

関東地区でのダウン症者の 現状と問題点

第10回 ダウン症候群

トータル医療ケア・フォーラム（10周年記念）

平成29年3月26日

埼玉県立小児医療センター遺伝科 大橋博文

埼玉県

● 小児専門病院/ 遺伝科



- ・ 関東平野にあり、1都6県と隣接。
- ・ 人口：約700万人
- ・ 出生数：約6万人
- ・ 1年に約100人のダウン症の赤ちゃんが埼玉県立小児医療センターに受診

遺伝科でのコーディネート

必ずチェック/紹介

必要に応じて紹介

初診時

血算、甲状腺
循環器科

診断後

眼科
聴力・耳鼻科

時期に応じて

歯科、整形外科

外科

血液科

内分泌科

泌尿器科

精神・心理など

コメディカル連携

発達支援/療育
栄養・福祉

先天性心疾患

難聴

血液検査

甲状腺注意

発達の遅れ

療育

その他の

合併症

原因

診療や支援が
ばらばらに存在

診察、経過把握

情報提供

一般定期検査(血液等)

上記フォローの調整

遺伝科

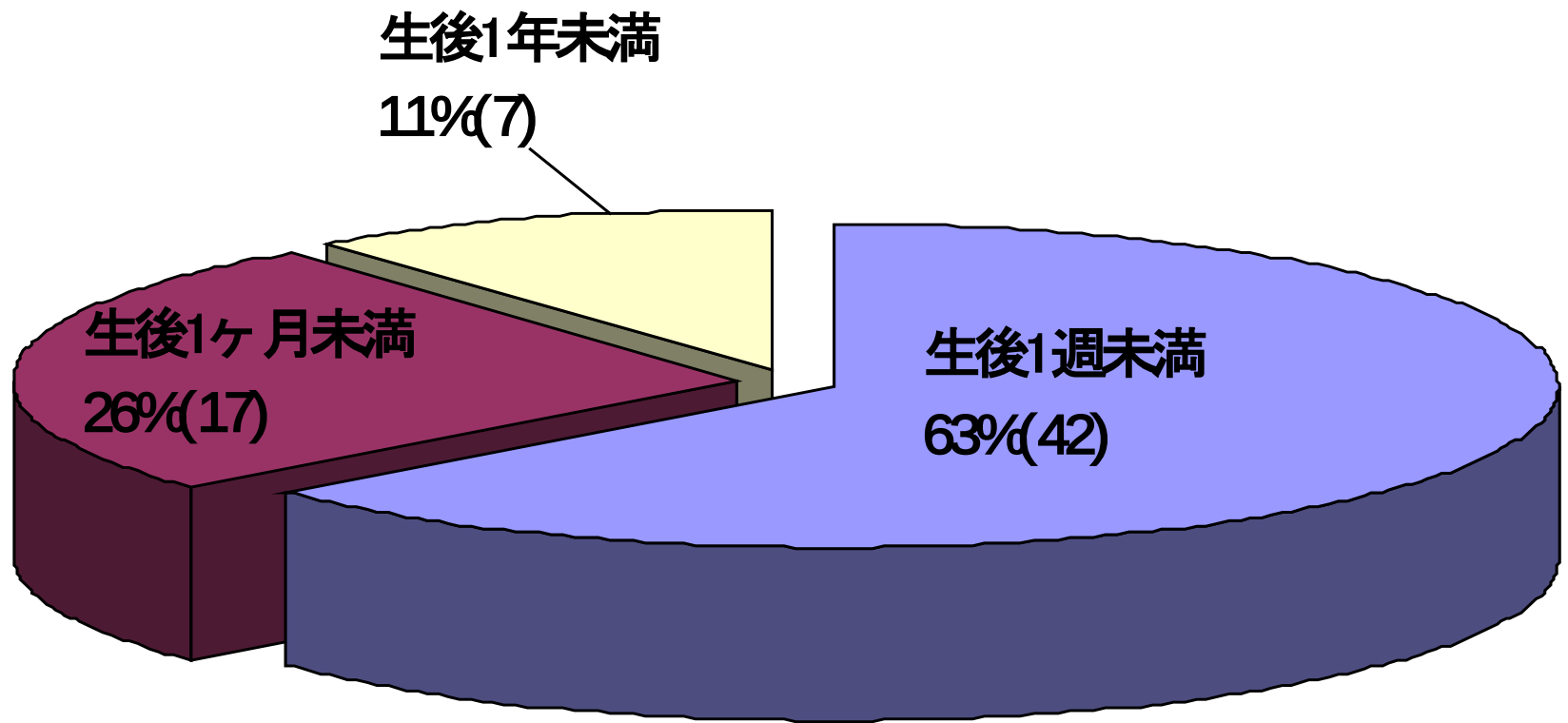
最近5年間の初診者 3,518名 (2005-2015年)

ダウン症候群	934	18トリソミー	32	瞼裂狭小	13
22q11.2欠失	191	プラダーウィリー	30	アンジェルマン	12
神経線維種 症Ⅰ型	63	チャージ	21	スティックラー	12
ベックウィズ・ ウィーデマン	51	軟骨無形成症	18	クラインフェルター	11
半身肥大	46	ターナー	17	クルーゾン	10
ヌーナン	44	コルネリアデラン ゲ	16	5pモノソミー	10
ソトス	44	鰓弓	16	4pモノソミー	10
マルファン	41	13トリソミー	15	エーラスダンロス	8
ウィリアムズ	38	コフィンサイリス	14	ルビンシュタイン ティビ	8
カブキ	35	ラッセルシルバー	13	爪膝蓋骨	7

ダウン症者の現状と問題点

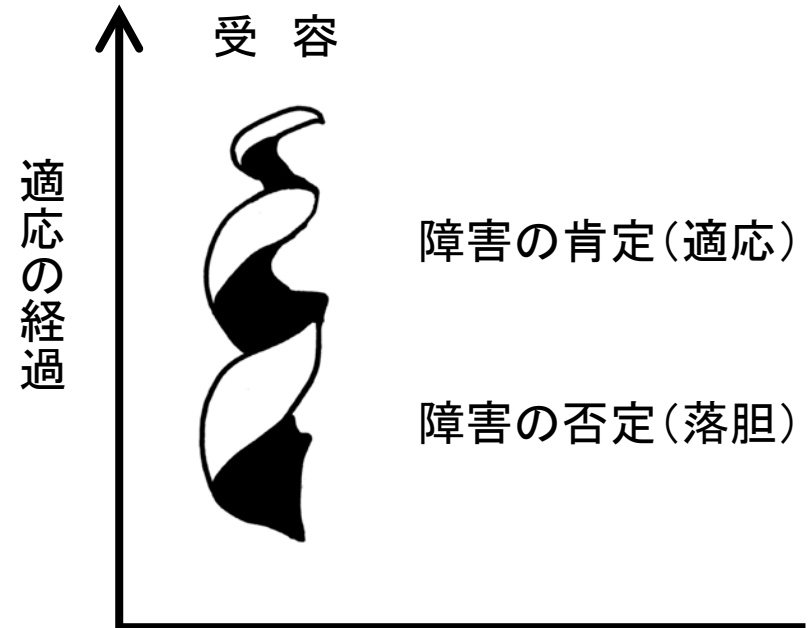
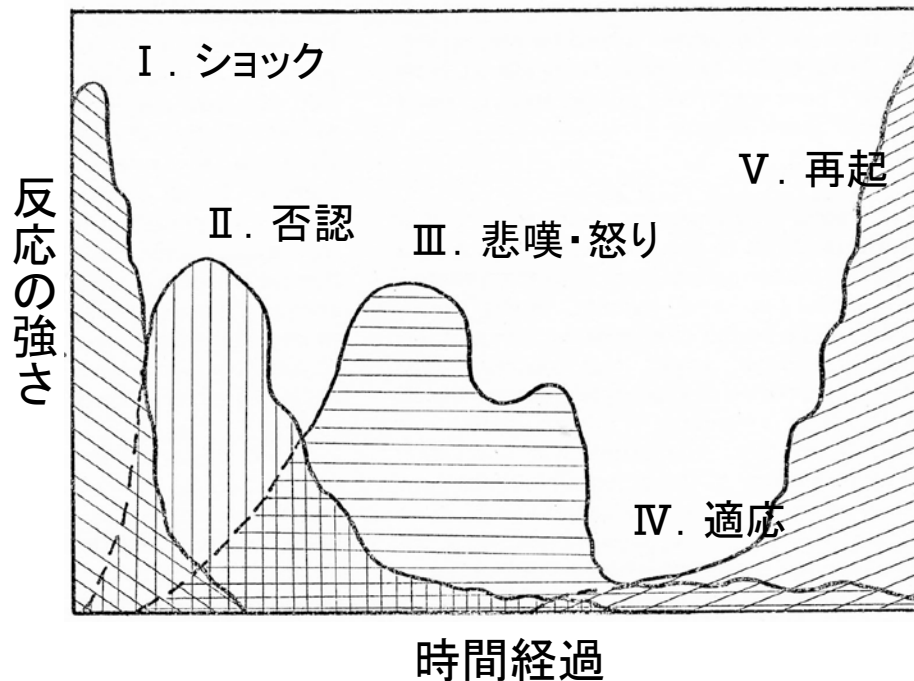
- 診断・告知後
- 健康の確立
- 療育・社会資源との連携
- 学童期からの健康管理
- 成人期への移行

診断時期

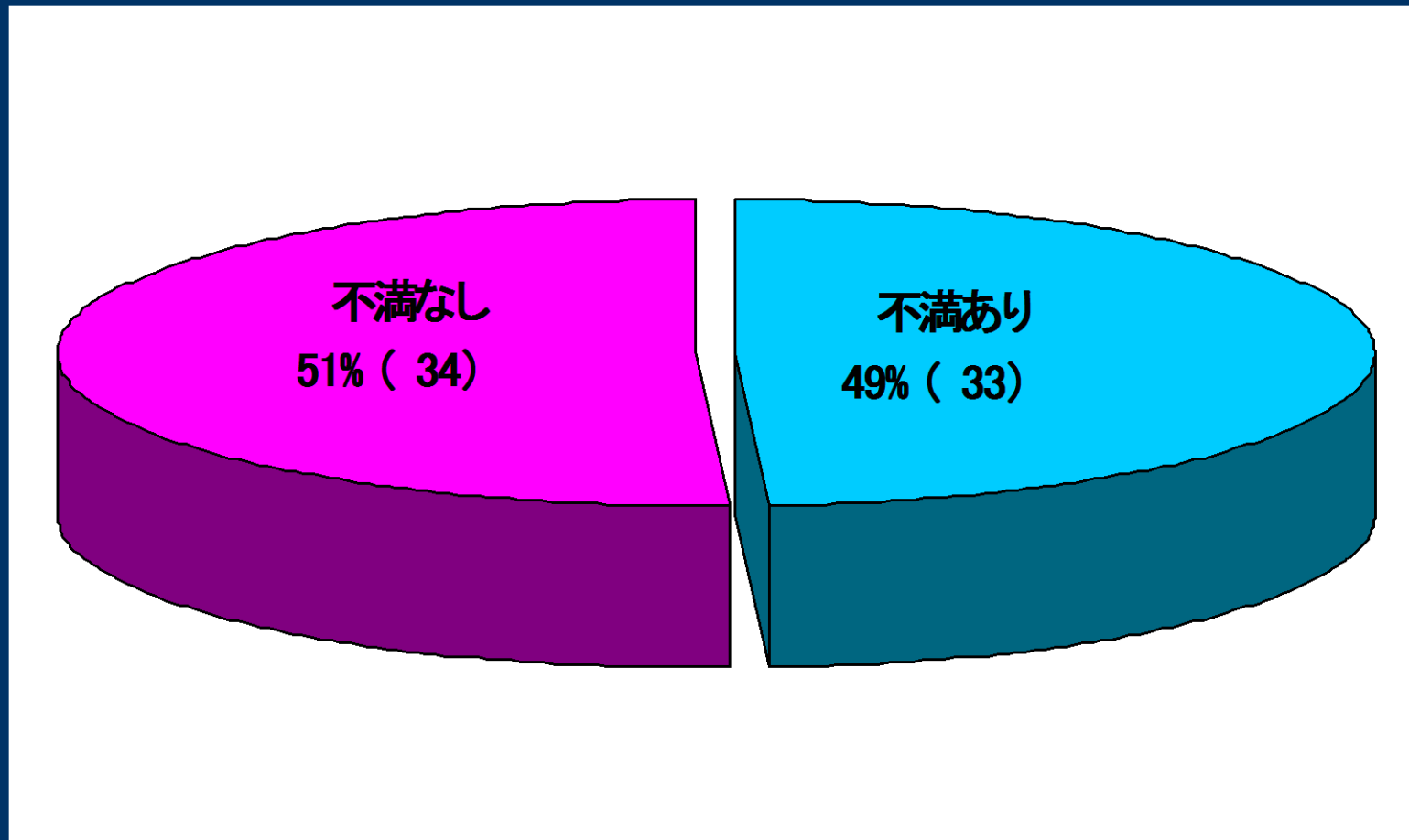


診断・告知

- ・ 情報の知識として理解
- ・ 心情としての受容



病院の対応について



ご家族への情報提供

- 染色体について
- ダウン症候群について
 - 合併症と健康管理
- 発達支援（療育）
- 社会資源について
 - 福祉制度、家族会
- 関連資料
 - 赤ちゃん体操、すこやかノート
- ダウン症候群総合支援外来

DK外来

(ダウン症候群総合訓練外来)

- 多職種スタッフによる集団外来
 - PT, OT, 栄養, 心理, MSW,
歯科衛生、看護、医師
- 毎月1回1年間のプログラム制
平成元年にスタート

ダウン症候群総合支援(DK)外来

	ひよこぐみ(前半;年少組)	パンダぐみ(後半、年長)
第1回	オリエンテーション・赤ちゃんとの遊び方 ・自己紹介。作業療法士より赤ちゃんとの感覚遊び シ ッ プを促す	運動の発達を促す体操，その 3 ・理学療法士より乳児期後 半～幼児期前半の粗大運動発達指導
第2回	運動の発達を促す体操，その 1 ・理学療法士より、乳児期前半の粗大運動発達指導	ライブなんでもノート ・臨床心理士の進行で関連職種がライブ 形式で、家族の質問への返答
第3回	子育てフリー トーキング ・臨床心理士の進行のもと地域ごとにグループを組んで交流	子どもとの遊び方 ・作業療法士力ささまざまな手遊び道具を用いた感覚遊びを実践
第4回	運動の発達を促す体操，その 2 ・理学療法士より、乳児期中～後半の粗大運動発達指導	健康・栄養・噛むとと・歯磨き ・栄養／理学療法士より離乳食の進め方 ・歯科衛生士より 口腔 ケア指導
第5回	哺乳・食事・排泄 ・理学療法／栄養士より哺乳や摂食の指導 ・看護師より便秘対策指導	ソーシャルワーカーから ・住まいの地域における医療福祉サービスの情報提供
第6回	お休み (翌月からパンダ組へ)	修了式 ・修了証書授与、家族の感想、くすだま割り、記念撮影

DK 外来 プログラム

ひよこぐみ

- 1 オリエンテーション
赤ちゃんとの遊び方
- 2 運動の発達を促す体操:その1
- 3 子育てフリートーク
- 4 運動の発達を促す体操:その2
- 5 哺乳・食事・排泄



DK 外来 プログラム

パンダぐみ

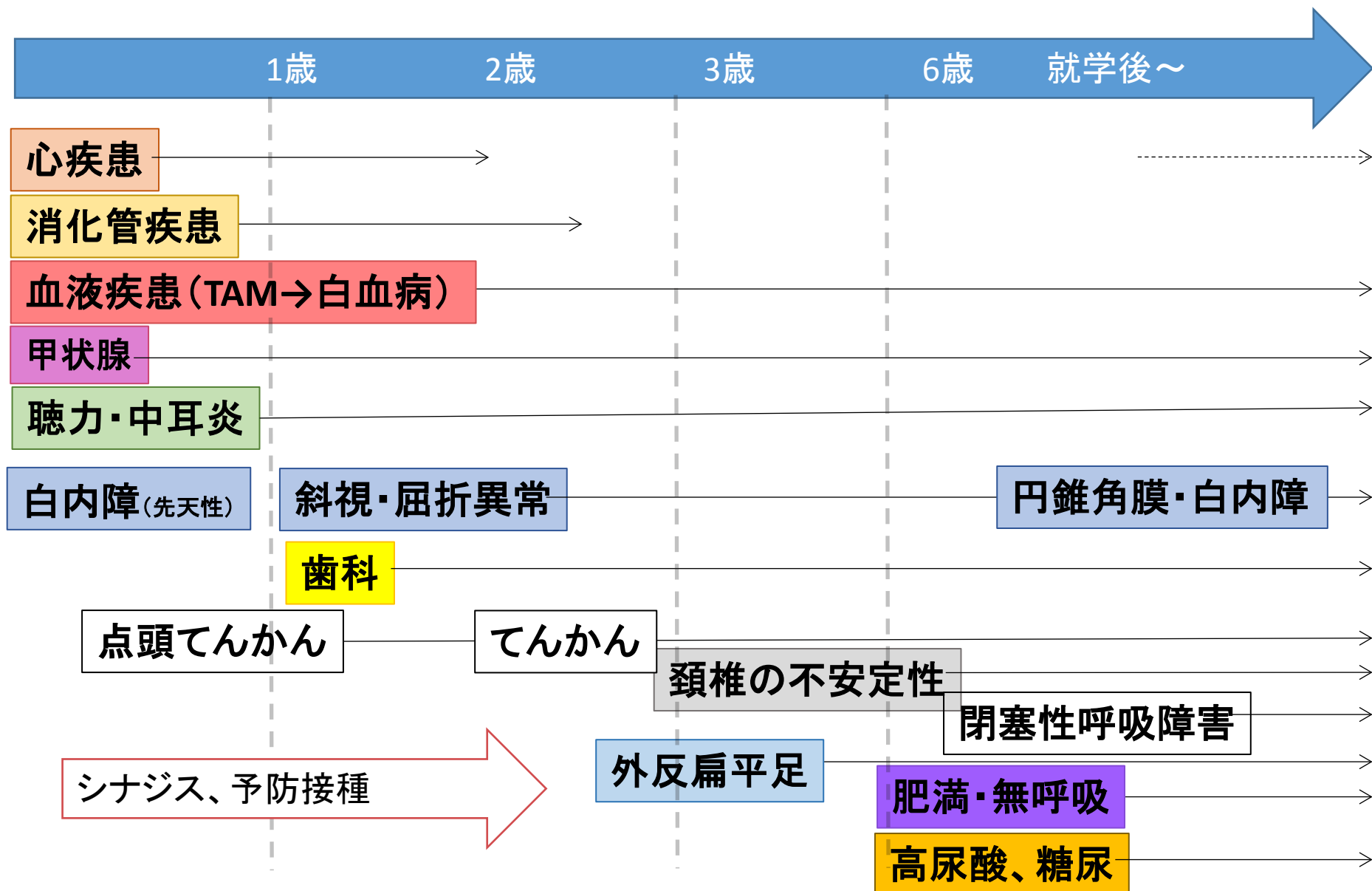
- 1 運動の発達を促す運動:その3
- 2 ライフなんでもノート
- 3 子どもとの遊び方
- 4 健康・栄養・嘔吐こと・歯磨き
- 5 ケースワーカーからのお知らせ
- 6 修了式



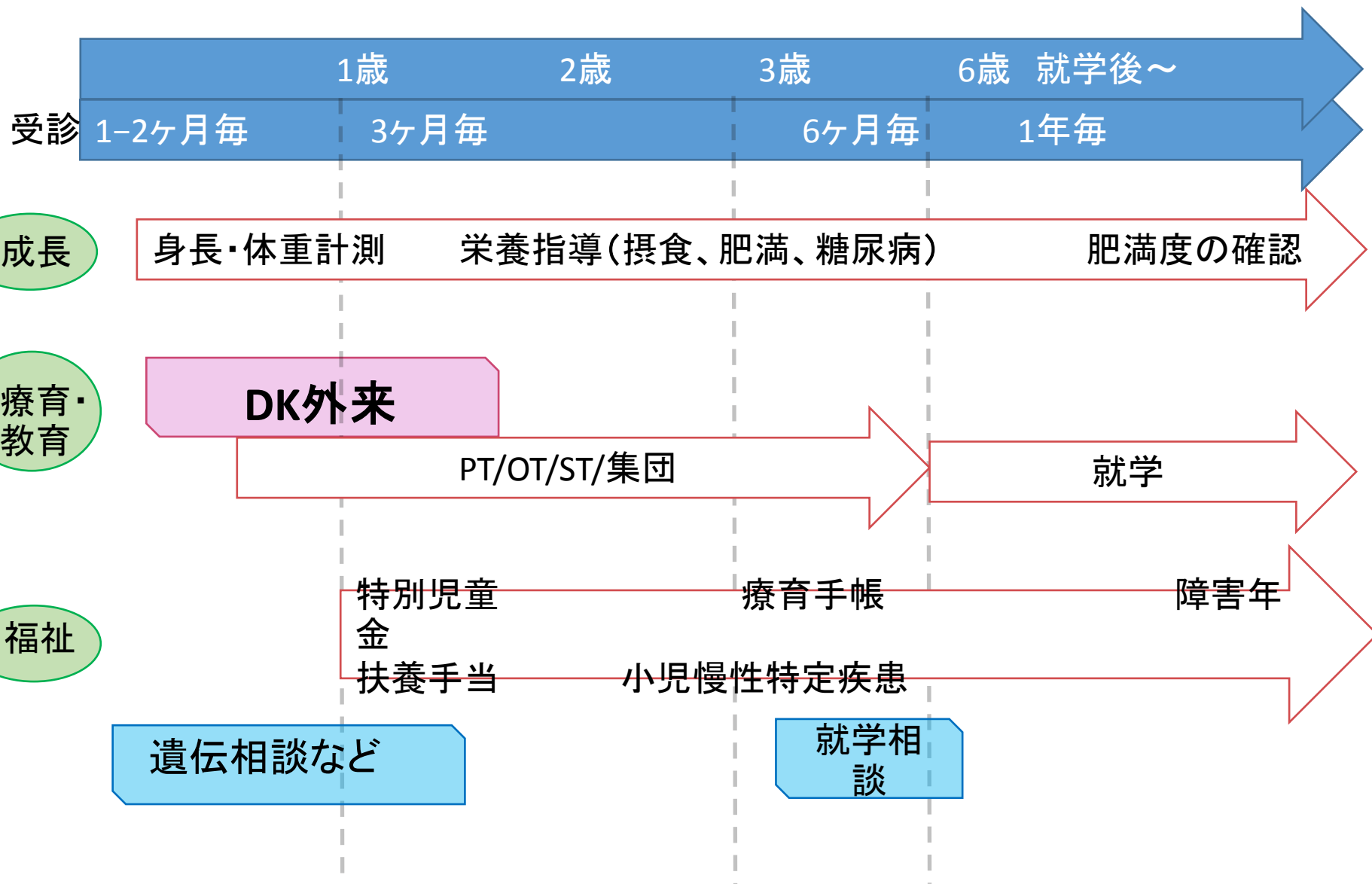
ダウン症候群の合併症

疾患	%	疾患	%
聴覚障害	75	消化管鎖	12
視覚障害	60	甲状腺	4-18
白内障	15	けいれん	1-13
屈折異常	50	白血病	1
中耳炎	50-70	頸椎脱臼	1-2
心疾患	40-50	甲状腺	4-18
歯欠損他	23	けいれん	1-13

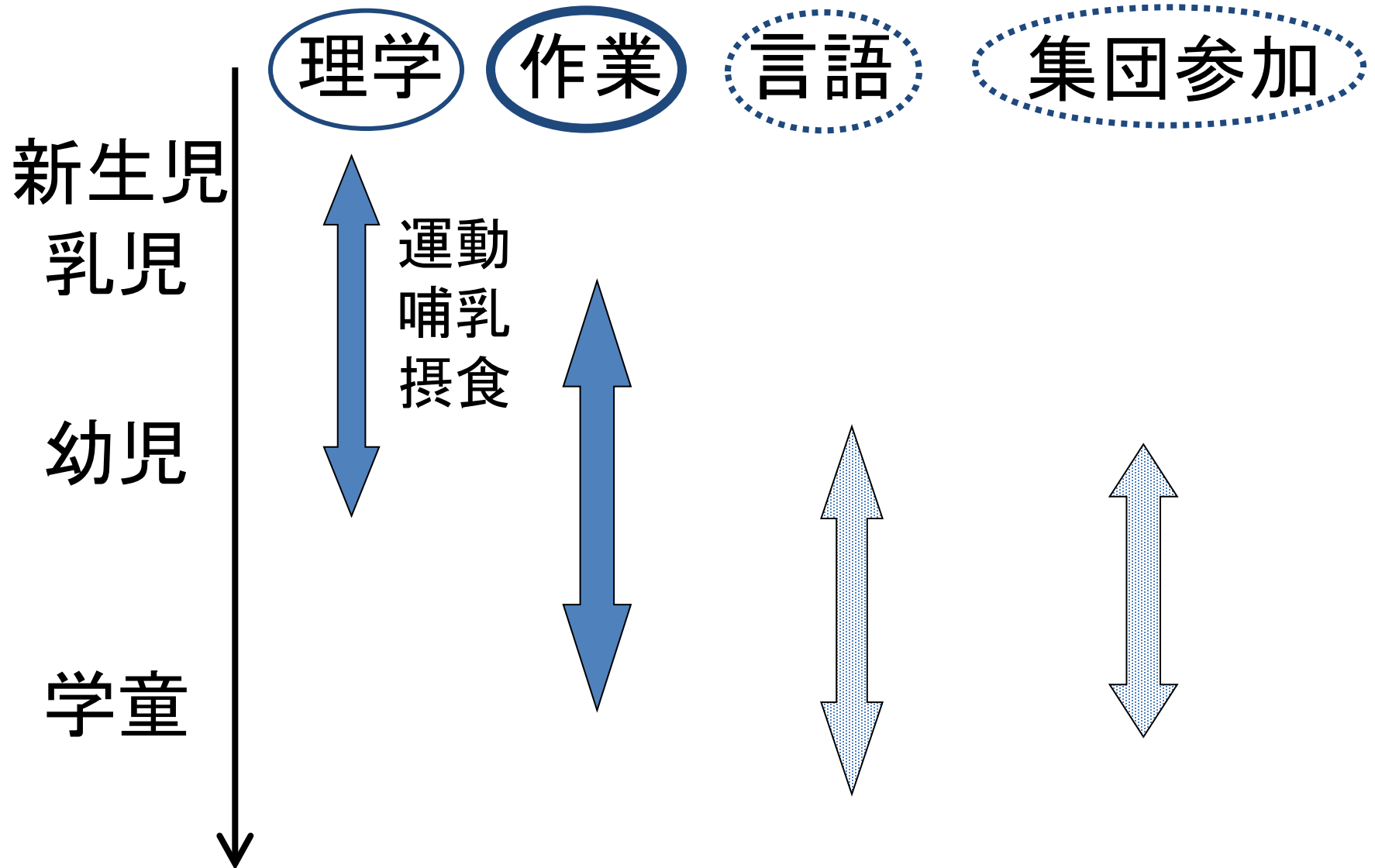
健康管理プログラム：合併症



健康管理プログラム：成長発達



療育計画



療育機関

- 児童発達支援センター 21
 - － 待機時間の長期化
- 児童ディサービス 196
 - － 施設によって内容は様々
 - － H28年度1年間で新規59

社会福祉資源

- 特別児童扶養手当
- 療育手帳
- 障害者年金
- 小児慢性特定疾患



小児慢性特定疾患

13. 染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群 ただし、症状に基準がある

- ア) けいれん、意識障害、体温調節異常、骨折
又は脱臼が続く
- イ) 強心、利尿、抗不整脈、抗血小板、抗凝固、
末梢血管拡張・ β 遮断薬の投与中
- ウ) 呼吸管理、酸素療法、胃管・胃瘻、中心静脈
栄養
- エ) 腫瘍の合併



小児慢性特定疾患

染色体及び遺伝子に変化を伴う症候群

平成27年度の埼玉県状況

- 70人(全体 7089人)
- 埼玉県公費負担総額の0.87%
- ダウン症候群:26名

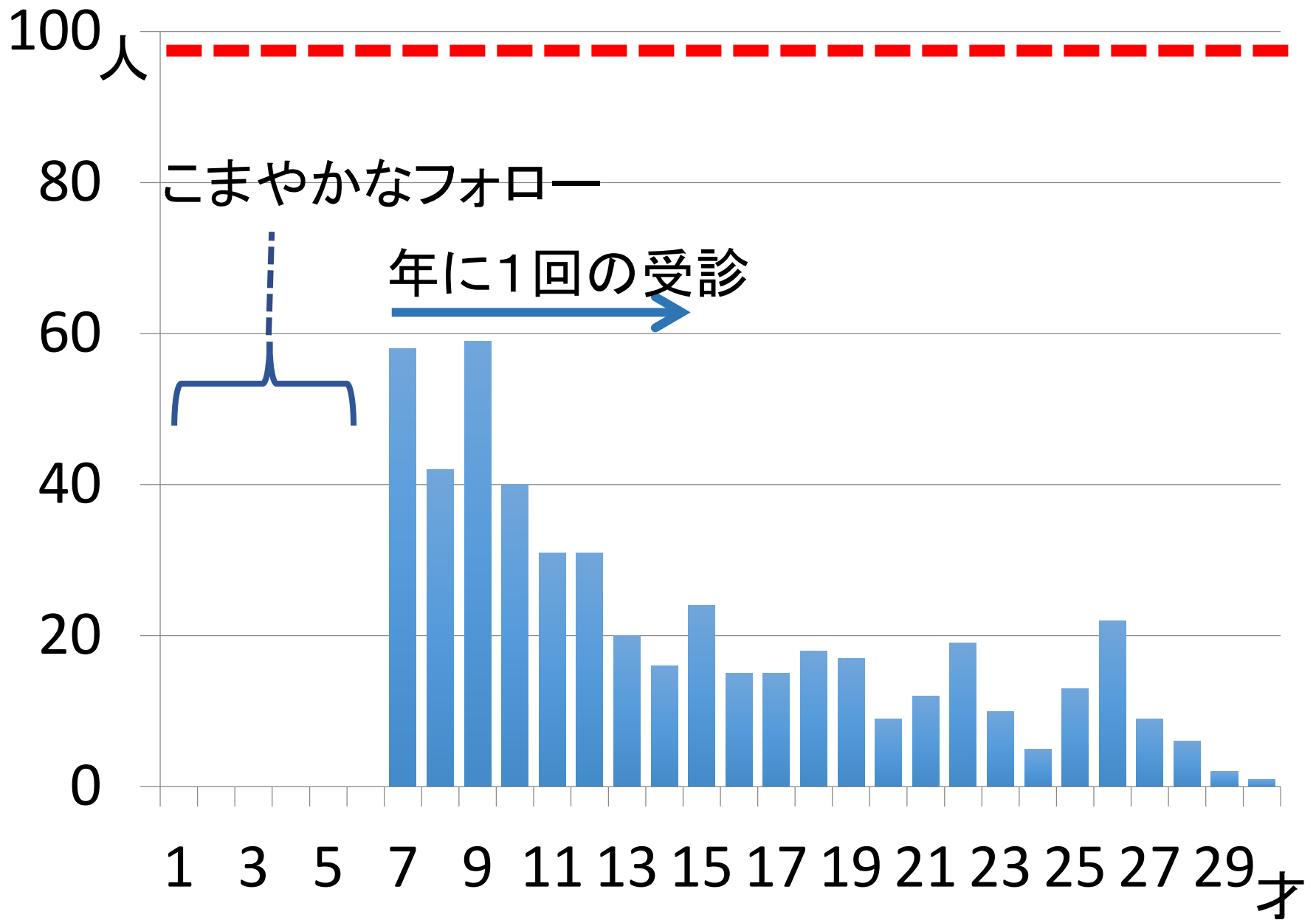
～乳児期 幼時期

学童期～

先天性
疾患の
発見と
対応

健康の
確立・
合併症
予防

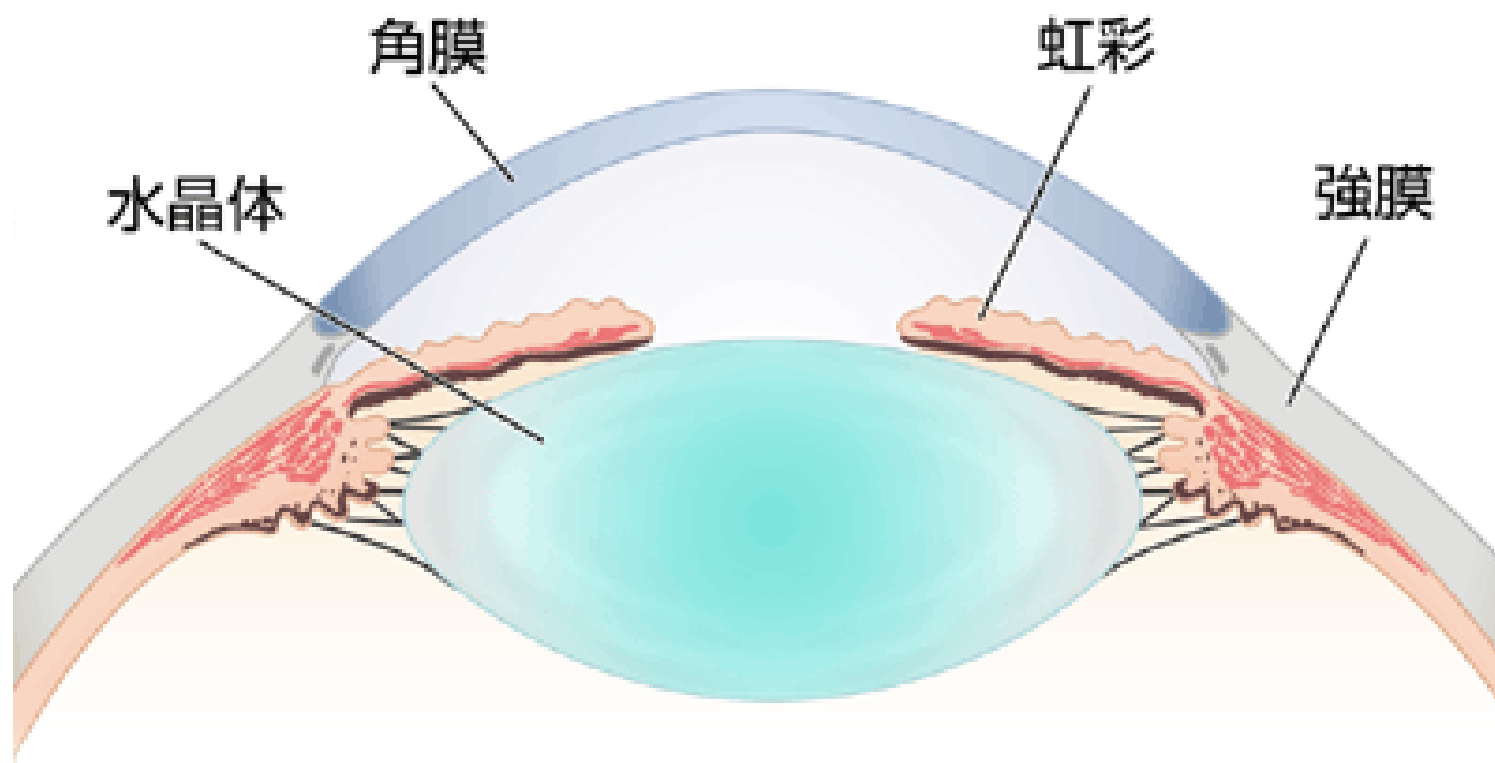
健康の維
持・合併症
の早期発
見・治療



1年間のダウン症の人の受診者数

成人期の健康管理

領域	疾患
内分泌	甲状腺機、高尿酸、糖尿病
耳鼻科	聴覚障害、睡眠時無呼吸
眼科	白内障、屈折異常、円錐角膜
整形	頸椎亜脱臼、足関節異常
歯科	歯周病
心臓	弁異常
皮膚科	毛囊炎、円形脱毛症
精神神経	うつ、急激退行、けいれん



© Japanese Ophthalmological Society

成人期への移行の課題

小児期を過ぎて成人期になると
小児病院では診療対応が困難と
なるが、成人期のトータルにコー
ディネートを依頼できるカウンター
パートが存在しない



地域病院との連携について

- ・ダウン症候群のお子さんは各領域（眼・耳・頸など）において医療機関での定期的な経過観察や、必要時の精査が重要。
- ・現在、当院遺伝科で定期的に症状や各科の受診状況を確認し、アドバイスやコーディネートを行っている。
- ・これが皆さんかかりつけ医でできれば、成人期以降も続く長期のフォローアップが現在よりも無理なく行える可能性がある。

今までは...

必ずチェック/紹介

初診時

血算、甲状腺
循環器科

診断後

眼科
聴力・耳鼻科

時期に応じて

歯科、整形外科

必要に応じて紹介

外科

血液科

内分泌科

泌尿器科

精神・心理など

コメディカル連携

発達支援/療育
栄養・福祉

感冒や予防接種
などの一般診療

かかりつけ医

診察、経過把握

情報提供

一般定期検査(血液等)

上記フォローの調整

当院遺伝科

DK外来

地域連携の例

専門病院で行うもの

地域の病院にお願い
できるもの

地域の資源を
活用できるもの

外科
血液科
内分泌科
泌尿器科
整形外科
精神・心理
など

眼科
耳鼻科
歯科
など

発達支援
療育
栄養
福祉
など

一般診療、経過把握
定期検査(血液等)
上記フォローの調整

かかりつけ医

遺伝相談
経過把握
情報提供
定期検査(頸椎等)

遺伝科

DK外来



連携に必要なこと

- ・ 今までのお子さんの診療経過報告
→ 一読してわかるような定形・図式法。
- ・ 当院の健康管理プログラムの情報提供
→ 必要な資料、検査の時期、評価・対応方法を共有する。
- ・ 療育や福祉の情報提供
 - ・ 各病院間での診療情報の共有
→ 母子手帳のような、携行でき、各人の特性や診療状況がわかるもの。

例えば

- ・出生時の記録
- ・診療内容記入欄
- ・検査結果記入欄
- ・成長曲線記入欄
 - 本人、家族へ手帳として
- ・合併症に関する資料
- ・療育の情報
- ・成長曲線作成ソフト(CD-ROM)
 - かかりつけ医の先生へ資料として



かかりつけ医療機関調査

- 11 家族会から回答

浦和、大宮、越谷、上尾、川口、秩父、
深谷、久喜/加須、坂戸、岩槻、行田

小児科 65	耳鼻科 47	内科 41
眼科 30	歯科 29	皮膚科 23
総合病院 23	精神科 5	整形外科 3
産科 1	外科 1	リハ科 3

地域・社会

療育

医療

