

長崎県 の人口 (2017.1.1)

1,365,257人

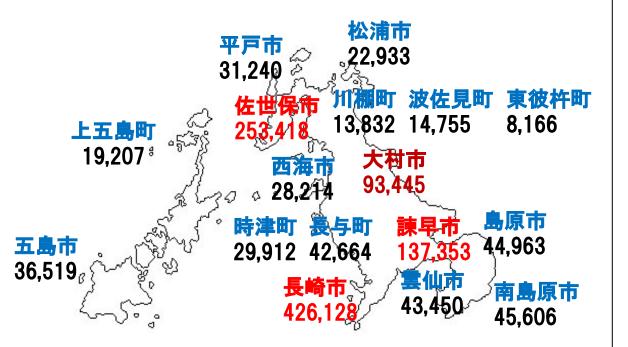
2017.2.1時点での 我が国の人口(概算)は 1億2683万人なので、 日本の約1%である。





残りの約1/3は、1-4万人 でまんべんなく全域に 広がっている。

長崎市、佐世保市、 諫早市、大村市で 約2/3を占める。 **壱岐市** 26,566



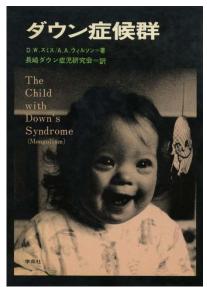
長崎県の特徴

- 長崎県の人口は日本の約1%である。
- ○長崎県の2015年の出生数は11,059人で、我が国の推定出生数 1,008,000人の約1%である。
- ダウン症児の出生頻度を1/700とすると、長崎県で15-16名、我が国では1,500-1,600名毎年出生すると推定される。。
- 長崎県には594の島がある(有人島が72島、無人島が522島) ある。そこに長崎県内の約9%の方が生活している。
- ○長崎大学はわが国の医科大学及び医学部の中で最古の歴史 を有する。1857年(安政4年:明治元年は1868年)11月12日に

長崎大学病院

- 勝海舟, 榎本武揚らが学んでいた海軍 伝習所の医官であったオランダ海軍軍医 ポンペが長崎奉行所西役所(現長崎県庁) において日本人に医学の講義を開始した。
- 歴史が古いため多くの医師を排出している。 連携はとりやすい環境と思われる。

長崎県のダウン症候群の歴史



ダウン症候群 (学苑社 昭和50年(1975))

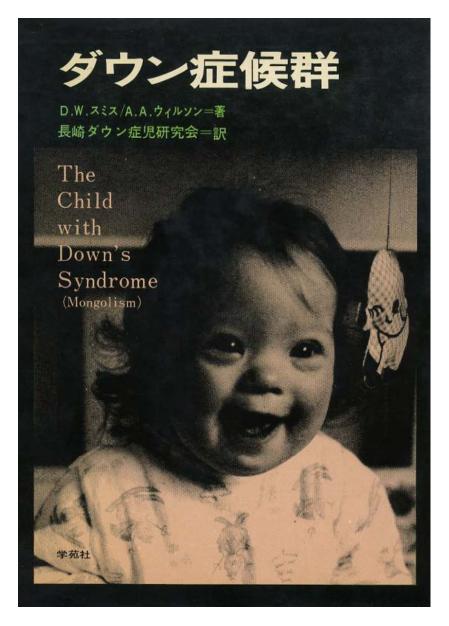
(DW.スミス/AA.ウィルソン=著 長崎ダウン症児研究=訳)

昭和40年1月上旬、ダウン症候群の研究会を持つことになり、 まずダウン症候群の子どもを観察することと、彼らの心身両面 の実態を追跡的に測定することを手がけていくことにしました。 そこで、私たちは「子どもの幸福を願う親の気持ちはみな同じ でありましょうから、親同士が手をつないで、お互いに力づけ、

それぞれの経験を語り合うことが、家庭において独りで悩むよりも、いくらかの支えになるのではないでしょうか―。」という主旨のもとに、長崎市在住のダウン症候群の子どもをもつ親たちに呼びかけ、「蒙古症をもつ親の会」という名称で、同年(昭和40年)1月22日に青少年センターで初めての会合をもちました。――――。親たちの会は、その後会員も百数十人となり、また全国的な小嶋会の発足と、

親たちの会は、その後会員も百数十人となり、また全国的な小鳩会の発足と、 その長崎県支部への加入などにより、徐々に活動も活発になってきました。

全国規模で活動を続けてきた「こやぎの会」(1963年(昭和39年)発足)と「(財) 小鳩会」(1964年(昭和40年)発足)が中心となり、1995年に任意団体「日本ダ ウン症協会」が発足。2001年4月より財団法人「日本ダウン症協会」となった。



The Child with Down's Syndrome (Mongolism)

Smith DW, Wilson AA (1973) はしがき

「ダウン症候群」という名称については少し説明が必要です。一一一。人によっては「ダウン症候群」という名称は多少かたくるしく、一般に昔からの「蒙古症」という呼び方に比べて科学的名前であると感ずる人もいるでしょう。けれども「蒙古症」に新しい名前をつけて、これからの取り組みをするに足る、もっともな理由があります。一一一。

昭和50年に出版された本にこのような 内容が書かれています。

1965年(昭和40年)にWHOによって「Down syndrome」を正式な名称とすることが 決定された。

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1500~1600名/年

染色体検査がわが国で 1974年 保険適応になった年

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.

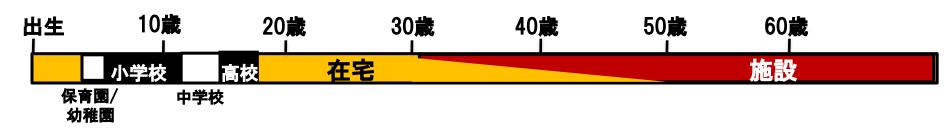
55歳以上のダウン症 (DS) 者は米国で21万人以上いると推測

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。

ダウン症候群を持つ方々の人生における諸問題



〇出生前問題 · 診断:

NIPT・胎児エコー検査・血清マーカーテストなどが行われている現状がある。 その後、羊水検査などの出生前診断を受けるかどうかを決定しないといけない ことがある(長崎県内で羊水検査が可能なのは、長崎大学病院、長崎医療 センター、佐世保市総合医療センター)。

〇遺伝カウンセリング:

最終的に出生前診断を受けるかどうかなどを決定せざるを得ないことあり。 どのような遺伝カウンセリングが良いのか?

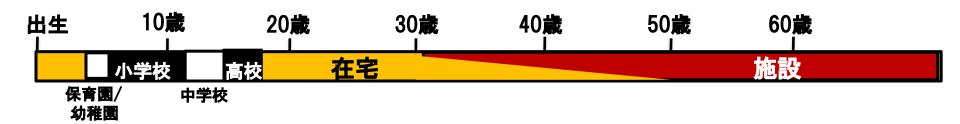
〇告知:

出生前診断を行った場合には結果を報告される。

遺伝カウンセリングが行われる。

検査結果が妊娠21週6日以前に出る場合と、妊娠22週0日以降になる場合では告知の内容も異なる可能性がある。

ダウン症候群を持つ方々の人生における諸問題



〇出生:

告知される。どう受け止めるか?遺伝カウンセリングが必要である。

〇合併症:

個々について医療が対応。どう受け止めるか?どこまでするか? 親権について:親権とは親の権利ではなく、親の義務であるという考え方

〇療育(リハビリ):

いつからどこで受けるか? いつまで受けるか? 公立、私立、訪問、理学療法、作業療法、言語聴覚療法

〇福祉、保険:

生命保険、学資保険、特別児童扶養手当、障害児福祉手当、療育手帳、身体障害者手帳、受給者証など

遺伝カウンセリングとは?

情

量

(臨床的情報、遺伝学的情報)

遺伝

カウンセリング

カウンセリング

(来談者の自己決定などの支援)



自己決定したことがスムーズに進むよう にセットアップを行なうこともある

遺伝カウンセリングにおける問題点

- 正確な情報:どこまで正確にものが言えるのか?
- 適切な説明:クライエントがどこまで理解できたか?
- クライエントとの信頼関係:どのように構築するか?
- 生命倫理的諸問題をどのように考えると良いか? 生命倫理的に永遠の真理というものは存在しない
- クライエントの自己決定に際しカウンセラーは原則尊重することになるが、盲目的でないといけないのか?

遺伝カウンセリングにおける 現実的な問題点

- 時間的問題:クライエント(患者)の理解度に併せた説明や 意見の吸い上げを考慮するとカウンセリングにかなりの 時間の確保が必要である。
- 生命倫理的諸問題:クライエントの自己決定内容、倫理的 妥当性の検討、真理(解答)がないとすればどうしたらよい か?ひとりよがりな結果にならなかったのか?
- システム:現実問題としてどのようなシステムを作ることができるのか?倫理審査委員会、各種検討会にはかって、検証して行くことが可能か?

ダウン症候群を持つ方々の人生における諸問題



幼稚園

- ○保育園/幼稚園:どこにやるのが最も良いのか?いつからやるのが良いのか? 同じ学年?一つ下の学年?成功体験と失敗体験のバランスが必要
 - ○小学校:どこにやるのが最も良いのか? 普通クラス?支援クラス?支援校? 教育委員会との話し合い。救急連絡網。兄弟姉妹との関係。
 - ○小学校:途中からの転校などについて。このあたりから、体が強くなり、 だんだん医療から遠ざかることあり。
 - ○中学校:どこにやるのが最も良いのか? 教育委員会との話し合い。 救急連絡網。
 - ○中学校:医療からは更に遠ざかることあり。性教育、性問題。 卒業後の問題。
 - 〇中学校卒業後、高校:卒業後の問題。精神的諸問題。
 - ○高校:卒業後の問題。精神的諸問題。

現在の小中学校の就学状況

以前調査と比べて、最近は支援学級、支援学校に進学される ダウン症児が多い印象があるため、バンビの会の協力のもと、 現状を調べた。

平成28年5-6月にバンビの会6支部で現在、小中学校に通っている ダウン症児の現状を聞き取り調査した。

計32名(小学校 18名、中学校 11 名、高校 3名)

小学校

支援学級 50%

支援学校 50%

中学校

支援 18%

支援学校 82%

高校

支援学校 100%

調べた範囲では、普通学級に進学している児はいなかった。

長崎県内の 特別支援学校 (2017年現在)

小•中•高

小•中



盲・ろう

長崎県立虹の原特別支援学校壱岐分校 小・中学校(壱岐市立盈科小学校に併設) 高等部(長崎県立壱岐高等学校に併設)

長崎県立佐世保特別支援学校高等部北松分教室 (長崎県立北松農業高等学校に併設)

長崎県立ろう学校佐世保分校 長崎県立佐世保特別支援学校

長崎県立佐世保特別支援学校 高等部対上五島分教室 (長崎県立上五島高等学校に併設)

長崎県立鶴南特別支援学校五島分校 小・中学校(五島市立福江小学校に併設) 高等部(長崎県立五島海陽高等学校に併設)

人。 長崎県立鶴南特別支援

学校時津分校

長崎大学教育学部 附属特別支援学校

長崎県立鶴南特別支援学校

長崎県立虹の原特別支援学校 高等部対馬分教室(長崎県立対馬高等学校に併設)

長崎県立鶴南特別支援学校 高等部西彼杵分教室(長崎県立西彼杵高等学 校に併設)

長崎県立川棚特別支援学校

長崎県立桜ヶ丘特別支援学校

·長崎県立虹の原特別支援学校 長崎県立ろう学校 長崎県立大村特別支援学校

> 長崎県立希望ヶ丘高等 特別支援学校

長崎県立諫早特別支援学校

長崎県立諫早特別支援学校 みさかえ分教室

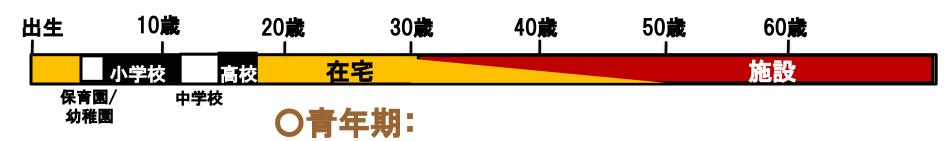
長崎県立諫早東特別支援学校

∠ 長崎県立島原特別支援学校

長崎県立島原特別支援学校 南串山分教室

長崎県立長崎特別支援学校

ダウン症候群を持つ方々の人生における諸問題



ダウン症候群の平均 寿命は約60歳程度 とされている。

20歳程度で退行様症状を呈することがあるので 注意が必要である。

我が国では30-34歳で 両親 在宅の方と施設にお住い のダウン症者が同じ数になる。

30歳前後と50歳前後でQOLの低下に 注意が必要。

これまで文献的には83歳のダウン症者 が生存されている。

就労の問題。精神的諸問題。新たな医療的ケアの必要性の出現。障害者総合支援法申請手続き。 障害者基礎年金申請手続き。障害者福祉手当など。

〇成人期:

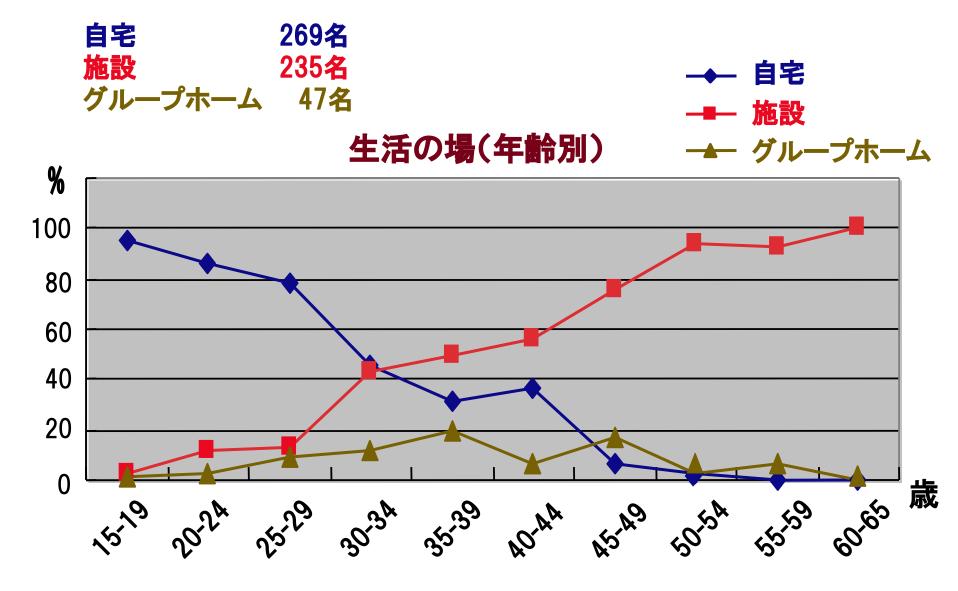
就労の問題。精神的諸問題。新たな医療的ケアの必要性の出現。在宅?GH?施設?福祉的手続き。 両親の健康状態。兄弟姉妹のあり方。後見人について。

〇熟年期、老齡期:

就労の問題。精神的諸問題。 新たな医療的ケアの必要性の出現。 在宅?GH?施設?福祉的手続き。 両親の健康状態。兄弟姉妹のあり方。 後見人について。健やかな人生。

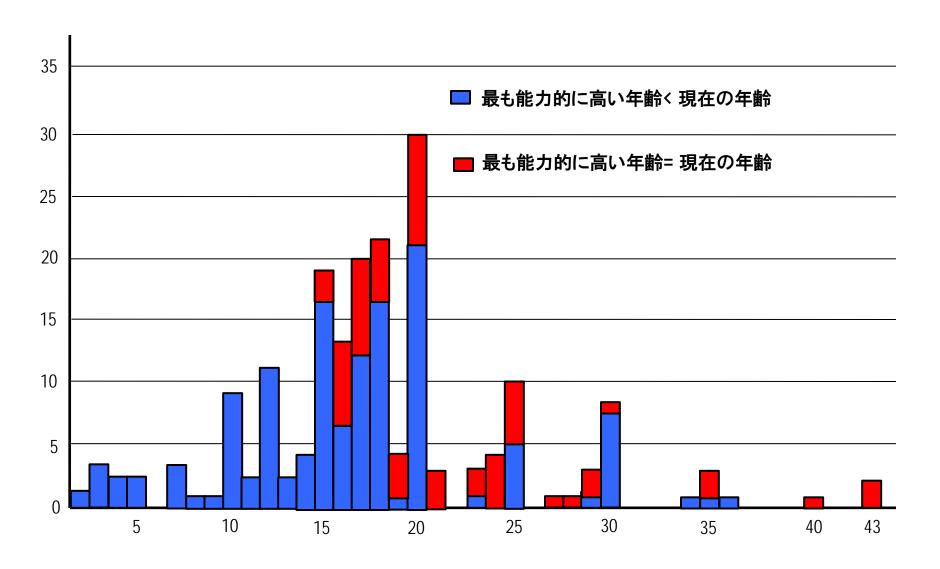


生活の場

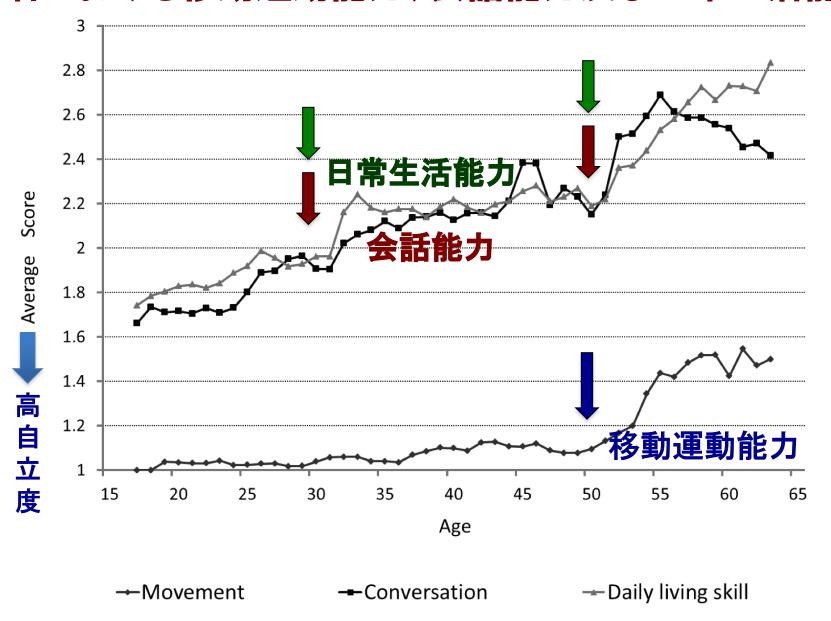




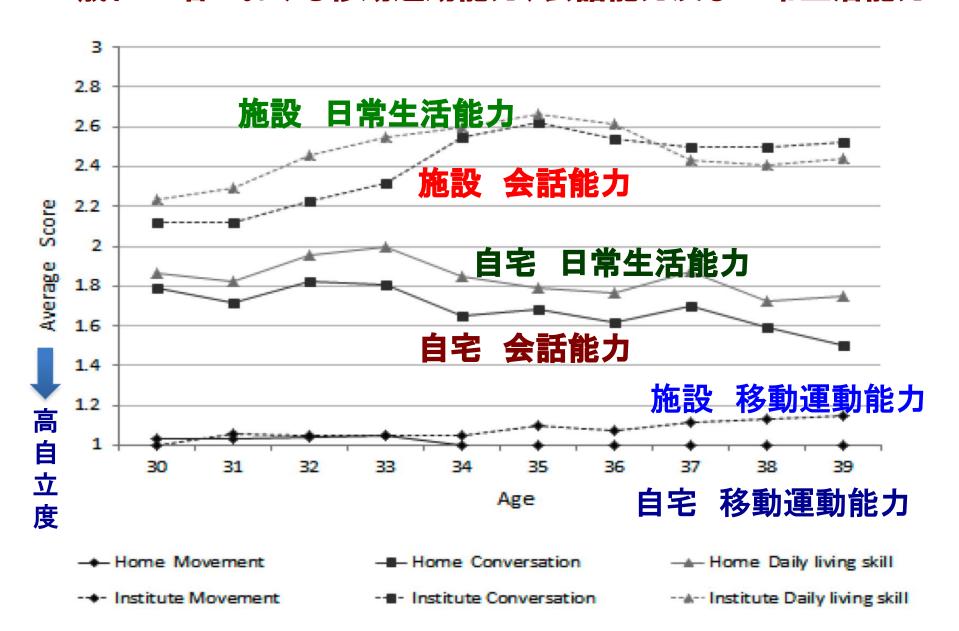
ダウン症者における最も能力的に高い年齢



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

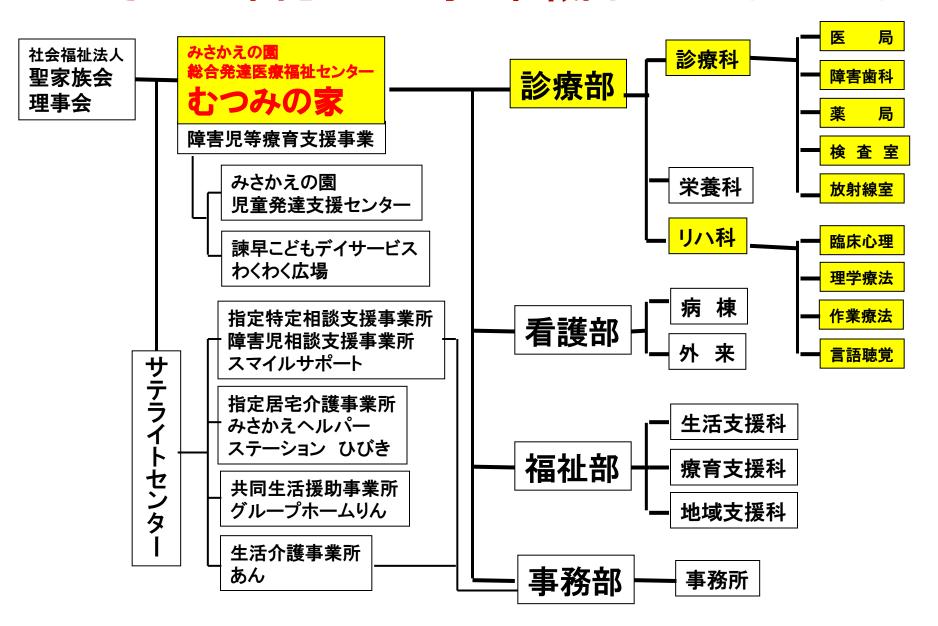
外観老化 年齢	15-19	20-29	30-39	40-49	50-59	60-	計
徴候 n	40	107	76	50	33	9	315
長い眉毛	0	4.7	13.2	10.0	48.5	33.3	12.4
毛髪脱毛	0	5.6	22.4	14.0	33.3	77.8	15.2
白髮	15.0	21.5	42.1	62.0	81.8	100	40.8
歯の脱落	0	3.7	25.0	48.0	78.8	88.9	25.7
丸い背中	15.0	17.8	34.2	34.0	42.4	77.8	28.3
白内障	10.0	14.0	18.4	28.0	54.5	66.7	22.5
目のくぼみ	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

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の組織図(平成28年4月1日現在)



みさかえの園 むつみの家入所者 の生活状況





▲病棟回診

▲リハビリテーション





▲日中活動

▲中庭にてランチ

- 診療、リハビリ
- 日中活動は毎日 趣向を凝らせて 行っている

- 食事は通常病室でとる。食事形態は、常食からソフト食、きざみ食、ミキサー食など様々。
- 季節の行事など。







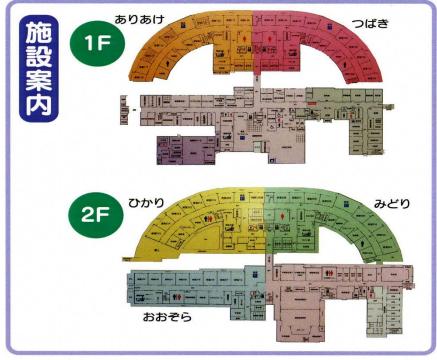
▲夏祭り

○行事…家族・ボランティアの方と共に

みさかえの園 むつみの家の 病棟側の外観

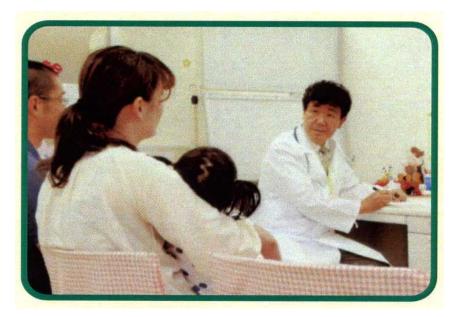
窓からは有明海を 介して島原半島が 一望できます。





3階建て 病棟は1階と2階、 外来は原則1階 3階は会議室など

総合発達外来の状況

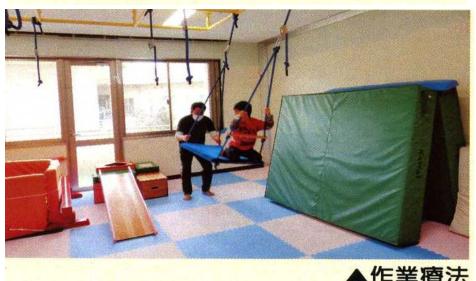




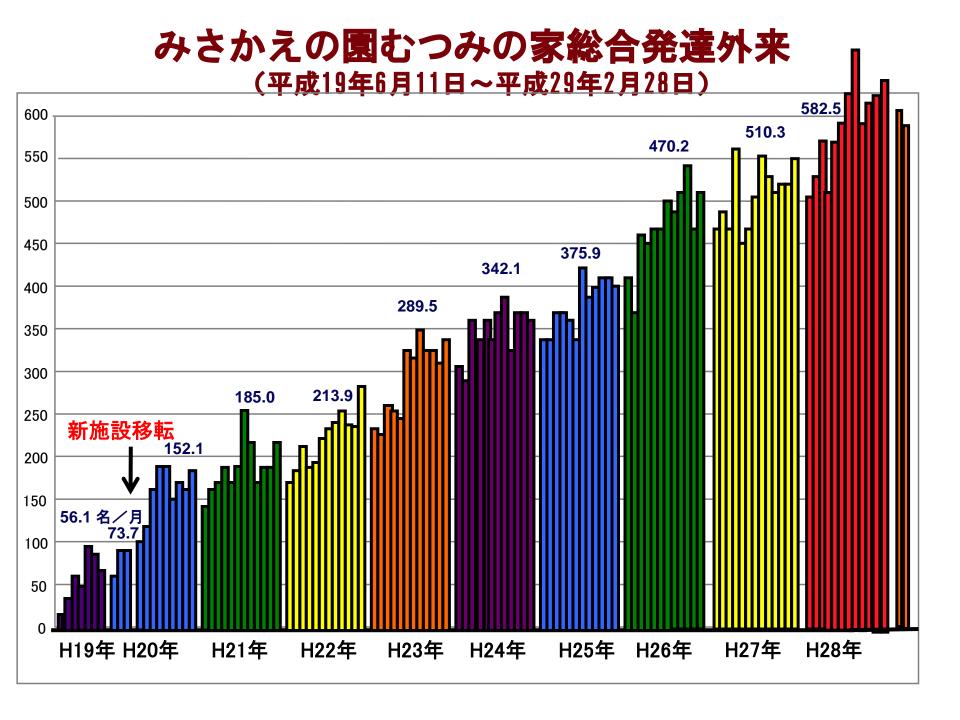
▲言語聴覚療法



▲理学療法



▲作業療法



みさかえの**園むつみの家での総合発達外来疾患内容** (平成19年6月11日~)

染色体異常

Down 症候群, 1q部分重複症候群, 46,XY,t(1;17)(q36.3;q21.1), 3q-症候群, 4p-症候群, 5p-症候群, 46,XX,der(7)t(7;19)(q36;q13.4), 7q-症候群, 46,XY,der(9)t(2;9)(q35;p24), 46,XX,add(9)(p22), 10qトリソミー, 10q-症候群, 46,XY,der(10)t(5;10)(q35.2;p13), Jacobsen症候群, 13トリソミー, 45,XX,t(14;15)(p11.2;p11.2), 46,XX,der(15)t(1;15)(q32.1;p11.2), 47,XY,+inv dup(15)(pter-q13::q13-pter), 18トリソミー, r(18), 18q-症候群, 46,XX,add(18)(21.1), 48,XX,+21,+18, mos 46,XX,r(18)/45,XX,-18, r(19), 22q11.2欠失症候群, 脆弱X症候群, Turner症候群, 着床前診断、PCS (premature chromatid separation)など

先天奇形 症候群

Aarskog 症候群, 先端異骨症(Acrodysostosis), Alport 症候群, 白皮症, Angelman症候群, 啼泣時非対称顔貌症候群 (Asymmetrical crying facies), Beals症候群, 鰓弓 (Branchial arch)症候群, C症候群, 心臓・顔・皮膚 (CFC)症候群, CHARGE症候群, Coffin Lowry症候群, 先天性関節拘縮症(congenital arthrogryposis), Cornelia de-Lange 症候群, Takenouchi-Kosaki症候群, Ehlers-Danlos症候群 (I型、I or II型、III型), 進行性骨化性線維異形成症 (Fibrodysplasia ossificans progressiva), FG症候群(疑い), Freeman-Sheldon 症候群, 顔面非対称症候群(hemifacial microsomia), Kabuki症候群, Marfan症候群, Miller 症候群, 巨頭を伴う皮膚大理石病(Megalencephaly-Cutis marmorata telangiectasia congenita), 多発性外骨腫, NF1, Noonan 症候群, Opitz症候群, Opitz C症候群, 頭蓋骨硬化を伴う線状骨症(Osteopathia striata with cranial sclerosis), 耳・口蓋・指節(oto-oalato-digital)症候群 (I型、II型), Prader-Willi 症候群, 軸前性多指症(preaxial polydactily) I型, Peters-plus 症候群, Pierre-Robin 症候群, Poland-Moebius 症候群, Rubinstein-Taybi 症候群, Russell-Silver 症候群, Schinzel-Giedion症候群, Simpon-Golabi-Behmel 症候群, Sotos 症候群, Townes-Brocks 症候群, 毛髪・鼻・指節(Tricho-rhino-phalangeal)症候群 I型, VATER連合, Williams 症候群骨, 形成不全症, 先端異骨症, 遠位型関節拘縮症(2B), SHFLD1, 三指節母指症, 先天性脊椎骨端 異形成症、鎖骨頭蓋異骨症など

神経・筋疾患

脳性麻痺, てんかん, リー脳症, Rett 症候群, 脊髄筋萎縮症, 神経繊維腫症 I 型, 福山型筋ジストロフィー, 筋緊張性ジストロフィー, 滑脳症, Joubert症候群, 肢体型筋ジストロフィー, 全前脳胞シークエンス、 など

代謝疾患

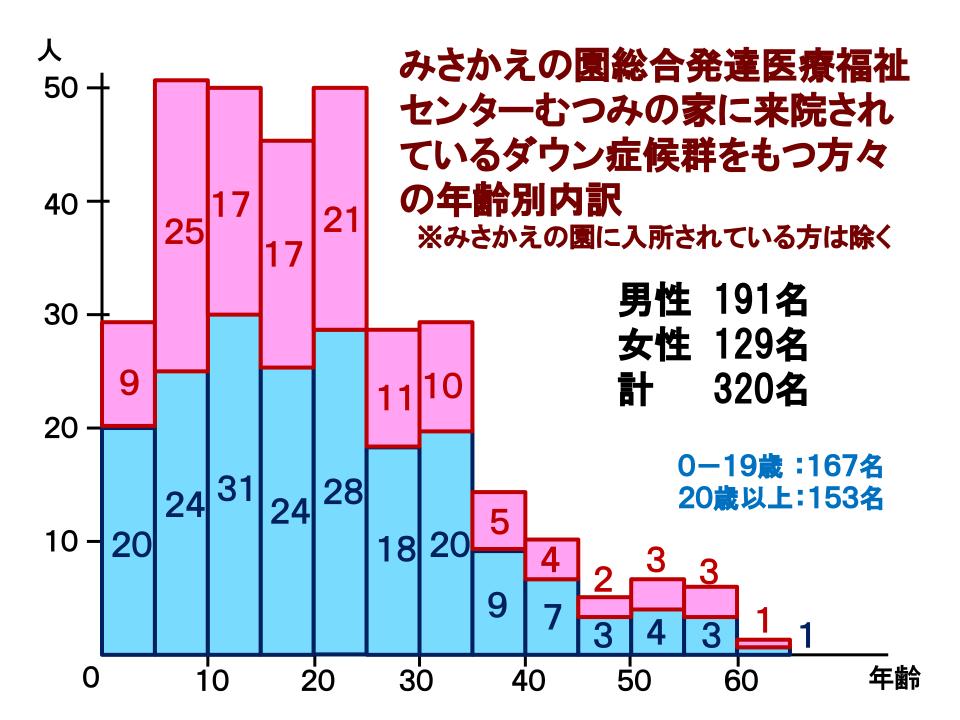
ムコ多糖症 II 型(Hunter病)、phenylketon 尿症、メチルマロン酸尿症、Kallmann症候群 グルタル酸尿症など

発達障害

言語発達障害、学習障害、注意欠陥多動症候群、広汎性発達障害 など

その他

多指症、家族性血球貪食症候群、遺伝性難聴、(短期)入所 などに必要な事前診療、通園事業などを利用している 患者の診療 など



みさかえの園でのダウン症児・者の外来内容

○ 新生時期・乳児期・幼児期

遺伝カウンセリング、合併症のチェック、採血(甲状腺など)、リハビリ、集団療育、 就園相談、福祉手続きなど

学童期

就学相談、合併症のチェック、採血(甲状腺など)、リハビリ、福祉手続など

○ 青年期

精神的問題対策、合併症のチェック、採血(甲状腺など)、福祉手続きなど

○ 成人期以降

精神的問題対策、合併症のチェック、採血(甲状腺など)、福祉手続きなど

小さい時はリハビリが中心であるように思われる。家族支援はいつの年代でも重要である。甲状腺機能異常症は、唯一、機能亢進が進んだ時には体重減少があるが、検査をしないと分からないことが多い。高尿酸血症も同様。起立性低血圧は学童以上である。排尿障害、退行様症状も注意が必要。年齢が高くなると、けいれん発作、精神状況悪化、QOL低下、排尿障害が大きな問題となりえる。

バンビの会療育相談会 in 五島 (2015.11.1. 福江総合福祉保健センター)









バンビの会療育相談会 in 上五島

(2016.7.2. 新上五島町石油備蓄記念会館)

島嶼部が多い長崎県の遺伝医療を考えるために、2年に渡り、五島と上五島でバンビの会主催の療育相談会を開催した。



始めは、離島どうしの連携システムなどを模索していたが、実際に 当地で話などを聞くにつけ、各島の歴史、文化などが異なっており、 一元的に検討するのは無理があるのではと感じるようになった。

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

対象:染色体障害児・者を支える会会員 170名

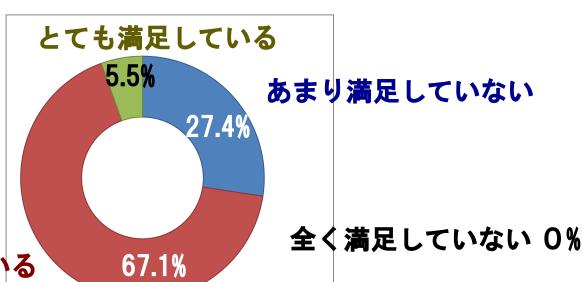
回答数:76名(ダウン症70、それ以外2、不明4)

年齡: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



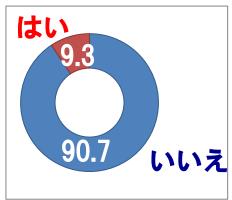
ダウン症者を中心にした家族は 医療に何を期待しているのか? 2014.10

Q2. 現在の医療にどんな問題がありますか? (複数回答)

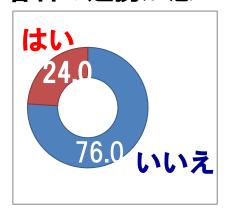
話を聞いてもらえない



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



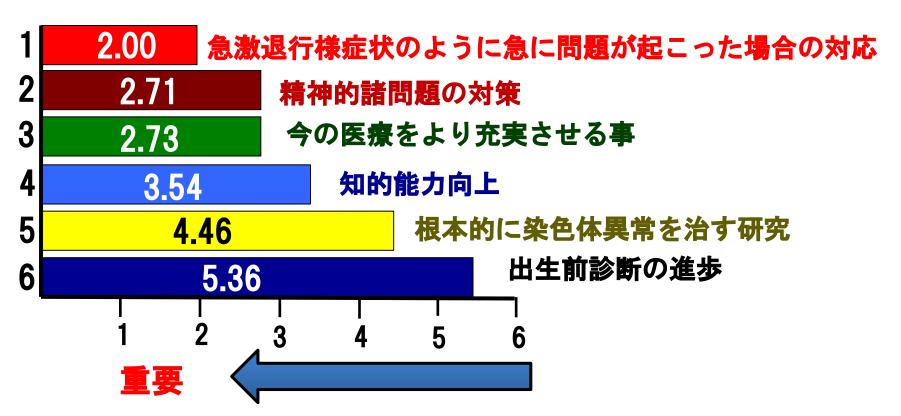
その他



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。

まとめ

- 長崎県は、人口・出生数が我が国の約1/100であり、島嶼が多い特徴がある。 医学的には、非常に歴史がある長崎大学の存在により、県内の多くの医師が 長崎大学出身で連携はとりやすい。
- 人口が少ない分だけ、マンパワー的には手厚い医療ができる素地はあると 思われるが、患者・家族にとっては地理的な問題が大きい。
- それぞれが、インターネットなどの簡便な方法や、中心的な病院などに受診して情報を得て、その地域に即した無理のない活動を続けていくことが重要かもしれない。







ご清聴ありがとうございました。