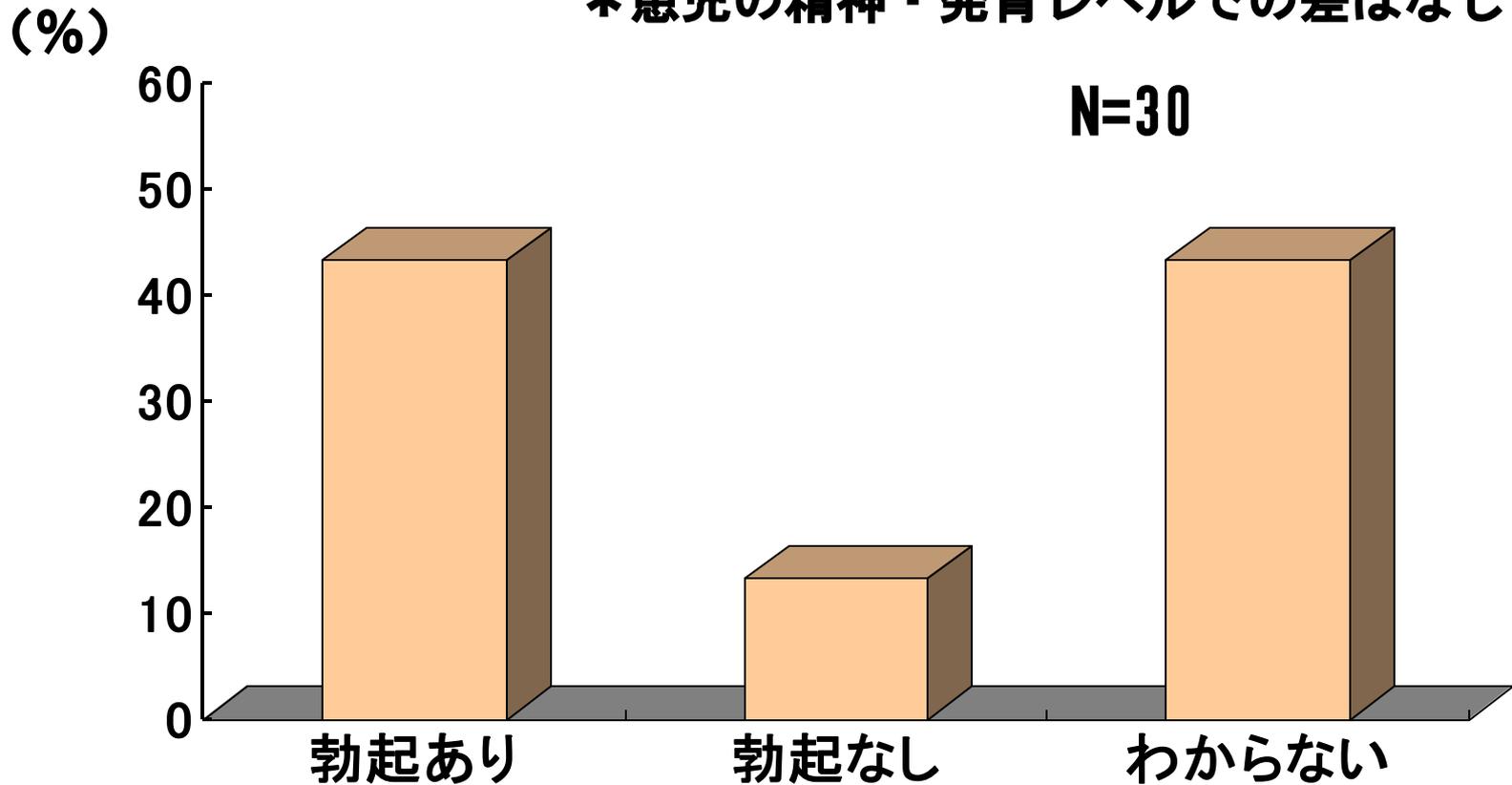
- ◆ 二次性徴後の変化（月経、精通など）の対応
- ◆ 性的被害・加害の心配
- ◆ 性欲への対応
- ◆ 精神的、身体的症状に影響を及ぼさないか

性的被害



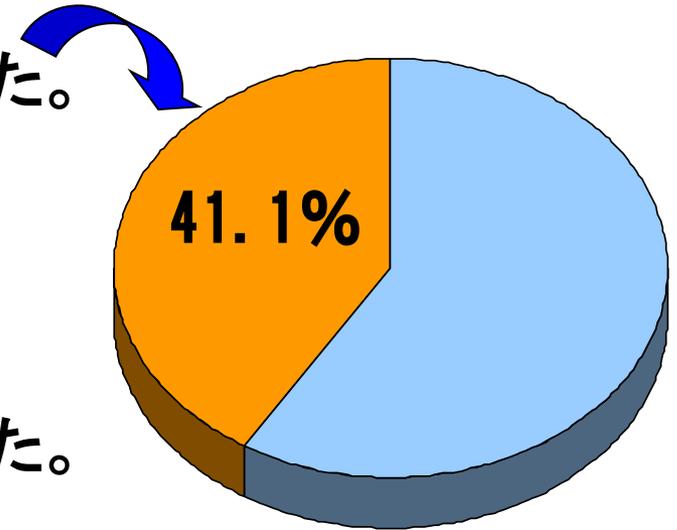
男児の勃起

* 患児の精神・発育レベルでの差はなし



男児のマスターベーション

- ◆ 男児30名中9名がマスターベーションを行っていた。
- ◆ 年齢は8歳以上で行っていた。
- ◆ 13歳以上で見ると41.1%の男児がマスターベーションを行っていた。
- ◆ 患児の精神・発育レベルでの差はなし
- ◆ マスターベーションを行っている9名のうち6名が射精も認められた。

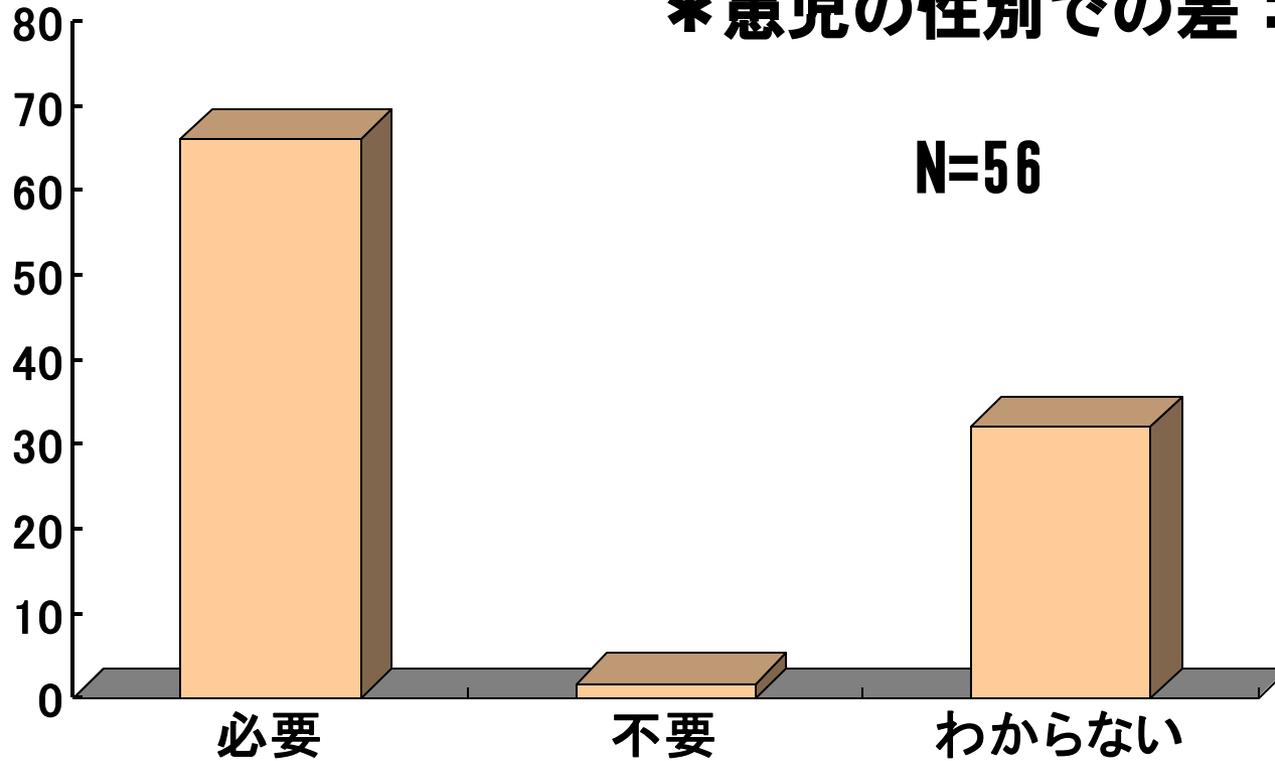


性教育について

(%)

* 患児の性別での差：無し

N=56



ダウン症男児の外陰部異常

- ◆ダウン症男児38名中9名 (23.7%) が外陰部の異常を認めた。

＜異常の内訳＞

外尿道口異常（尿道下裂、停留精巣）

- ◆健常ボランティア300人では、軽度の陰茎回転症1例を認めるのみで99.7%が正常であった
- ◆ダウン症男児では外陰部の異常は有意に多い。

妊孕性について

◆成人女子ダウン症；

結婚・健康児の出産例がある。

◆成人男子ダウン症：

妊孕性は？



ダウン症男子の妊孕性

(東京小児病院・東邦大学・帝京大学の共同研究)

2006年4月：日本泌尿器科学会

●15歳～54歳のダウン症7例を検討

テストステロン (男性ホルモン)	低値～基準値下限
LH/FSH(ゴナドトロピン)	高値
精巣	全例萎縮

高ゴナドトロピン型性腺発育不全

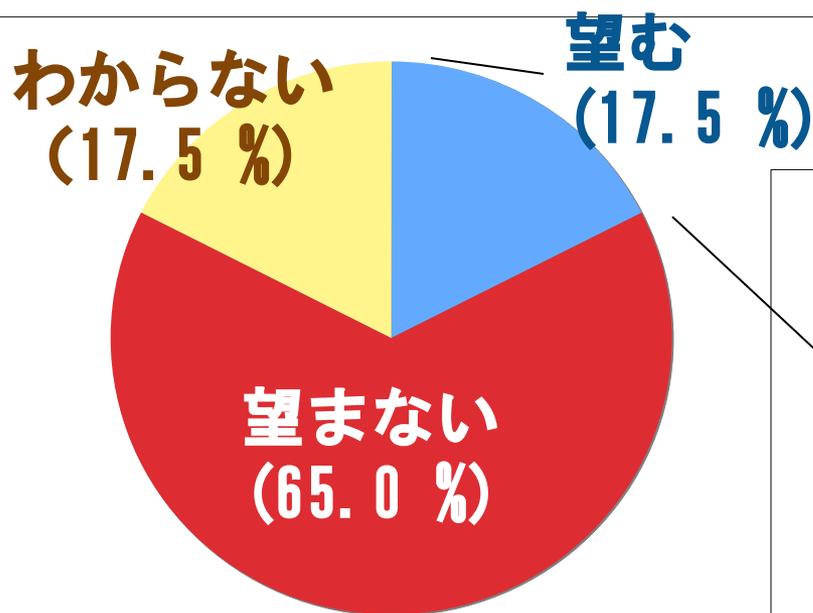
お子様（ダウン症候群）の結婚とお子様について

お子様の結婚を

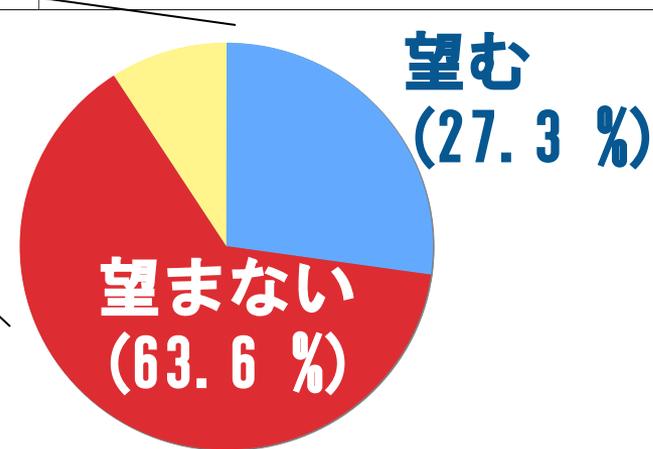
N=63

子どもができる事を

N=11



わからない
(9.1 %)



継続して行っていること

ダウン症者への退
行様症状・排尿障
害に対する塩酸ド
ネペジル療法

ダウン症候
群トータル
医療ケア・
フォーラム

アリセプト療法の必要性を感じた経緯

昭和63年(1988):バンビの会設立

平成11年(1999):アリセプトが日本で認可

平成12年(2000):バンビの会会長を拝命

この頃には、リハビリを含む療育や教育の方もある程度ルールが引かれているように感じていた。医療も小児科を中心に介入ができている状況だった。その当時は、純粹に小児科領域(学校位まで)しか考えることができなかった。ただ、その当時から、ダウン症候群とアルツハイマー病との関連や、精神的ストレスなどで非常に体調を崩し、そのまま経過するダウン症の方がおられることは知っていたし、そこが最後の課題かなと感じていた。

平成13年(2001)7月10日:地域医師会生涯教育研修会

この時に、「塩酸ドネペジル(アリセプト)」の存在を知った。もしかしたら、この薬剤は、ダウン症候群の方に福音をもたらすかもしれないと直感し、アリセプトの担当者に相談を持ちかけた。それと同時に、文献で調べたところ、Lancetなどにダウン症に対してのアリセプトの有効性が記載されており、実際に動き出した。

ダウン症候群へのアリセプト療法が動き出した経緯

平成13年(2001年)12月:長崎大学教育学部附属養護学校に本研究の説明と協力を打診(共同研究のスタート)。

平成13年7月にアリセプトの存在を知り、そこから様々な関連文献を読み、本薬剤はダウン症者の福音になり得ることを感じた。問題になるのは、QOLを測る評価法であると思われ、長崎大学附属養護学校に相談に伺い、了承を得た。

平成14年(2002年)1月:長崎大学医学部附属病院薬剤部に本研究の説明と協力依頼。基本方針及び詳細を検討。

本研究は調剤の必要性もあり、また、薬剤を使用するということで本大学附属病院薬剤部の協力は不可欠で、相談に伺い、了承を得た。

平成14年(2002年)4月:長崎大学医学部倫理委員会にて本検討の承認。

臨床研究であるため、倫理委員会の承認が必要となることより承認を得た。

平成14年(2002年)6月11日:スタート。

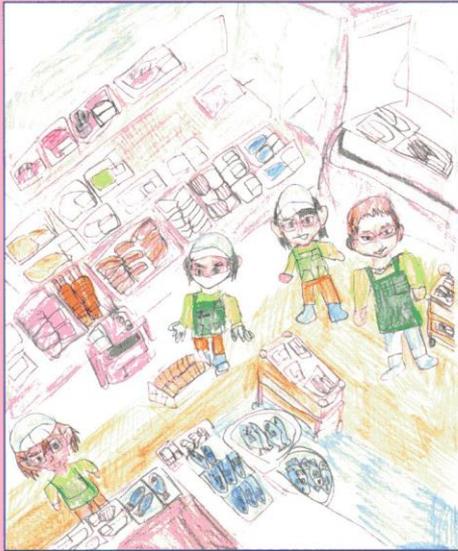
現在に至る

ダウン症候群における社会性に関連する能力の退行様症状への対応

ダウン症のある成人に役立つ メンタルヘルス・ハンドブック

心理・行動面における強みと課題の手引き

デニス・マクガイア ◆ ブライアン・チコイン 著
長谷川知子 監訳 ◆ 清澤 紀子 訳



Mental Wellness in Adults with Down Syndrome:
A Guide to Emotional and Behavioral Strengths and Challenges
Dennis McGuire & Brian Chicoine



まずは、ダウン症者の特徴をよく
理解した環境整備



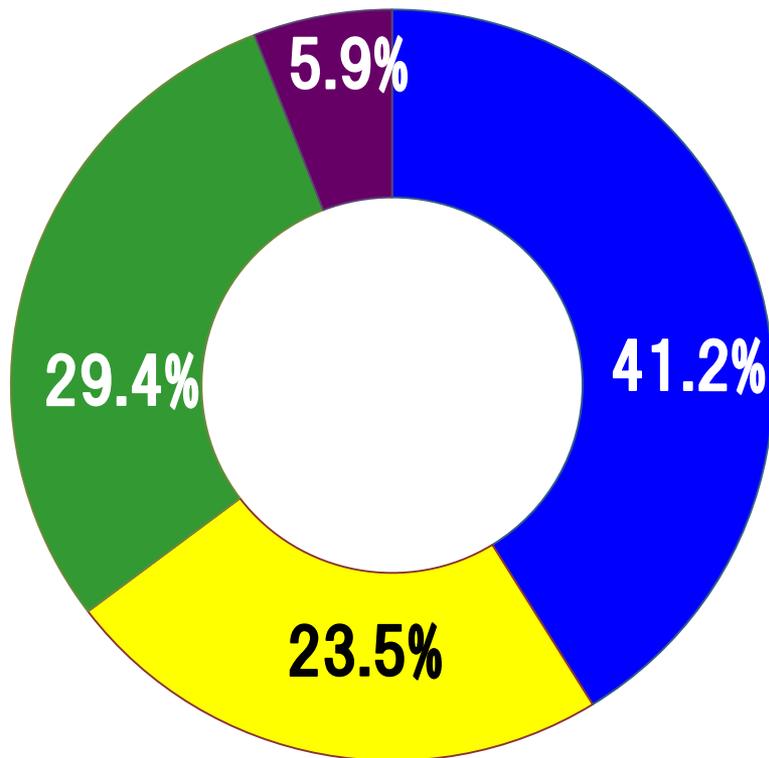
それでもなかなか心配の度合い
が改善しない場合には……

その症状に最も見合った薬物
療法を含めての診療を並行し
て考慮する

ダウン症者へのドネペジル療法家族会への アンケート調査結果

(2012.3.30～2012.4.18)

ダウン症候群における社会性に関連する能力の退行様症状9項目中4項目以上の該当症例17例において塩酸ドネペジルの効果



非常に良かった (7/17)

まずまず良かった (4/17)

何とも言えない (5/17)

変わらず (1/17)

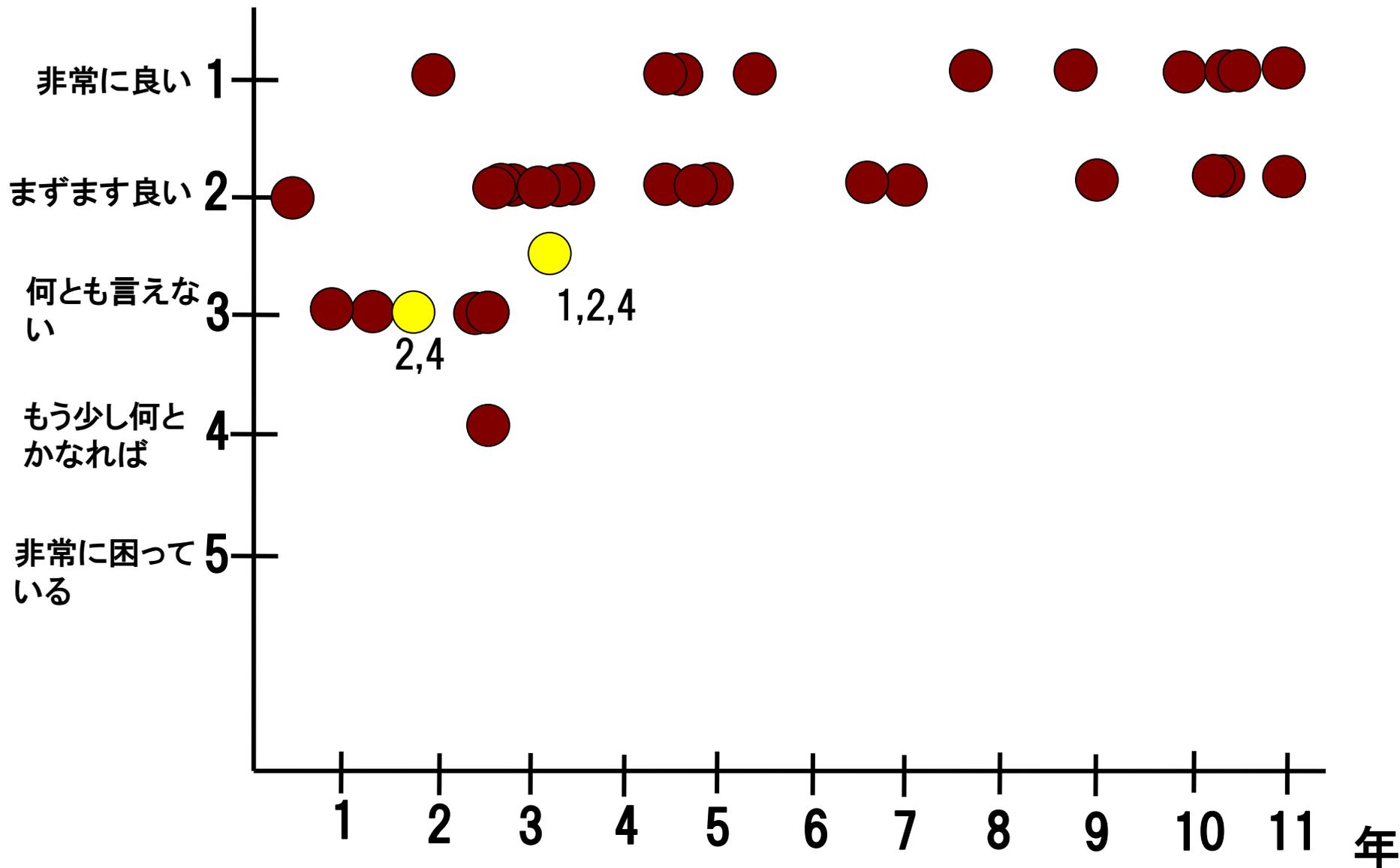
急激退行9項目: (1) 動作緩慢、(2) 乏しい表情、(3) 会話、発語の減少、(4) 対人関係において乏しい反応、(5) 興味消失、(6) 閉じこもり、(7) 睡眠障害、(8) 食欲不振、(9) 体重減少

ダウン症者への塩酸ドネペジル療法のアウトライン

心身機能チェックリストから過半数に改善が認められた効果
(34名によるアンケート調査より)

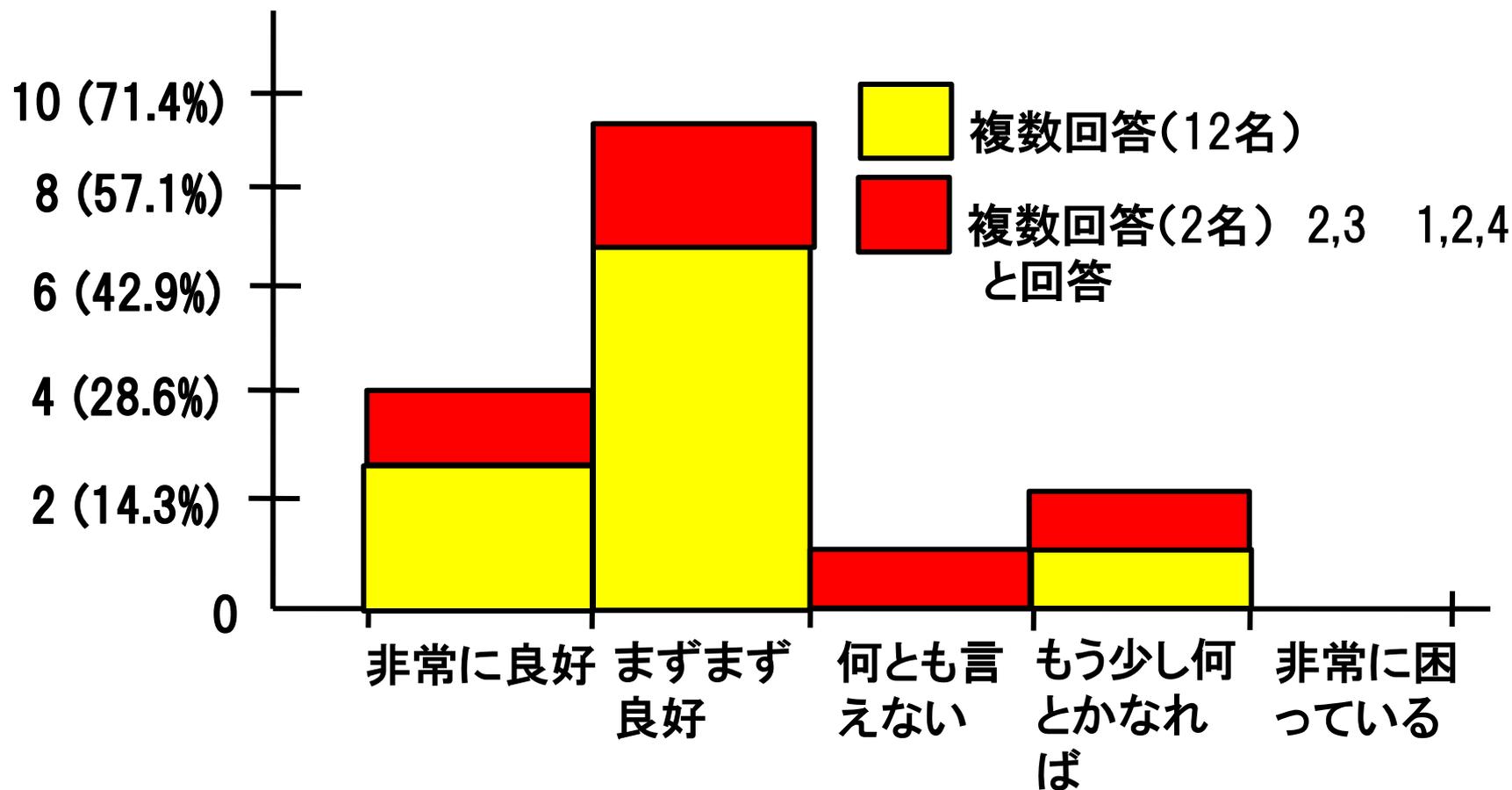
- ☀️ 好きな物で遊んだり、好きなことをする時に笑顔が見られ、機嫌良く快活に取り組むことができるようになった (22/34)
- ☀️ 精神的な元気さ(活力や精力)が出てきた (21/34)
- ☀️ 人に思いやりをもって接したり、愛想をもって接するといった他人との協調性が出てきた (20/34)
- ☀️ 状況に見合った感情を出すことができるようになった (20/34)
- ☀️ 他人に注意や感心を向けることが出来る (19/34)
- ☀️ 人と目を合わせる、コミュニケーションとる、または友だちと遊ぶことが出来るようになった (18/34)

ドネペジル単独服用患者の現時点状況



ドネペジル単独で効果不十分例

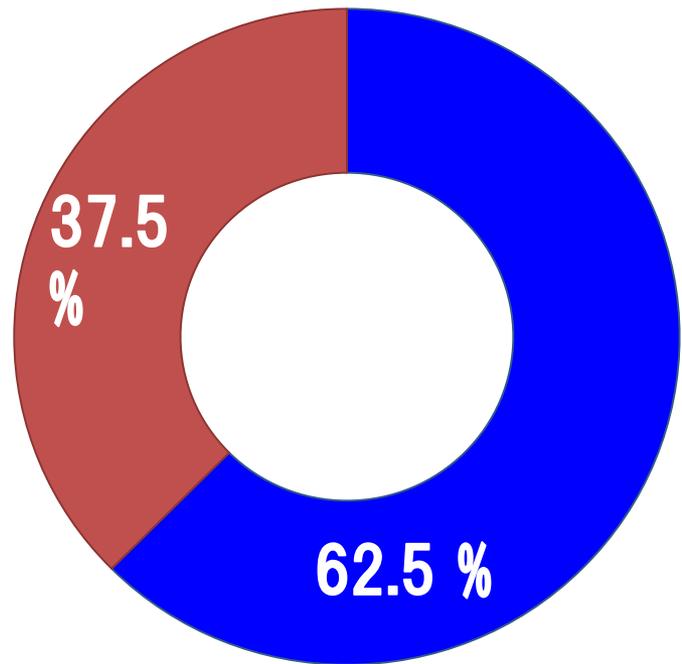
現在そのような例には、他の向精神薬や漢方を併用している。それで、まずまずの状況になっている。



ダウン症者へのドネペジル療法家族会へのアンケート調査結果

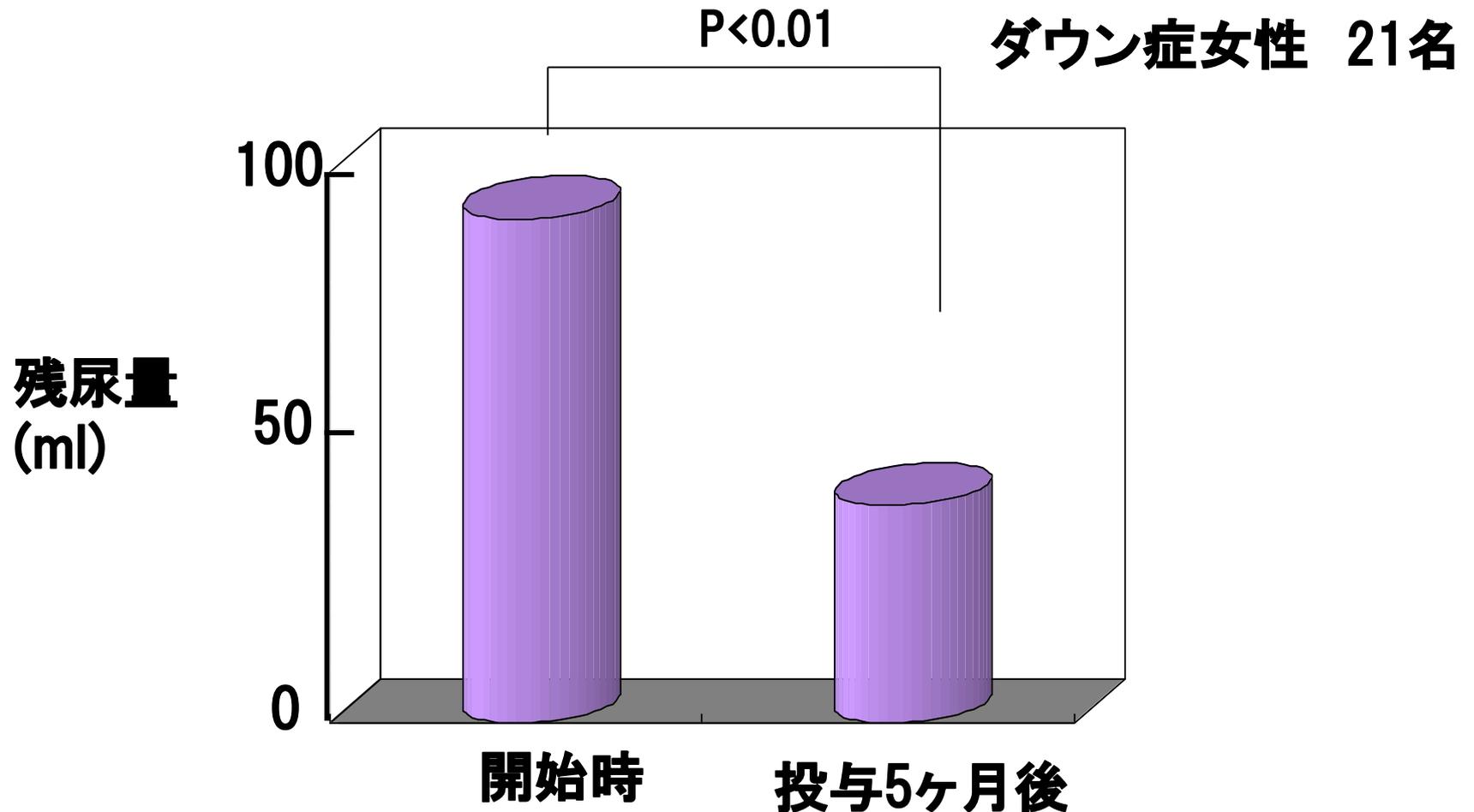
(2012.3.30~2012.4.18)

排尿障害が中心であった12名において塩酸ドネペジルの効果(回答数 8)



- 非常に良かった (5/8)
- まずまず良かった (3/8)
- 何とも言えない (0/8)
- 変わらず (0/8)

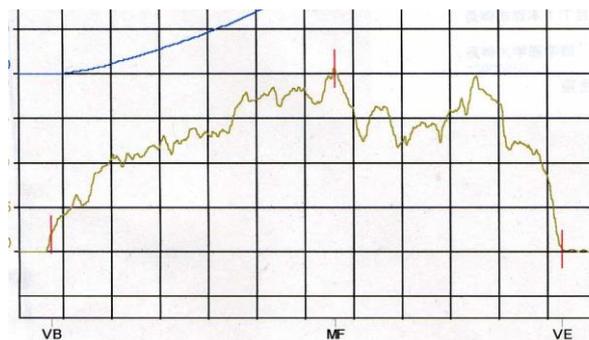
塩酸ドネペジルによる残尿量の減少



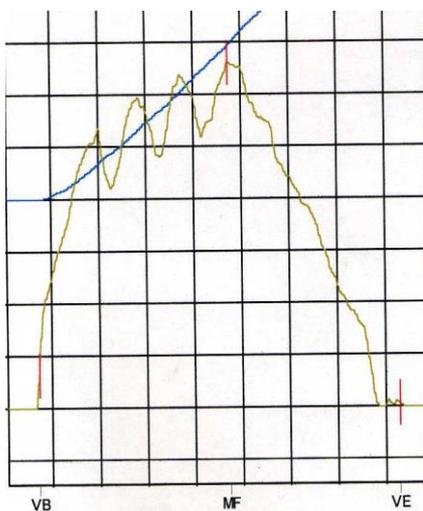
塩酸ドネペジルによるウロフロメトリーの変化

Case-1

アリセプト投与前

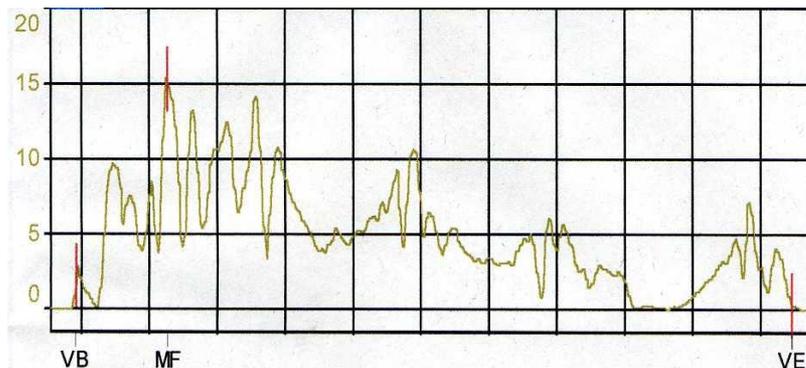


アリセプト投与後

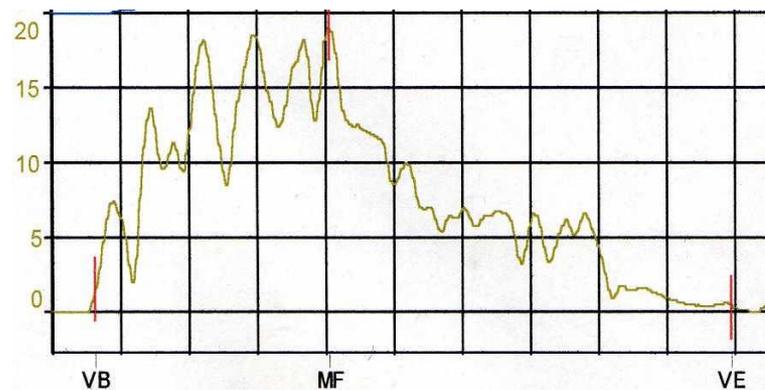


Case-2

アリセプト投与前

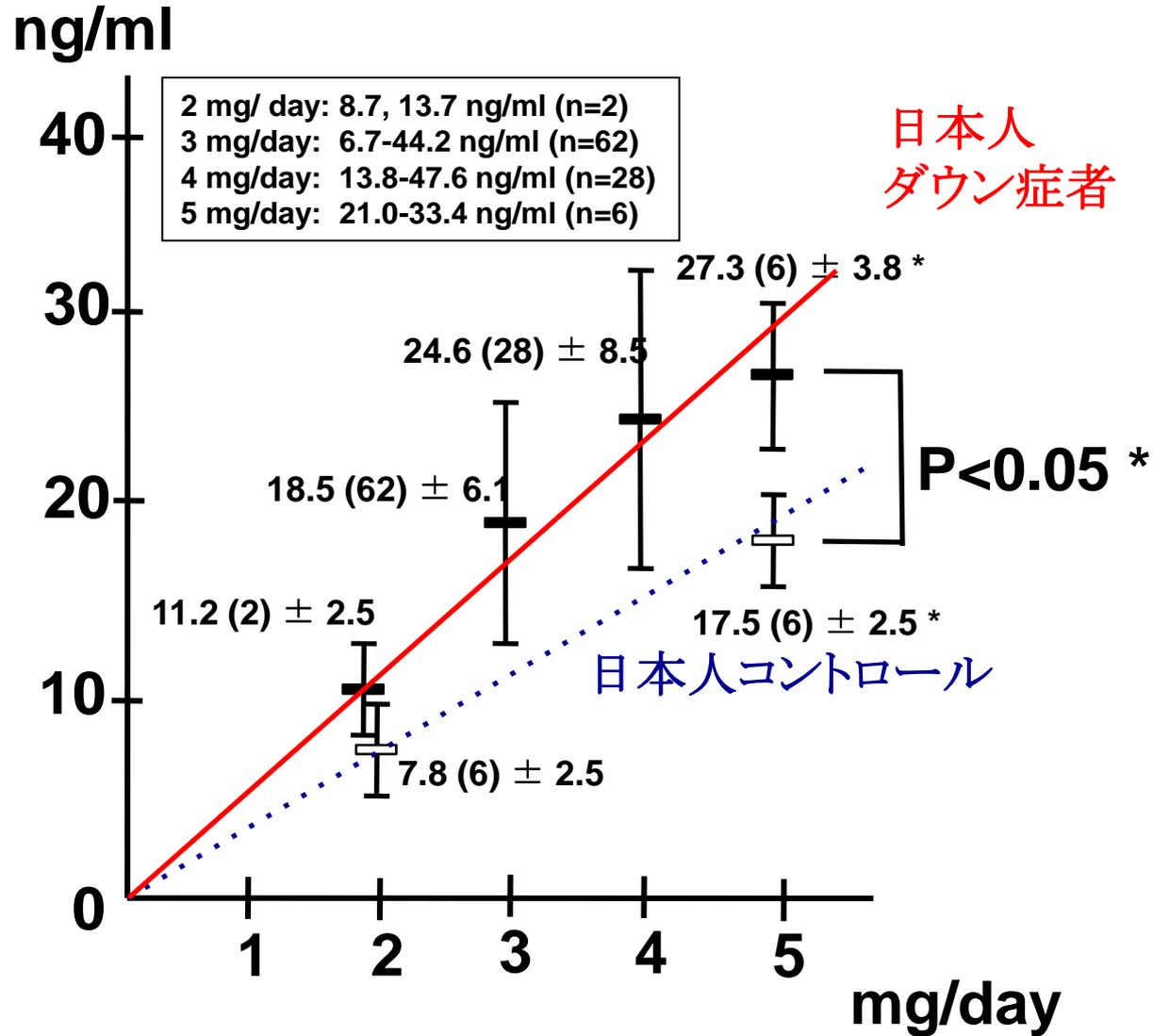


アリセプト投与後



ドネペジル 血中濃度

ダウン症候群患者では、コントロール群と比し、**有意差をもって高い傾向**がある。これが、副作用がしやすいの**と関係すると思われる**。血中濃度を**はかること**でより安全に使用できると**思われる**。



ダウン症者への塩酸ドネペジル療法の効果に 対しての考察

ダウン症者のアセチルコリンの状況は2段階において考慮する必要がある。1つは、もともとコリン作動性状態が不安定な時期（体質的にずっと続くか否かは不明）に何らかの誘因があれば、内向的な問題などを起こしやすくなるかも知れない。人によっては排尿障害という形で症状を呈するかも知れない。これらは、塩酸ドネペジルでコリン作動性を少し改善させると良い方向に向かわせる一因になりうるかも知れない。もう1つは、アルツハイマー型認知症である。これについても、コリン作動性を高めておけば、症状的に少しは遅らせることに寄与できるかも知れない。



血液中のアセチルコリンを測定できるシステムを確立する必要がある。

Ach濃度(μM)

□ DS男性

□ DS男性
採血後アリ服用

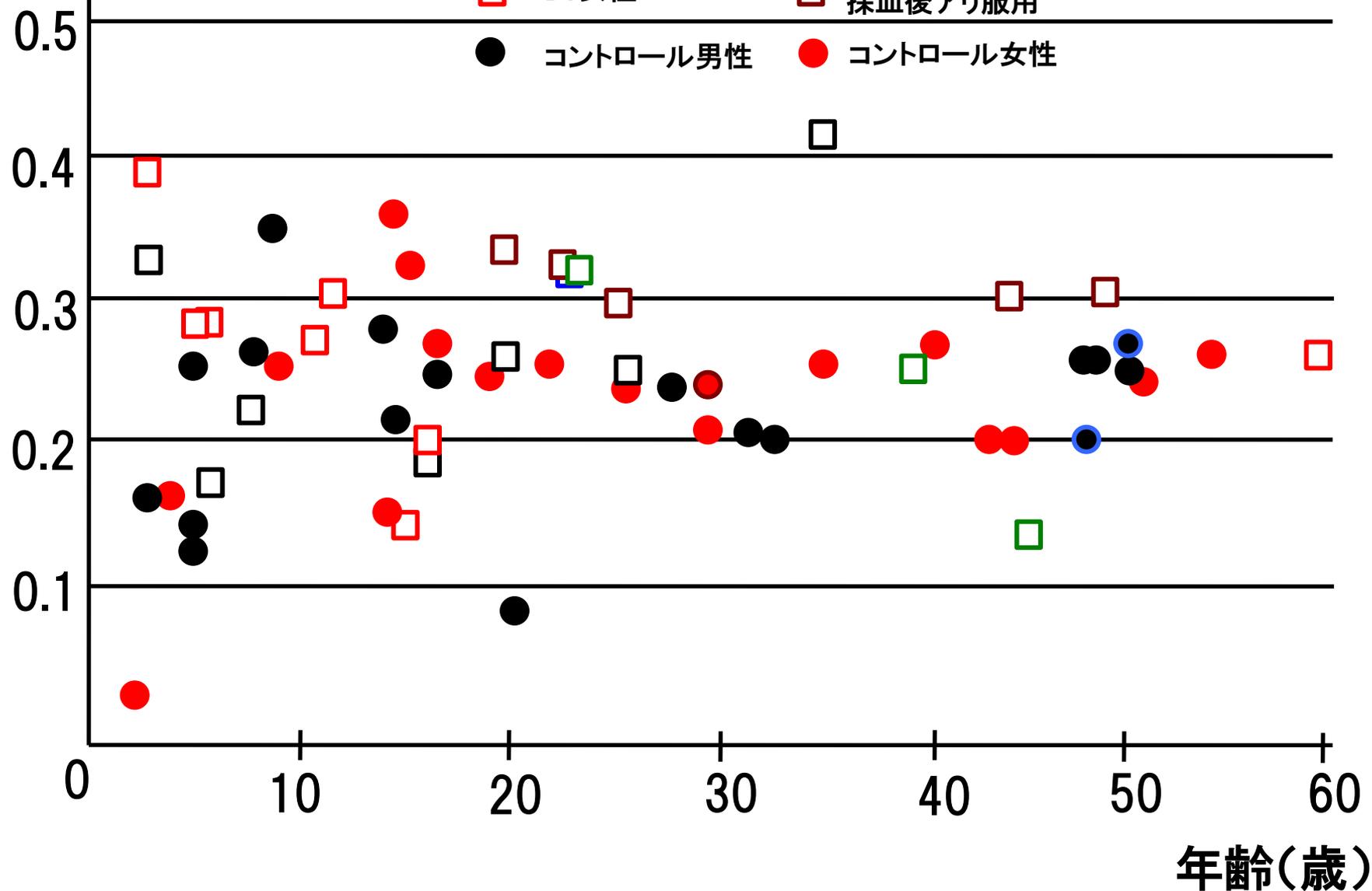
□ DS男性
採血時アリ服用1ヶ月

□ DS女性

□ DS女性
採血後アリ服用

● コントロール男性

● コントロール女性



DS者の**血中アセチルコリン値**は、健常者と比べて**むしろ高い結果**であった。末梢アセチルコリンの作用が全て判明されている訳ではないが、少なくとも**末梢性のコリン作動性は悪くない**ことが推定。

このことは、ダウン症者の排尿障害などには、**末梢性のアセチルコリンエステラーゼ阻害剤**が効果が乏しく、**中枢選択性の同剤**である**塩酸ドネペジル**が効果的であることと矛盾しない。

ダウン症者のアセチルコリンの不具合(または不安定性)は末梢ではなく、**中枢神経系が中心**になっていると推測される。採血で、その不安定性を判定することは難しい。

脳内のアセチルコリン状態を侵襲性を伴わずに判定することは、困難であるために、現状では**臨床症状で追って行く**のが現実的かも知れない。

DS者への塩酸ドネペジル療法について 今後検討すべき点(まとめ)

- 本当に塩酸ドネペジル療法が必要な方に、保険診療として、利用できるようになること。
- 退行様症状についての病態を更に検討すること。
- 塩酸ドネペジル療法のガイドラインの必要性。
- 塩酸ドネペジル療法を含めてトータルの医療支援体制確立の必要性。
- 社会的整備の必要性。

ドネペジル服用ダウン症者で療育手帳の等級が軽くなった方がいる。それと伴に、福祉政策的に補助が少なくならないように考える必要がありそう。

ダウン症候群患者の包括的医療ケア・フォーラム

ダウン症候群に関する医学・医療の発展は日進月歩で、地域内での生活に基盤をおくようになるにつれ、そのQOLの向上の上からも最新の医療的ケアの知識・情報を患者／家族が手にいれることは重要である。今回、種々の医療分野の専門医によるダウン症候群の合併症についての講演と聴衆を交えた質疑応答を行うことで全般的な医療情報を得ることを目的に、医療に特化したケア・フォーラムを開催した。

第1回: 平成18年6月18日(日)

第5回: 平成23年2月12日(日)

第2回: 平成19年12月16日(日)

第6回: 平成24年12月2日(日)

第3回: 平成21年1月31日(土)

第7回: 平成26年2月2日(日)

第4回: 平成22年3月7日(日)

第8回: 平成27年2月7日(土)

ダウン症候群患者の包括的医療ケア・フォーラム

これまで取り上げた内容

- 眼科疾患と医療的ケア
- 耳鼻咽喉科疾患と医療的ケア
- 心疾患と医療的ケア
- 膀胱機能障害と医療的ケア
- 性の問題
- 血液・免疫疾患と医療的ケア
- QOL向上のための塩酸ドネペジル療法(複数回)
- 歯科的支援について
- 産婦人科疾患について
- 整形外科的諸問題について
- 排尿機能とケアについて:
- 精神的諸問題を考える
- 告知に関する問題を考える
- 自然歴について
- 精神的諸問題について
- 米国のダウン症候群についての現状(Dr. Karen L.Summar)
- ダウン症者への塩酸ドネペジル療法
- ハンディを負われた方々が地域社会で幸せに生活するために(家族、教育、施設、法律、福祉の専門家より)
- ダウン症候群と肥満(栄養士、理学療法士、医師の立場より)
- ダウン症候群と自律神経障害
- シンポジウム

ダウン症者を中心にした家族は 医療に何を期待しているのか？

対象：ダウン症者家族 196名

2014.10

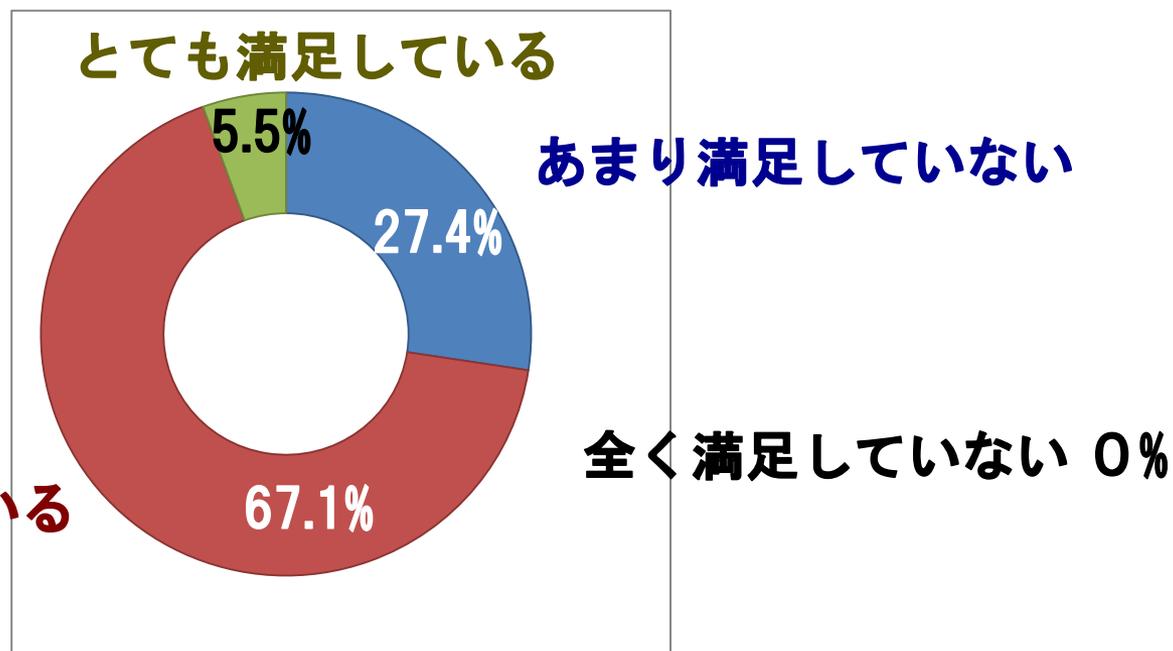
回答数：101名 (51.5%)

年齢：20歳未満 44名、20歳以上 32名、不明 0名

療育手帳： A1+A2 47名、B1+B2 27名、不明 2名

Q1. あなたは現在の医療に満足していますか？

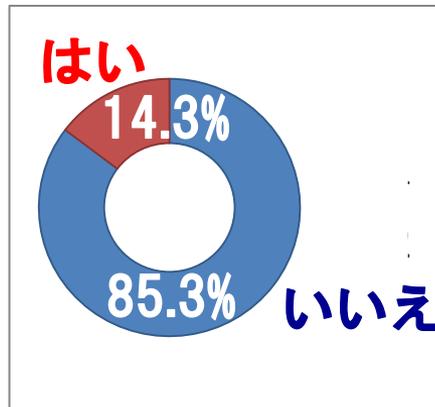
まずまず満足している



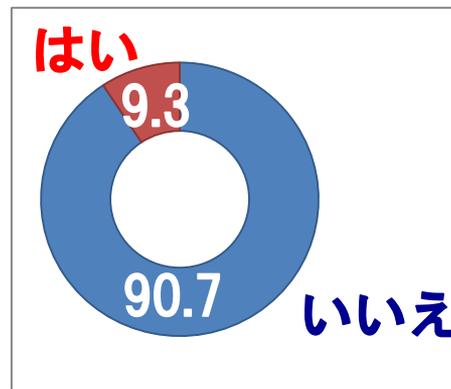
ダウン症者を中心にした家族は 医療に何を期待しているのか？ 2014.10

Q2. 現在の医療にどんな問題がありますか？（複数回答）

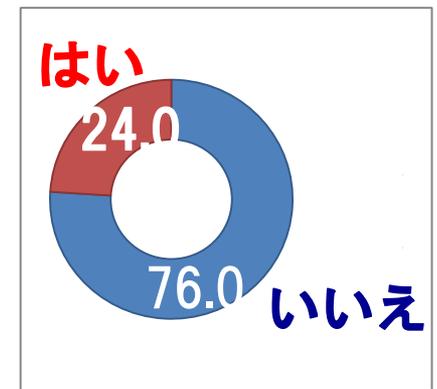
話を聞いてもらえない



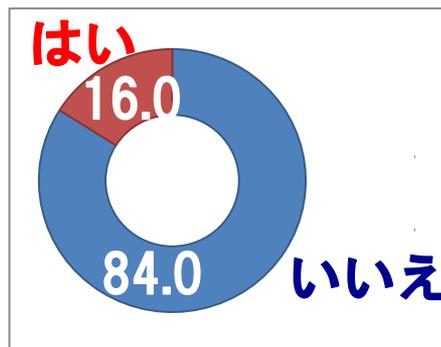
親身でない



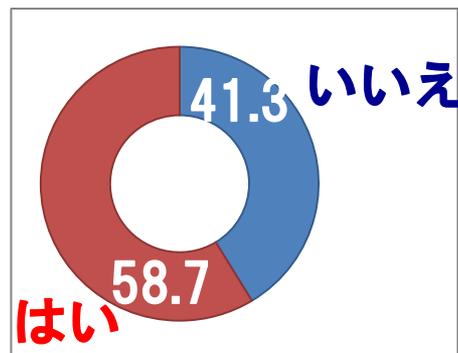
各科の連携が悪い



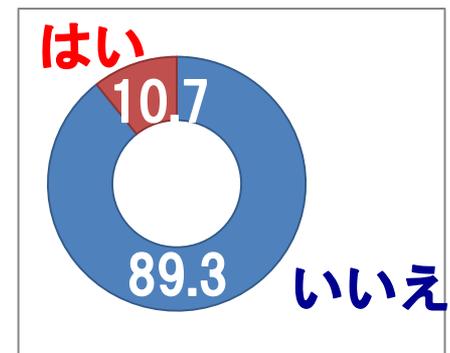
最新の情報が乏しい



トータル診療が不備



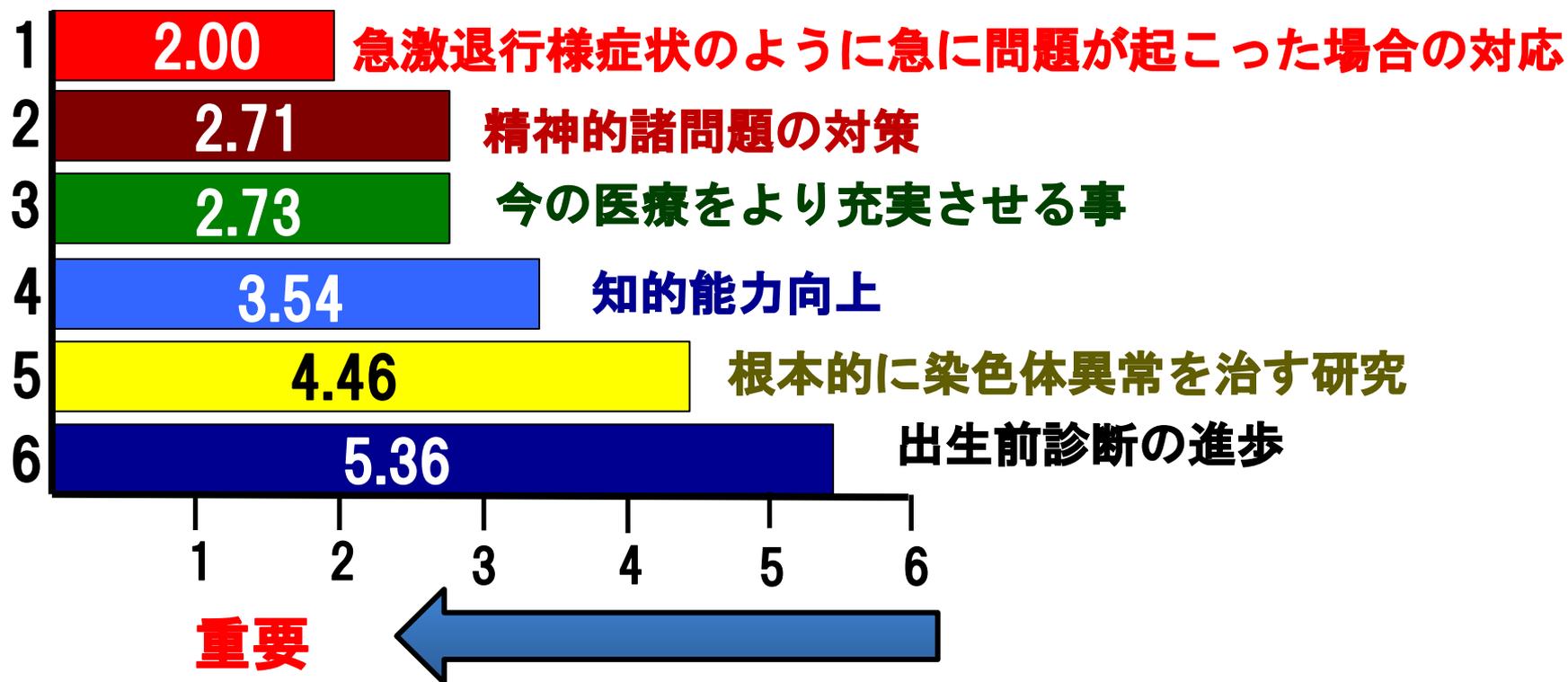
その他



ダウン症者を中心にした家族は 医療に何を期待しているのか？

Q3. 今後どのような医療を期待するか？

(下記の6項目について強いて重要と思えるものから1-6の番号をつけていただいた)



*知的程度（重度 vs 中等度・軽度）、年齢（成年 vs 未成年）別検討でも同様の結果を示した。

ダウン症候群における主な神経伝達物質異常と対策

脳内神経伝達物質		DS	対 策
Mono- amines	Dopamine		
	Noradrenaline		L-DOPS(L-threo-3,4-dihydroxyphenylserine) Selective norepinephrine reuptake inhibitors β AR stimulants
	Serotonin		Selective serotonin reuptake inhibitors (SSRI)
β - endorphin			
Amino acids	GABA		GABA A-A α 5 receptor antagonists (e.g., RG1662)
	Glutamic acid		NMDA (N-methyl-D-aspartate) receptor blocker
Acetylcholine			Acetylcholinesterase inhibitors (e.g., donepezil) Neuronal growth factor (NGF) therapy
Neuronal peptides			

まとめと謝辞

ま と め

- 今回ダウン症者について長崎で行ったことを概説をしました。
- 残念ながらダウン症候群についてはまだまだ不明な点が多く、ダウン症候群という病名が一つのイメージを作り上げている印象があります。
- トランジションや医療連携、さらには医療・療育・教育・就労・福祉の連携について問題があるかも知れません。
- ダウン症者・家族が幸せに暮らすことができるためには、本人の持っている能力を最大限に高めるのと同時に、成果至上主義では計りづらい彼らの良い特性を尊重することも重要と思われれます。
- ダウン症者の人生全体を見据えたうえで、関わる時期のより良いあり方を考える必要があると思います。

謝 辞

(下記の多くの皆様に深謝致します)

長崎大学病院小児科 天本(岡崎)なぎさ、土井知己、田中(北村)温子、
森内浩幸

長崎大学病院精神神経科 今村明、中根秀之

長崎大学病院泌尿器科 木原敏晴、東武昇平、松尾 学、金武 洋

長崎大学病院放射線科 小川洋二

長崎大学病院薬剤部 中嶋幹郎、佐々木均

長崎大学教育学部附属養護学校 青木瑞恵、田中龍彦、相川勝代

長崎大学教育学部学校教育 原田純治、小島道生

みさかえの園総合発達医療福祉センターむつみの家 福田雅文

佐賀大学医学部附属病院泌尿器科 野口満

東京学芸大学 菅野敦、伊藤浩

札幌天使病院小児科 外木秀文

成育医療センター 掛江直子、奥山虎之

日本障害者歯科学会 緒方克也

染色体障害児・者を支える会(ハンビの会)

ご清聴、誠に有り難うございました。