

これまでやってきたこと・思っていること

パンビの会(染色体障害児・者を支える会) 30周年記念 第1部: Buddy Walk In Nagasaki 2016.11.5



みさかえの園総合発達医療福祉
センターむつみの家 診療部

近藤達郎

1) Down症候群のこと、病態

- Down症候群の概要
- Down症候群の自然歴
- Down症候群に関して、これまで行ってきたこと。
 - 血球系の検討
 - 言語、嚥下、リハビリのアンケート調査
 - 排尿障害
 - 退行様症状
 - 無呼吸の検討

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2200名/年

ダウン症候群の出生数は、出生前診断の状況と深く関わるとされる。我が国ではNIPT(非侵襲性出生前テスト)、羊水検査、胎盤絨毛検査などが行われているが、ダウン症者の出生数があまり変わっていない。

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、80歳代であることが予測される。世界最年長者は日本人だったらしく102歳であったことが報告されている。

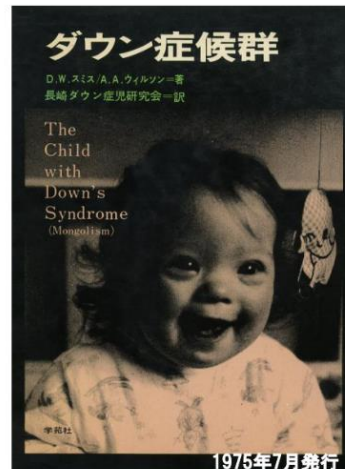
日本におけるダウン症候群の歴史

全国組織(家族会)

- 「こやぎの会」(1963年発足)
- 「小鳩会」(1964年発足)
- 「日本ダウン症協会」(1995年発足)
- 「ダウン症インターナショナル/
日本ダウン症ネットワーク」
(2010年発足)

長崎県

- 「ダウン症候群研究会(医師・教育者を
中心とした研究会)」 (1965年発足)
- 「蒙古症児をもつ親の会(家族会)」
(1965年発足)
- 「染色体障害児・者を支える会
(パンビの会)」 (1988年発足)



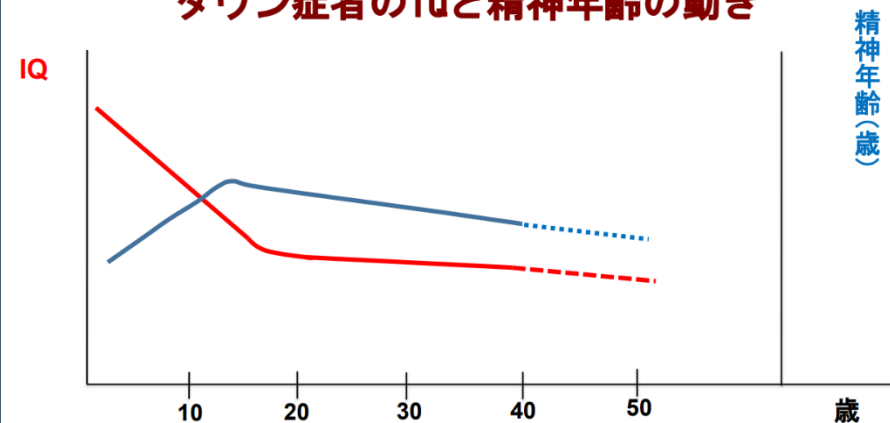
ダウン症候群の小児期の主な合併症

臓器	成人期以降
精神運動発達	・精神発達遅延(個人差が大きい)
心臓・循環器	・房室中隔欠損症・心室中隔欠損症・ファロー四徴症など
消化器	・十二指腸閉鎖/狭窄・鎖肛、ヒルシュスプルング病・高度便秘・膵ヘルニア・気管食道瘻 ・幽門狭窄症・輪状痔・胃・十二指腸潰瘍など
神経・頭部	・てんかん・脳波異常・全前脳症・前頭縫合開大・精神疾患・社会性に關連する能力の退行様症状など
血液	・一過性骨髄増殖症(類白血病反応、TAM)・貧血・白血病(ALL, AML)・リンパ腫・胚細胞腫 ・脳腫瘍・免疫異常など
内分泌	・甲状腺機能低下症・甲状腺機能亢進症・慢性甲状腺炎・性腺機能不全・高尿酸血症 ・糖尿病など
眼科	・斜視・白内障・屈折異常(遠視、近視、乱視)・眼振・円錐角膜など
耳鼻咽喉科	・難聴(伝音性、感音性、混合性)・中耳炎など
整形外科	・関節弛緩・環軸不安定症・短指・多指症/欠指症・後彎・膝蓋骨脱臼/亜脱臼・外反偏平足 ・股関節脱臼など
泌尿器	・腎奇形・小陰茎/小陰囊・排尿障害など
皮膚科	・皮膚大理石病・皮膚角化症・末梢循環不全・慢性湿疹など
その他	・起立性低血圧・呼吸器感染症・無呼吸・歯牙萌出遅延・咬合不全・歯列不整・歯牙欠損 ・歯肉炎・耳下腺異常など

ダウン症候群の成人期の主な合併症

臓器	成人期以降
精神運動発達	・精神発達遅延(個人差が大きい)
心臓・循環器	・小児期の手術後 ・起立性低血圧
消化器	・小児期の手術後 ・便秘 ・胃・十二指腸潰瘍
神経・頭部	・アルツハイマー病 ・てんかん ・脳波異常 ・精神疾患 ・社会性に関連する能力の遅延様症状
血液	・白血病 ・貧血 ・腫瘍 ・免疫異常
内分泌	・甲状腺機能低下症 ・甲状腺機能亢進症 ・慢性甲状腺炎 ・糖尿病 ・性腺機能不全 ・高尿酸血症
眼科	・斜視 ・白内障 ・屈折異常 ・眼振 ・円錐角膜
耳鼻咽喉科	・難聴(伝音性・感音性) ・中耳炎
整形外科	・関節弛緩 ・環軸不安定症 ・短指 ・多指症/欠指症 ・後彎 ・膝蓋骨脱臼/亜脱臼 ・外反偏平足 ・股関節脱臼
泌尿器	・小陰茎/小陰嚢 ・排尿障害
皮膚科	・皮膚大理石病 ・皮膚角化症 ・末梢循環不全 ・慢性湿疹
その他	・肥満 ・呼吸器感染症 ・無呼吸 ・咬合不全 ・歯列不整 ・歯牙欠損 ・歯肉炎 ・嚥下障害

ダウン症者のIQと精神年齢の動き

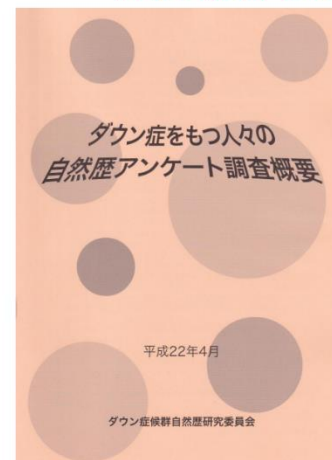


精神年齢(歳)

ダウン症者のIQと精神年齢の動き (例)

生活年齢	精神年齢	IQ(田中ビネー-V検査)	療育手症(参考)
2歳0か月(24か月)	1歳0か月(12か月)	50.0	B2(B1)
5歳0か月(60か月)	2歳0か月(24か月)	40.0	B1
10歳6か月(126か月)	4歳0か月(48か月)	38.1	B1
15歳6か月(186か月)	5歳8か月(68か月)	36.6	B1
18歳0か月(219か月)	5歳10か月(70か月)	32.0	A2
20歳6か月(246か月)	5歳9か月(69か月)	30.3	A2
25歳0か月(300か月)	5歳8か月(68か月)	30.0	A2
30歳0か月(360か月)	5歳6か月(66か月)	29.1	A2
35歳6か月(426か月)	5歳0か月(60か月)	26.4	A2

ダウン症をもつ人々の自然歴アンケート調査



ダウン症候群をもつ方々の成人が、どのような生活を送られているのかについて不明な点が多かったため、中学校卒業以上のダウン症者へのアンケート調査を行い、返答をいただいた551名について状況把握を行った。わが国では唯一のものと思われる。

ダウン症自然歴研究委員会 (所属は当時)

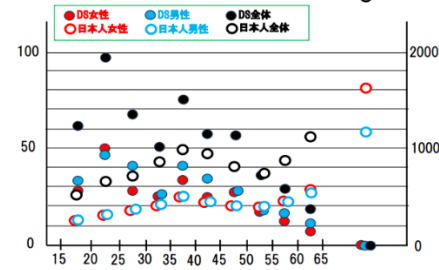
近藤達郎、福田雅文(みさかえの園むつみの家)
森藤香奈子、中根秀之、松本 正(長崎大学医学部保健学科)
土居美智子、本村秀樹、森内浩幸(長崎大学医学部小児科)

本研究にご協力いただいたところ

パンビの会(染色体障害児・者を支える会)、(旧)長崎市小鳩会、妻の会(大宮ダウン症児・者の親の会)、社団法人 長崎県手をつなぐ育成会、社会福祉法人 長崎市手をつなぐ育成会、社団法人 長崎県知的障がい者福祉協会、きょうされん九州ブロック、長崎県立虹の原特別支援学校、社会福祉法人 JOY倶楽部プラザ(福岡)、社会福祉法人 たちばな会(佐賀)、社会福祉法人 南高愛隣会(長崎)、島原市相談支援事業所 ネットワークセンターひかり、社会福祉法人 聖母の騎士会(長崎)、社会福祉法人 聖家族会(長崎)

ダウン症者の年齢と性別

生活場	16-19	20-24	25-29	30-34	35-39	40-44	45-49	50-54	55-59	60-65	小計
在宅	59 (31:28)	83 (42:40)	53 (30:23)	23 (10:13)	23 (14:9)	22 (12:10)	4 (3:1)	1 (1:0)	0	0	268 (144:124)
施設	2 (1:1)	11 (3:8)	9 (7:2)	22 (12:10)	37 (17:20)	32 (21:11)	43 (19:24)	34 (18:16)	27 (15:12)	18 (11:7)	235 (124:111)
GH/CH	1 (1:0)	3 (1:2)	6 (3:3)	6 (4:2)	14 (10:4)	4 (1:3)	10 (7:3)	1 (0:1)	2 (2:0)	0	47 (29:18)
小計	62 (33:29)	97 (46:50)	68 (40:28)	51 (26:25)	74 (41:33)	58 (34:24)	57 (29:28)	36 (19:17)	29 (17:12)	18 (11:7)	550 (297:253)

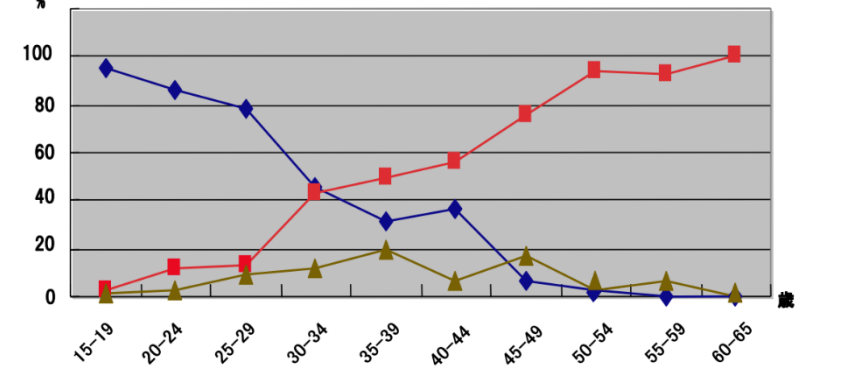


*GH/CH:グループホーム・ケアホーム、下段の()は男女比
 *最年長は、男性63歳、女性65歳であった。
 今回は、551名の中で、男女比は117:100で若干男性が多い結果であった。2024年1月の我が国の15歳以上の人口は5314万人:5686万人で93:100と若干女性が多い。詳細を確認するために本研究が行われた平成22年の我が国の状況を重ねると49歳までは日本人の人口は男性が多く50-54歳で同数、それ以降は女性が多くなる。DS者で年齢の高い分布がいなかったため、この男女比は大きくは変わらないという結果だったとも考えられます。

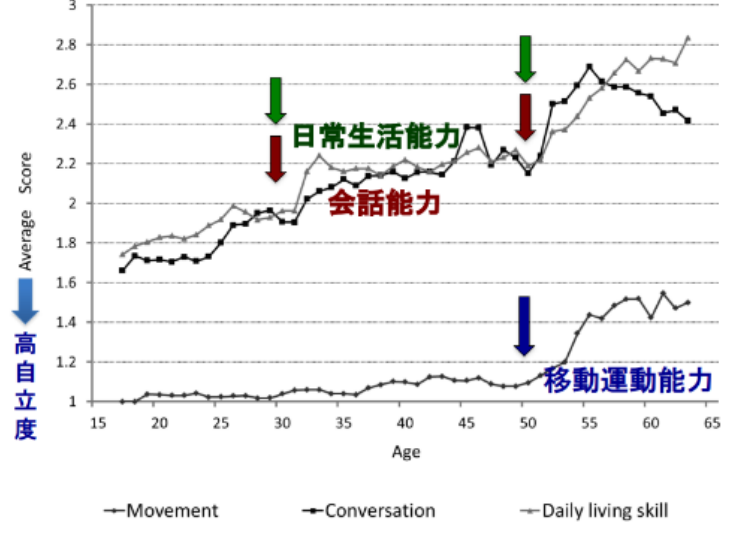
生活の場

自宅 269名
 施設 235名
 グループホーム 47名

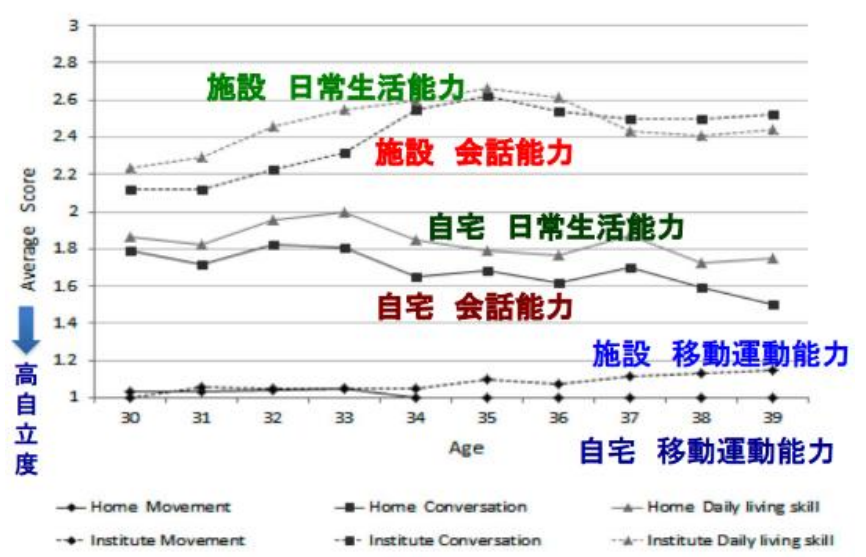
生活の場(年齢別)



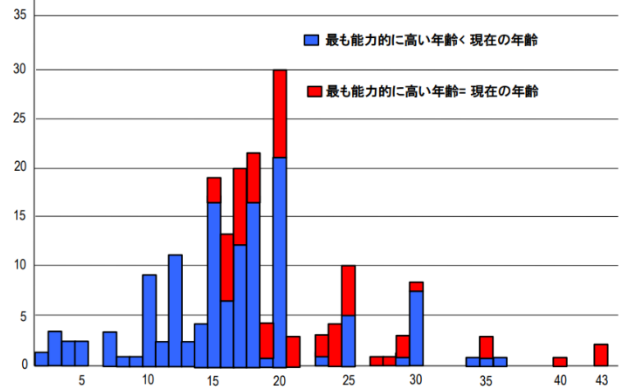
DS者における移動運動能力、会話能力及び日常生活能力



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

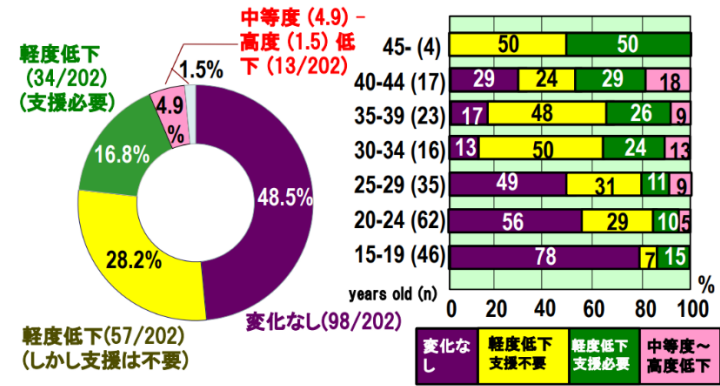


ダウン症者における最も能力的に高い年齢



家族の印象としては、最も能力的に高い年齢は20歳弱(高等部卒業前後から1-2年程度)との意見が多くあった。ただ、非常にばらつきが大きい。1-2歳の頃がピークだったと答える方もいるし、43歳でも今が最も良いとこらえる方もいる。おそらく、乳児期がピークだったと答える方の中に自閉スペクトラム症のような強度行動障害がかぶさっている方もいるかもしれない。また、家族の心配度、困り度が強くなく、その状況が続いている方は、今が一番良いと答えやすいかもしれない。

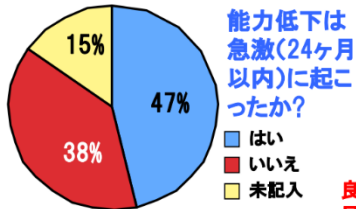
年齢別による最も能力的に高い年齢と比べての現状比較



20歳代以下は能力的に大きな変化がない(良い状態を維持)場合が多い。

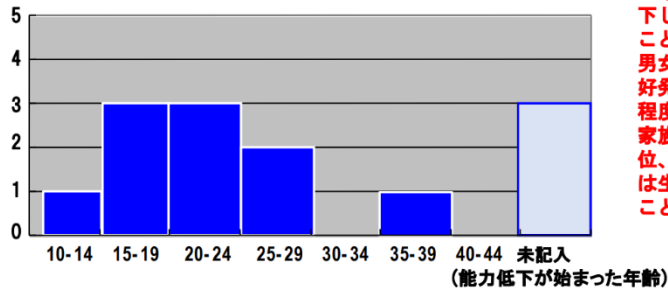
日常生活能力が中等度~高度低下したダウン症者

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

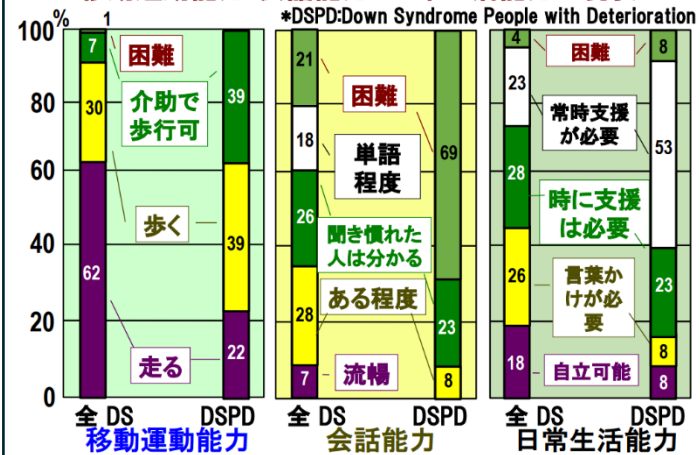


能力低下は急激(24ヶ月以内)に起こったか?
はい
いいえ
未記入

良い状況と比べてかなり日常生活能力の程度が低下したDS者は一定数いることが判明しているが、男女差はなさそうである。好発年齢は、15歳~25歳程度が多く、その多くは家族がその変化に気づく位、急激に起こる。女性は生理の時期と関係すること多い。



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



退行様症状を来したダウン症者は、その後もその状況が長く継続している。この方々は生命的に直面する状況ではないようである。ダウン症者の日常生活能力の状況と生命予後との関係性については大きく変わらないとされている。そうすると、一旦、退行様症状になると実際の生活上、深刻である方が多くなるのは想像できる。

DS者における外観老化徴候

外観老化徴候	年齢 n	15-19	20-29	30-39	40-49	50-59	60-	計
		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

DS者は身体的老化徴候が早く起こりやすい

数字は%を示す

日常生活に介助がたまに必要

該当あり (○)		該当しない (×)		不明 (△)		未記載		小計		○/○+×	
273		199		34		45		550		57.0%	
16-19	20-24	25-29	30-34	35-39	40-44	45-49	50-54	55-59	60-65	小計	
62	97	68	51	74	58	57	36	29	18	550	(297:253)
24	36	24	30	44	37	30	20	16	12	273	(151:122)
(15:9)	(16:20)	(11:13)	(13:17)	(25:19)	(24:13)	(18:12)	(11:9)	(9:7)	(9:3)	273/550=	
24/62=	36/97=	24/68=	30/51=	44/74=	37/58=	30/57=	20/36=	16/29=	12/18=	49.5%	
38.7%	37.1%	35.3%	58.8%	59.5%	63.8%	52.6%	55.6%	55.2%	66.7%		

日常生活で介助がいつも必要

該当あり (○)		該当しない (×)		不明 (△)		未記載		小計		○/○+×	
137		334		41		39		550		29.1%	
16-19	20-24	25-29	30-34	35-39	40-44	45-49	50-54	55-59	60-65	小計	
62	97	68	51	74	58	57	36	29	18	550	(297:253)
7	8	12	9	21	18	15	14	21	12	137	(78:59)
(2:5)	(4:4)	(7:5)	(4:5)	(11:10)	(14:4)	(11:4)	(5:9)	(12:9)	(8:4)	137/550=	
7/62=	8/97=	12/68=	9/51=	21/74=	18/58=	15/57=	14/36=	21/29=	12/18=	24.9%	
11.3%	8.2%	17.6%	17.6%	28.4%	31.0%	26.3%	38.9%	72.4%	66.7%		

介護の立場から言うと、30-35歳で介護度が上がる傾向があり、55歳前後で更に介護度が上がる傾向にあることを認識して、計画を立てておく必要があるのかも知れません。男女差はなさそうです。

同じ質問を繰り返し尋ねる

該当あり (○)		該当しない (×)		不明 (△)		未記載		小計		○/○+×	
122		303		96		30		550		28.7%	
16-19	20-24	25-29	30-34	35-39	40-44	45-49	50-54	55-59	60-65	小計	
62	97	68	51	74	58	57	36	29	18	550	(297:253)
9	15	9	12	17	9	17	20	11	3	122	(71:51)
(7:2)	(10:5)	(6:3)	(5:7)	(12:5)	(5:4)	(10:7)	(9:11)	(6:5)	(1:2)	122/550=	
9/62=	15/97=	9/68=	12/51=	17/74=	9/58=	17/57=	20/36=	11/29=	3/18=	22.1%	
14.5%	15.5%	13.2%	23.5%	23.0%	15.5%	29.8%	55.6%	37.9%	17.7%		

短期記憶の問題もあるのかもしれませんが、精神面での不安と関係しているところもあるのかも知れない。理解はしているものの、しばらく経つと不安になり、確認をするということを私の診療の際にも数多く経験している。

注意を集中することが難しい

該当あり (○)		該当しない (×)		不明 (△)		未記載		小計		○/○+×	
157		252		114		28		550		38.4%	
16-19	20-24	25-29	30-34	35-39	40-44	45-49	50-54	55-59	60-65	小計	
62	97	68	51	74	58	57	36	29	18	550	(297:253)
7	10	16	13	31	19	23	15	12	11	157	(90:67)
(3:4)	(3:7)	(10:6)	(6:7)	(19:12)	(13:6)	(17:6)	(7:8)	(7:5)	(5:6)	157/550=	
7/62=	10/97=	16/68=	13/51=	31/74=	19/58=	23/57=	15/36=	12/29=	11/18=	28.5%	
11.3%	10.3%	23.5%	25.5%	41.9%	32.8%	40.4%	41.7%	41.4%	61.1%		

注意力は、35歳を過ぎると、より散漫になりやすい傾向にある。男女差はなさそう。

説明に従うことが難しい

該当あり (○)		該当しない (×)		不明 (△)		未記載		小計		○/○+×	
157		246		109		39		550		39.0%	
16-19	20-24	25-29	30-34	35-39	40-44	45-49	50-54	55-59	60-65	小計	
62	97	68	51	74	58	57	36	29	18	550	(297:253)
9	15	10	12	30	18	20	18	18	7	157	(83:74)
(3:6)	(7:8)	(8:2)	(4:8)	(17:13)	(12:6)	(11:9)	(9:9)	(9:9)	(3:4)	157/550=	
9/62=	15/97=	10/68=	12/51=	30/74=	18/58=	20/57=	18/36=	18/29=	7/18=	28.3%	
14.5%	15.5%	14.7%	23.5%	40.5%	31.0%	35.1%	50.0%	62.1%	38.9%		

認知機能に関係すると思われるが、35歳と50歳頃に悪化する傾向がある。男女差はなさそう。

会話中に正しい言葉が見つからない

該当あり (○)		該当しない (×)		不明 (△)		未記載		小計		○/○+×	
185		164		160		42		550		53.0%	
16-19	20-24	25-29	30-34	35-39	40-44	45-49	50-54	55-59	60-65	小計	
62	97	68	51	74	58	57	36	29	18	550	(297:253)
14	20	21	20	31	18	22	16	15	8	185	(108:77)
(7:7)	(12:8)	(16:5)	(8:12)	(21:10)	(13:5)	(13:9)	(7:9)	(8:7)	(3:5)	185/550=	
14/62=	20/97=	21/68=	20/51=	31/74=	18/58=	22/57=	16/36=	15/29=	8/18=	33.6%	
22.6%	20.6%	30.9%	39.2%	41.9%	31.0%	38.6%	44.4%	51.7%	44.4%		

支援者は、5割のダウン症者に支障を感じている。男女差はなさそう。

感情を表現することが少ない

該当あり (○)		該当しない (×)		不明 (△)		未記載		小計		○/○+×	
127		352		41		31		551		26.5%	
16-19	20-24	25-29	30-34	35-39	40-44	45-49	50-54	55-59	60-65	小計	
62	97	68	51	74	58	57	36	29	18	551	
(297:253)											
7	11	19	10	19	15	10	13	14	9	127	
(4:3)	(5:6)	(11:8)	(5:5)	(12:7)	(7:8)	(6:4)	(5:8)	(7:7)	(4:5)	(66:61)	
7/62=	11/97=	19/68=	10/51=	19/74=	15/58=	10/57=	13/36=	14/29=	9/18=	127/551=	
11.3%	11.3%	27.9%	19.6%	25.7%	25.9%	17.5%	36.1%	48.3%	50.0%	23.0%	

無気力・無関心

該当あり (○)		該当しない (×)		不明 (△)		未記載		小計		○/○+×	
86		355		79		31		551		19.5%	
16-19	20-24	25-29	30-34	35-39	40-44	45-49	50-54	55-59	60-65	小計	
62	97	68	51	74	58	57	36	29	18	551	
(297:253)											
4	6	9	7	9	11	11	12	11	6	86	
(1:3)	(3:3)	(7:2)	(5:2)	(5:4)	(8:3)	(9:2)	(6:6)	(8:3)	(4:2)	(56:30)	
4/62=	6/97=	9/68=	7/51=	9/74=	11/58=	11/57=	12/36=	11/29=	6/18=	86/551=	
6.5%	6.2%	13.2%	13.7%	12.2%	19.0%	19.3%	33.3%	37.9%	33.3%	15.6%	

陰性症状は50-55歳から増加傾向にあるように見られる。男性が若干多いのかもしれない。

感情が変動しやすい

該当あり (○)		該当しない (×)		不明 (△)		未記載		小計		○/○+×	
161		291		69		30		551		35.6%	
16-19	20-24	25-29	30-34	35-39	40-44	45-49	50-54	55-59	60-65	小計	
62	97	68	51	74	58	57	36	29	18	551	
(297:253)											
8	16	13	16	22	12	29	21	14	10	161	
(4:4)	(8:8)	(10:3)	(7:9)	(14:8)	(6:6)	(15:14)	(13:8)	(9:5)	(5:5)	(91:70)	
8/62=	16/97=	13/68=	16/51=	22/74=	12/58=	29/57=	21/36=	14/29=	10/18=	161/551=	
12.9%	16.5%	19.1%	31.4%	29.7%	20.7%	50.9%	58.3%	48.3%	55.6%	29.2%	

怒りっぽい

該当あり (○)		該当しない (×)		不明 (△)		未記載		小計		○/○+×	
150		316		56		29		551		32.2%	
16-19	20-24	25-29	30-34	35-39	40-44	45-49	50-54	55-59	60-65	小計	
62	97	68	51	74	58	57	36	29	18	551	
(297:253)											
10	15	11	15	24	17	23	17	12	6	150	
(5:5)	(7:8)	(9:2)	(8:7)	(18:6)	(10:7)	(15:8)	(8:9)	(9:3)	(3:3)	(92:58)	
10/62=	15/97=	11/68=	15/51=	24/74=	17/58=	23/57=	17/36=	12/29=	6/18=	150/551=	
16.1%	15.5%	16.2%	29.4%	32.4%	29.3%	40.4%	47.2%	41.4%	33.3%	27.2%	

陽性症状は45-50歳から増加傾向にある。男性に若干多いかも知れない。約1/3は怒りっぽいことが分かる。

人前で身体露出

該当あり (○)		該当しない (×)		不明 (△)		未記載		小計		○/○+×	
43		455		27		26		551		8.6%	
16-19	20-24	25-29	30-34	35-39	40-44	45-49	50-54	55-59	60-65	小計	
62	97	68	51	74	58	57	36	29	18	551	
(297:253)											
2	4	6	6	8	3	6	4	3	1	43	
(0:2)	(2:2)	(6:0)	(2:4)	(4:4)	(2:1)	(4:2)	(0:4)	(3:0)	(0:1)	(23:20)	
2/62=	4/97=	6/68=	6/51=	8/74=	3/58=	6/57=	4/36=	3/29=	1/18=	43/551=	
3.2%	4.1%	8.8%	11.8%	10.8%	5.2%	10.5%	11.1%	10.7%	5.6%	7.8%	

人前で服を脱いでしまうことは、外来でも良く聞くことがある。約9%に認められるが、30歳以上に多く観られる。男女差はないよう。



夜尿が多い

該当あり (○)		該当しない (×)		不明 (△)		未記載		小計		○/○+×	
24		451		47		29		551		5.1%	
16-19	20-24	25-29	30-34	35-39	40-44	45-49	50-54	55-59	60-65	小計	
62	97	68	51	74	58	57	36	29	18	551	
(297:253)											
1	1	0	2	2	1	2	1	8	6	24	
(1:0)	(0:1)		(0:2)	(1:1)	(1:0)	(2:0)	(0:1)	(8:0)	(4:2)	(17:7)	
1/62=	1/97=	0/68=	2/51=	2/74=	1/58=	2/57=	1/36=	8/29=	6/18=	24/551=	
1.6%	1.0%	0%	3.9%	2.7%	1.7%	3.5%	2.8%	27.6%	33.3%	4.4%	

尿・便失禁を繰り返す

該当あり (○)		該当しない (×)		不明 (△)		未記載		小計		○/○+×	
51		439		28		33		551		10.4%	
16-19	20-24	25-29	30-34	35-39	40-44	45-49	50-54	55-59	60-65	小計	
62	97	68	51	74	58	57	36	29	18	551	
(297:253)											
3	4	4	3	6	9	7	5	5	5	51	
(1:2)	(3:1)	(2:2)	(0:3)	(1:5)	(5:4)	(7:0)	(3:2)	(4:1)	(3:2)	(29:22)	
3/62=	4/97=	4/68=	3/51=	6/74=	9/58=	7/57=	5/36=	5/29=	5/18=	51/551=	
4.8%	4.1%	5.9%	5.9%	8.1%	15.5%	12.3%	13.9%	17.9%	27.8%	9.3%	

排泄の問題については、夜だけの失禁(夜尿)は少なく、約1割に日中も含め尿・便失禁がある。残尿は年齢とともに増えることは知られている。40歳を超えると増加します。男女差は明確でないよう。

不眠(寝つきが悪い、夜中に起きる)

該当あり (○)		該当しない (×)		不明 (△)		未記載		小計		○/○+×	
89		383		55		24		551		18.9%	
16-19	20-24	25-29	30-34	35-39	40-44	45-49	50-54	55-59	60-65	小計	
62	97	68	51	74	58	57	36	29	18	551 (297:253)	
6 (1:5)	9 (4:5)	6 (5:1)	11 (4:7)	11 (6:5)	7 (5:2)	13 (9:4)	10 (3:7)	11 (7:4)	5 (2:3)	89 (46:43)	
6/62=9.7%	9/97=9.3%	6/68=8.8%	11/51=21.6%	11/74=14.9%	7/58=12.1%	13/57=22.8%	10/36=27.8%	11/29=37.9%	5/18=27.8%	89/551=16.2%	

過眠(朝起きない、昼寝が多い)

該当あり (○)		該当しない (×)		不明 (△)		未記載		小計		○/○+×	
64		416		40		31		551		13.3%	
16-19	20-24	25-29	30-34	35-39	40-44	45-49	50-54	55-59	60-65	小計	
62	97	68	51	74	58	57	36	29	18	551 (297:253)	
6 (2:4)	9 (4:5)	6 (4:2)	9 (4:5)	7 (7:0)	6 (3:3)	7 (4:3)	6 (5:1)	4 (3:1)	4 (3:1)	64 (39:25)	
6/62=9.7%	9/97=9.3%	6/68=8.8%	9/51=17.6%	7/74=9.5%	6/58=10.3%	7/57=12.3%	6/36=16.7%	4/29=13.8%	4/18=22.2%	64/551=11.6%	

睡眠の問題は不眠も過眠もあり、睡眠の質の問題が示唆される。介護の方の意見では1-2割のダウン症者に問題があるということになっているが、睡眠時無呼吸症候群がダウン症者に多いということが取りざたされているので、今後、認識が高まると、もしかしたらこの数字は変化が出てくるかも知れない。

内にこもりがち

該当あり (○)		該当しない (×)		不明 (△)		未記載		小計		○/○+×	
143		317		61		30		551		31.1%	
16-19	20-24	25-29	30-34	35-39	40-44	45-49	50-54	55-59	60-65	小計	
62	97	68	51	74	58	57	36	29	18	551 (297:253)	
11 (6:5)	10 (5:5)	15 (9:6)	19 (11:8)	23 (13:10)	19 (11:8)	19 (15:4)	14 (6:8)	5 (2:3)	8 (4:4)	143 (82:61)	
11/62=17.7%	10/97=10.3%	15/68=22.1%	19/51=37.3%	23/74=31.1%	19/58=32.8%	19/57=33.3%	14/36=38.9%	5/29=17.2%	8/18=44.4%	143/551=26.0%	

情緒的に不安定(よく叫ぶ)

該当あり (○)		該当しない (×)		不明 (△)		未記載		小計		○/○+×	
84		402		34		31		551		17.3%	
16-19	20-24	25-29	30-34	35-39	40-44	45-49	50-54	55-59	60-65	小計	
62	97	68	51	74	58	57	36	29	18	551 (297:253)	
1 (0:1)	12 (4:8)	5 (4:1)	12 (6:6)	18 (13:5)	6 (3:3)	9 (7:2)	10 (2:8)	8 (3:5)	3 (2:1)	84 (44:40)	
1/62=1.6%	12/97=12.4%	5/68=7.4%	12/51=23.5%	18/74=24.3%	6/58=10.3%	9/57=15.8%	10/36=27.8%	8/29=27.6%	3/18=16.7%	84/551=15.2%	

全般的な情緒の状況だが、内向的な方が外交的な問題を示す方と比べて若干多い。

空想的(妄想的)な言動をとる(もう1人いるよう)

該当あり (○)		該当しない (×)		不明 (△)		未記載		小計		○/○+×	
122		331		72		26		551		26.9%	
16-19	20-24	25-29	30-34	35-39	40-44	45-49	50-54	55-59	60-65	小計	
62	97	68	51	74	58	57	36	29	18	551 (297:253)	
20 (10:10)	23 (6:17)	11 (7:4)	13 (6:7)	13 (8:5)	10 (8:2)	15 (8:7)	6 (2:4)	7 (3:4)	4 (0:4)	122 (58:64)	
20/62=32.3%	23/97=23.7%	11/68=16.2%	13/51=25.5%	13/74=17.6%	10/58=17.2%	15/57=26.3%	6/36=16.7%	7/29=24.1%	4/18=22.2%	122/551=22.1%	

ダウン症者では妄想がある方が約8割にあるとの報告がある。今回の結果は、妄想がより目立つ言動を示す方と思われる。女性に若干多いよう。

ないものをみたり聞いたりする

該当あり (○)		該当しない (×)		不明 (△)		未記載		小計		○/○+×	
45		376		101		29		551		10.7%	
16-19	20-24	25-29	30-34	35-39	40-44	45-49	50-54	55-59	60-65	小計	
62	97	68	51	74	58	57	36	29	18	551 (297:253)	
2 (1:1)	6 (2:4)	4 (4:0)	5 (2:3)	6 (2:4)	3 (2:1)	8 (6:2)	3 (0:3)	5 (3:2)	3 (1:2)	45 (23:22)	
2/62=3.2%	6/97=6.2%	4/68=5.9%	5/51=9.8%	6/74=8.1%	3/58=5.2%	8/57=14.0%	3/36=8.3%	5/29=17.2%	3/18=16.7%	45/551=8.2%	

幻覚を示す方が約1割いて、55歳を過ぎると多くなる。認知症との関係があるのかも知れない。

意味不明の行動(精神的混乱がありそう)

該当あり (○)		該当しない (×)		不明 (△)		未記載		小計		○/○+×	
52		414		57		28		551		11.2%	
16-19	20-24	25-29	30-34	35-39	40-44	45-49	50-54	55-59	60-65	小計	
62	97	68	51	74	58	57	36	29	18	551 (297:253)	
1 (0:1)	5 (2:3)	5 (3:2)	7 (4:3)	7 (6:1)	2 (2:0)	8 (7:1)	10 (4:6)	6 (2:4)	1 (1:0)	52 (31:21)	
1/62=1.6%	5/97=5.2%	5/68=7.4%	7/51=13.7%	7/74=9.5%	2/58=3.4%	8/57=14.0%	10/36=27.8%	6/29=20.7%	1/18=5.6%	52/551=9.4%	

精神的混乱も50歳を過ぎると増加するが、認知症が関係するのかも知れない。

何かにつけて不安がありそう

該当あり (○)		該当しない (×)		不明 (△)		未記載		小計		○/○+×	
66		336		107		42		551		16.4%	
16-19	20-24	25-29	30-34	35-39	40-44	45-49	50-54	55-59	60-65	小計	
62	97	68	51	74	58	57	36	29	18	551 (297:253)	
2 (0:2)	7 (4:3)	9 (6:3)	8 (4:4)	7 (3:4)	2 (1:1)	8 (5:3)	8 (3:5)	6 (5:1)	9 (6:3)	66 (37:29)	
2/62=3.2%	7/97=7.2%	9/68=13.2%	8/51=15.7%	7/74=9.5%	2/58=3.4%	8/57=14.0%	8/36=22.2%	6/29=20.7%	9/18=50.0%	66/551=12.0%	

不安神経症も1-2割でみられるようです。男女差はなさそうです。

爪噛み、指しゃぶり、歯ぎしりが多い

該当あり (○)		該当しない (×)			不明 (△)		未記載		小計		○/○+×	
123		376			28		24		551		24.6%	
16-19	20-24	25-29	30-34	35-39	40-44	45-49	50-54	55-59	60-65	小計		
62	97	68	51	74	58	57	36	29	18	551		
											(297:253)	
24	27	15	12	21	7	6	6	2	3	123		
(13:11)	(11:16)	(10:5)	(5:7)	(16:5)	(3:4)	(2:4)	(4:2)	(0:2)	(1:2)	(65:58)		
24/62=	27/97=	15/68=	12/51=	21/74=	7/58=	6/57=	6/36=	2/29=	3/18=	123/551=		
38.7%	27.8%	22.1%	23.5%	28.4%	12.1%	10.5%	16.7%	6.9%	16.7%	22.3%		

指しゃぶりや爪噛みなどは幼少時期から認められることが多いが、成人になっても1/4はそのまま残っている。

吃音(どもり)が多い

該当あり (○)		該当しない (×)			不明 (△)		未記載		小計		○/○+×	
87		353			74		37		551		19.8%	
16-19	20-24	25-29	30-34	35-39	40-44	45-49	50-54	55-59	60-65	小計		
62	97	68	51	74	58	57	36	29	18	551		
											(297:253)	
8	18	10	5	17	10	7	8	3	1	87		
(5:3)	(7:11)	(4:6)	(3:2)	(14:3)	(6:4)	(4:3)	(4:4)	(2:1)	(0:1)	(49:38)		
8/62=	18/97=	10/68=	5/51=	17/74=	10/58=	7/57=	8/36=	3/29=	1/18=	87/551=		
12.9%	18.6%	14.7%	9.8%	23.0%	17.2%	12.3%	22.2%	10.3%	5.6%	15.8%		

吃音は約20%に認められる。フリーハンドで話をするのに不安を持つ方が多いのかもしれない。

● Down症候群に関して、これまで行ってきたこと。

● 血球系の検討

Hamaguchi Y, Kondoh T et al. Gene 835, 146663, 2022.

	コントロール (n=60)	DS (n=51)	有意差
平均年齢 (歳)	28.3	27	
性別 (男性 (%))	19(31)	27(52)	
白血球数 (x10 ³ /μ l)	6.6 (標準偏差:1.4)	5.3 (1.6)	あり
骨髄球数 (x10 ³ /μ l)	4.3 (1.2)	3.2 (1.1)	あり
リンパ球数 (x10 ³ /μ l)	2.1 (0.5)	2.0 (1.0)	なし
骨髄球数/リンパ球数	2.0 (0.8)	1.9 (1.1)	なし
赤血球数 (x10 ⁶ /μ l)	4.5 (範囲4.2-4.8)	4.5 (4.2-4.9)	なし
ヘモグロビン (g/dl)	14 (13-15)	15 (13-16)	あり
ヘマトクリット (%)	40 (38-43)	44 (41-47)	あり
赤血球平均細胞体積 (MCV) (fl)	89 (87-92)	97 (92-98)	あり
血小板 (x10 ³ /μ l)	250 (230-300)	230 (210-270)	あり

● Down症候群に関して、これまで行ってきたこと。

● 言語、嚥下、リハビリのアンケート調査

ダウン症児・者の言語、嚥下・口腔機能、言語聴覚療法に関する現状調査

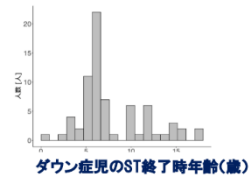
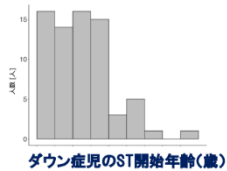
濱口陽、近藤達郎 日本小児科学会雑誌 128巻 5号 729-735(2024年)

【目的】 我が国のDown症候群(DS)のある方の言語、嚥下・口腔機能、言語聴覚療法(ST)に関する現状を明確にするために調査した。

【方法】 DSのある方およびその保護者を対象にアンケートを実施した。解析可能な104名(成人43名、小児61名)のデータを、成人(19-40歳)と小児(0-18歳)の2群に分けて統計解析およびテキストマイニングを行い、結果を比較検討した。

【結果】 DSのある方は、成人期においても小児期と同程度の言語、嚥下・口腔機能の問題を抱えていることが確認された。STの実施経験は9割に達するものの、成人における現在の実施状況は小児に比べて有意に少ない。特に多くの人が小学校入学時にST実施を終了し、約2割が再開を希望していることが分かった。

【結論】 DSのある方は、成人期においても言語や嚥下・口腔機能に関する課題を持っている。DSのある成人のST実施の継続や再開は、今後の取り組みとして重要である。



ダウン症候群を持っている方々の言語などについての困りごとのアンケート調査 (近藤達郎、濱口陽)

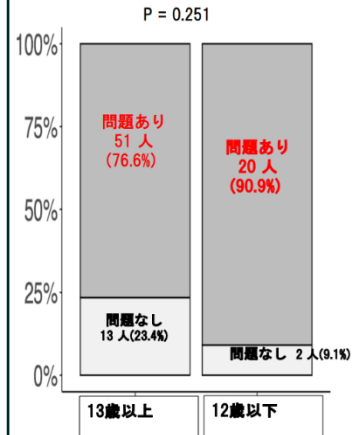
● 言語聴覚療法(ST)を受けたことがありますか？または受けていますか？

	13歳以上 (n=64)	12歳以下 (n=22)	p-value
① 以前受けていた	48 (75.0%)	15 (68.2%)	0.731
② 現在も受けている	4 (6.2%)	10 (45.5%)	<0.001
③ 受けたことがない	11 (17.2%)	0 (0.0%)	0.087
④ 受けたいが受けられない	1 (1.6%)	0 (0.0%)	1
⑤ 今後も可能ならば受けたい	8 (12.5%)	8 (36.4%)	0.03

● 以前STを受けていたに「はい」と答えた方へ 終了時期はいつですか？

- 多くのダウン症児は就学前(6歳)でSTを終了されていることが多い。
- しかし、13歳以上でも、吃音が約33%、嚥声約2%、言葉が単語程度約8%、二語文程度約3%、三語文程度約13%、その他発語で気になることがあるのが約34%と発語に対しての問題が残っている方が多い。
- つまり、わが国ではニーズと供給のバランスがとれていないと思われる。

● 現在嚥下に問題があるか？



	13歳以上 (n=64)	12歳以下 (n=22)	p-value
① 食事をよく嚥まないで丸のみが比較的多い	38 (59.4%)	13 (59.1%)	1
② 時々ひっかけることがある (誤嚥)	23 (35.9%)	14 (63.6%)	0.044
③ その他 (自由記載)	7 (10.9%)	5 (22.7%)	0.308

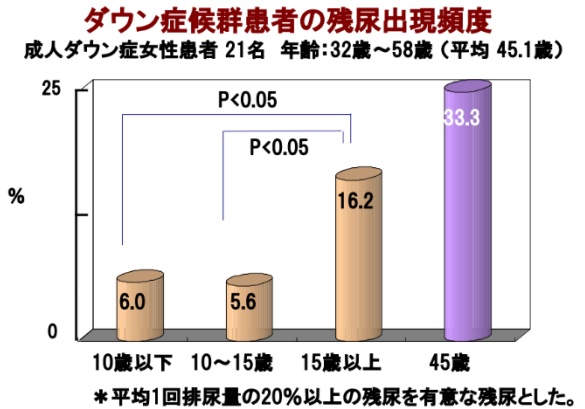
嚥下機能についてもあまり嚥まない、時々誤嚥することが多い。これについてもSTが関わることが少なくないと思われる。しかし、前述のようにリハビリテーションを受けるということが難しいことが予測される

自宅などで簡便にリハビリめいたものをして、簡単に評価でき、どうしても個別の専門的なりハビリが必要な方が適切に受けられるシステムがあると良いと考えられる。

● Down症候群に関して、これまで行ってきたこと。

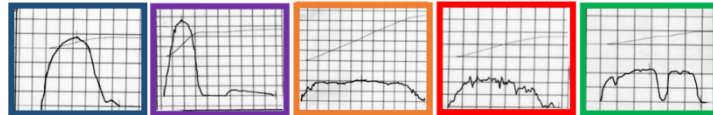
● 排尿障害

DS児のご両親は、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。また、排尿に関して、時間がかかったり、終了したと思っても、その後、下着が濡れていたりすることも経験している。そのため、様々な検討を行っている。



DS児・者におけるウロフロメトリー解析結果

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

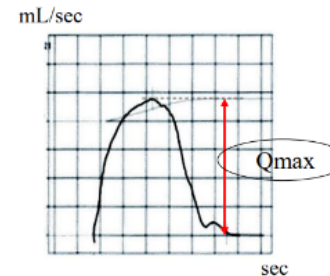


	DS (n = 55)		Controls (n = 35)	
	n	(%)	n	(%)
Bell-shaped	10	18	21	60
Tower-shaped	0	0	1	3
Plateau	20	37	4	11
Staccato	11	20	3	9
Interrupted	5	9	2	6
poor study	9	16	4	11

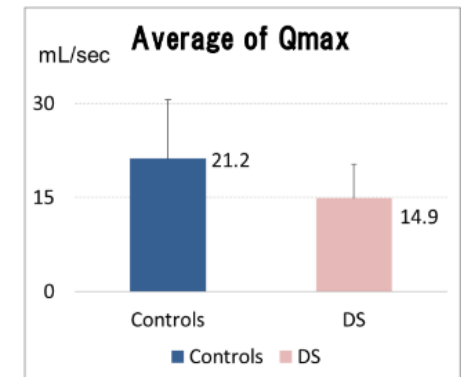
ウロフロメトリー検査では、正常パターン（ベル型）を示すものが少ないことが分かる。

Kitamura et al. Pediatr Int 2014

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



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)

Kitamura et al. Pediatr Int 2014

● Down症候群に関して、これまで行ってきたこと。

● 退行様症状

ある時期から、比較的短期間に日常生活状況が急激に悪化した、というダウン症者の存在を知るようになった。大きく分けて3つのパターンがあるように感じました。一つは、内向的と思えるような、表情が暗くほとんど笑顔が消失し、会話も発せず、何もしないという、アパシー症状とも言うべき状況である。典型的には、衝動性や攻撃性はない。他には、逆に外向的な問題がより強いDS者もいる。ジーっとしていて、何かを促すと自傷、他害が強くなるタイプである。最後の一つは、表情的には問題ないが、とにかく動きが緩慢な方である。10mくらいの移動に10分程度かかったり、全てのことにごく時間がかかる。そのころ、精神科医の先生方とも勉強会を行っていて、このような状況について、明確な精神神経科的に診断することが難しいと思えるような状況も分かってきた。例えば、論文的に「うつ病」という診断が書かれたりしているのですが、全く、言葉を発せず、コミュニケーションをとれない方に「うつ病」の診断を付けることがほとんど不可能で、こんな状況の方に「抗うつ薬」を処方して改善すると、薬理的な立場からやはり「うつ病」と言ってよかったのかという状況になりえるのではと思います。

アルツハイマー病の診断についても、全く言葉を発さない方に認知症の診断を付けるのは不可能と思われる。検査も拒否が強く難しいことがある。つまり、精神症状が強い方は、ご家族の話のみで何とかしないといけない方が少なくない。こんな状況について、何か書かれているものがないのかと、いろいろと調べていくうちに、教育者である菅野敦先生が提唱された「急激退行」という状況にたどり着いた。「比較的短期間に、これまでできていたことができなくなった」という症状と理解しているが、この言葉も医療の中では心理学において退行（たいこう、Regression）とは、精神分析家ジークムント・フロイト（1856-1939）によれば防衛機制のひとつであり、許容できない衝動をより適切な方法で処理するのではなく、自我を一時的または長期的に、発達段階の初期に戻してしまう事なかなか受け入れられことが分かってきた。ウィキペディアでは「である。退行の防衛機制は、精神分析理論においては、個人の性格がより幼稚な性癖を採用し、発達段階の初期に戻るときに起こる。」とされている。つまり、「退行」という言葉が、ダブルスタンダードになってしまう。精神神経科領域で詳しい先生ならば、当然、「急激退行」という言葉は混乱を生じてしまう。そのため、現在は長いのですが、「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」を提唱させていただいた。

「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。

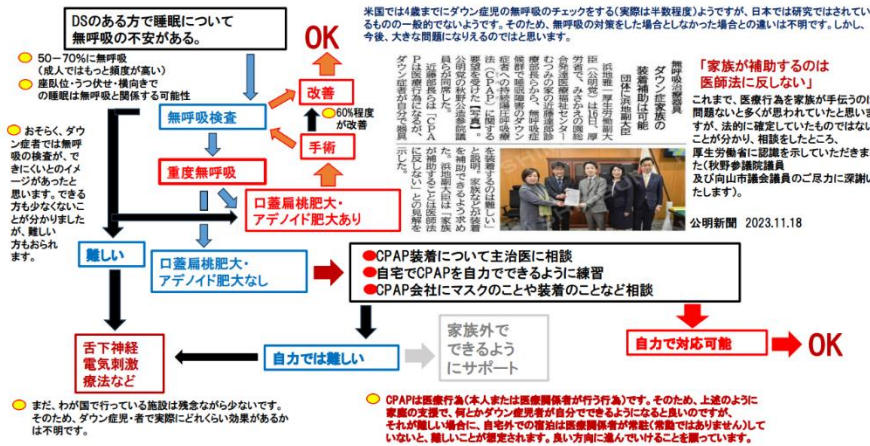
- | | | |
|-------|---|-----------|
| 5項目以上 | : | 急激退行 |
| 2-4項目 | : | 急激退行の疑いあり |
| 0-1項目 | : | 急激退行は否定的 |

退行様症状についての私見

- 退行様症状は、表向きの症状に過ぎない。心の折り合いの問題でも、脳内における様々な生物学的な問題でも見た目の症状は非常に危機的なものになりえる。
- これまでの経験上、退行様症状を持っても生命的な危機の状況には陥らない。
- 心の折り合いの問題の場合には、本人なりに納得ができる様な状況になると改善されるものと推測される。その中には両親・家族が本人の心を優先させ、よく考える余裕を意識して持つことが重要と感じる。家族に対してのカウンセリングを含めての支援が必要。
- 様々な向精神薬などで効果を示した患者も少なくないが、その中には、本当に薬物が効果があった場合もあるし、薬を服用するという行為が患者・家族の精神面での安定に寄与する場合もありそうである。

● Down症候群に関して、これまで行ってきたこと。

● Down syndrome のある方の無呼吸についての一考



2) Down症候群の診療

● Down症候群患者の診療で何をしているのか？

● DS家族は医療について何を期待しているのか？

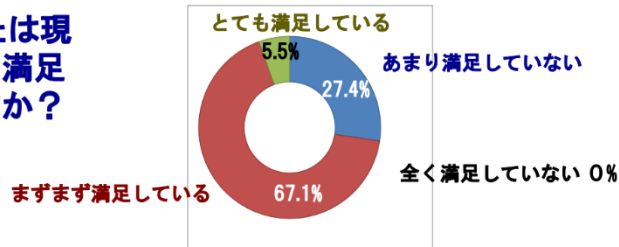
● Down症候群に関して、これまで行ってきたこと。

- アリセプト(塩酸ドネペジル)療法
- Mガード療法
- パスカルグループ

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？

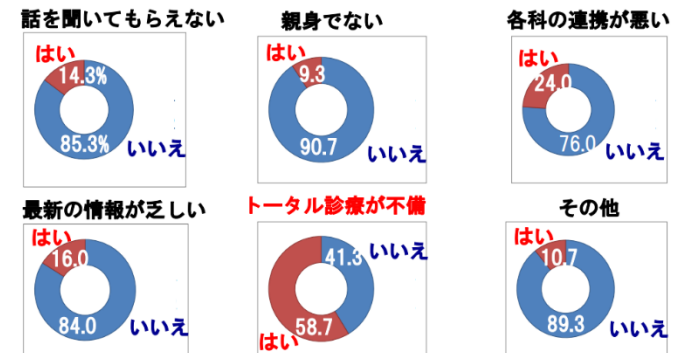
対象：染色体障害児・者を支える会会員 170名 2014.10
 回答数：76名(ダウン症 70、それ以外 2、不明4)
 年齢：20歳未満 44名、20歳以上 32名、不明 0名
 療育手帳： A1+A2 47名、B1+B2 27名、不明 2名

Q1. あなたは現在の医療に満足していますか？



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？

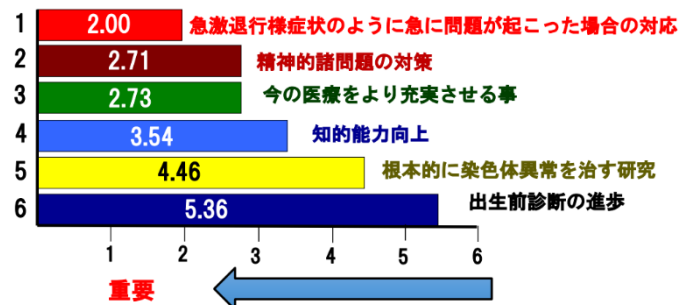
Q2. 現在の医療にどんな問題がありますか？(複数回答)



ダウン症者家族は医療に何を期待しているか？

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。

● Down症候群に関して、これまで行ってきたこと。

● アリセプト(塩酸ドネペジル)療法



DS者におけるアリセプト(塩酸ドネペジル)療法の経緯

平成13年7月以前	DSとアルツハイマー病(AD)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漠然と感じていた。 バンビの会の会員のお一人が、「私の子どもは中学を卒業してから、全く原因が思いつかない状況で、精神的な問題か自発的なことが全くできなくなってもう20年近くたっています。何が原因だったのか、何か打つ手がないのが気になっています」とおっしゃられていることが気になっていた。
平成13年7月10日	「アリセプト」の存在を知る。アリセプトのDS者に対しての効能を調べる。
平成13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
平成14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。
平成14年4月	長崎大学医学部倫理委員会にて本検討の承認
平成14年6月11日	スタート

ダウン症者への塩酸ドネペジル療法のアウトライン

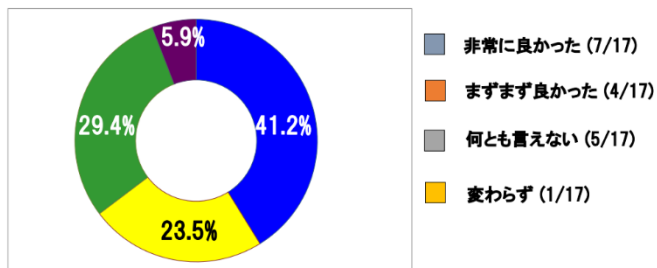
心身機能チェックリストから過半数に改善が認められた効果
(34名によるアンケート調査より)

- * 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できる (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できるようになった (18/34)

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

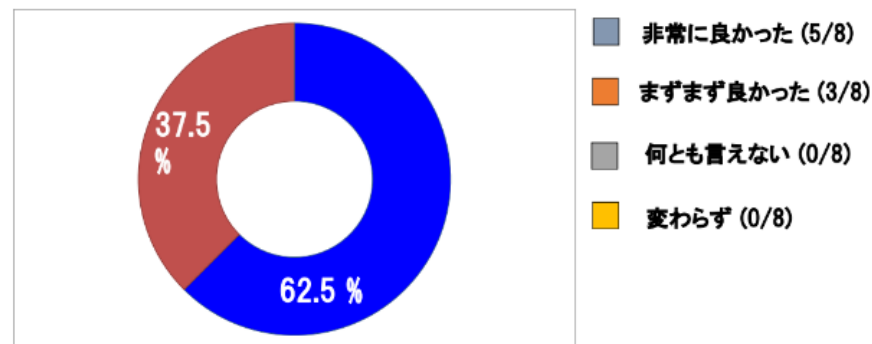


急激退行9項目: (1) 動作緩慢、(2) 乏しい表情、(3) 会話、発語の減少、(4) 対人関係において乏しい反応、(5) 興味消失、(6) 閉じこもり、(7) 睡眠障害、(8) 食欲不振、(9) 体重減少

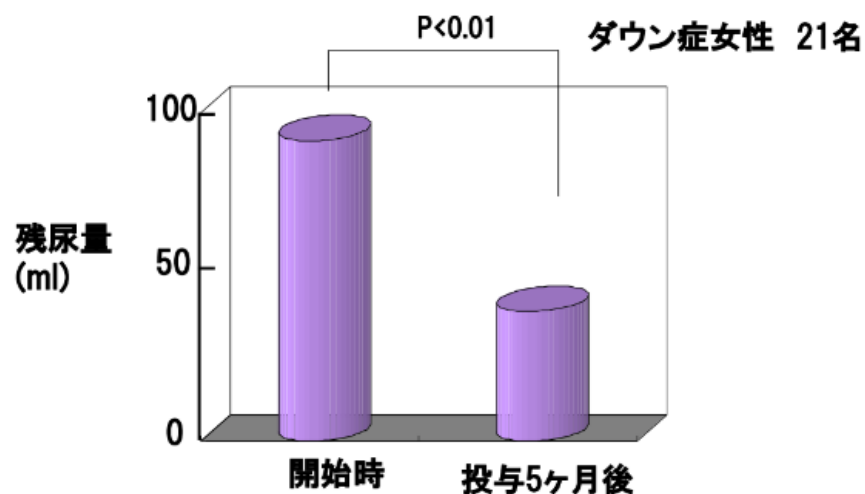
ダウン症者へのドネペジル療法家族会へのアンケート調査結果

(2012.3.30~2012.4.18)

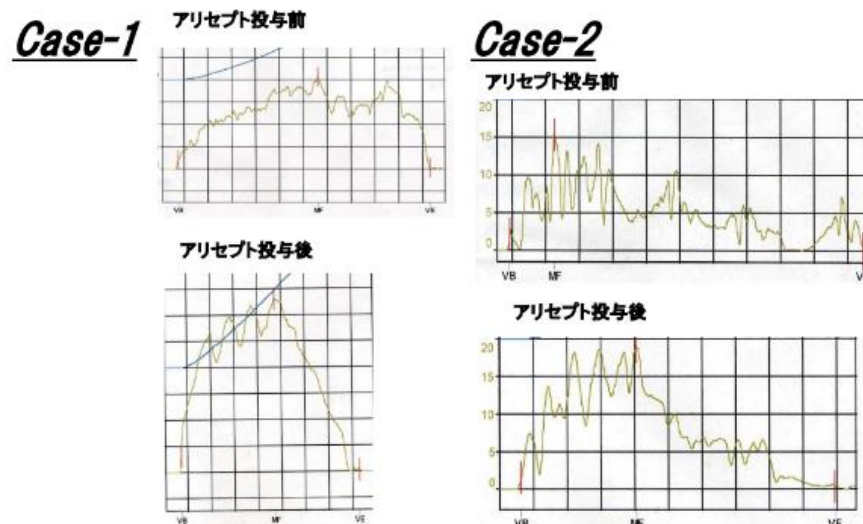
排尿障害が中心であった12名において塩酸ドネペジルの効果(回答数 8)



塩酸ドネペジルによる残尿量の減少

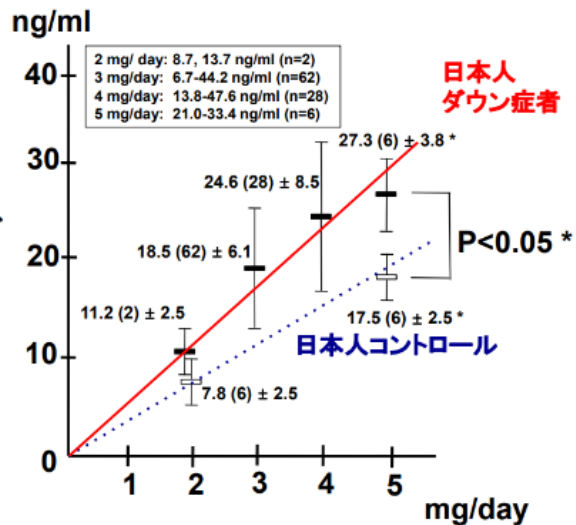


塩酸ドネペジルによるウロフロメトリーの変化



ドネペジル 血中濃度

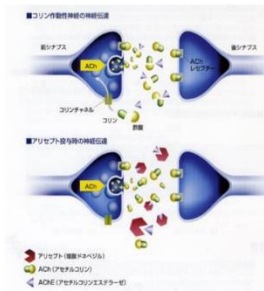
ダウン症候群患者では、コントロール群と比し、**有意差をもって高い傾向**がある。これが、副作用がしやすいのに関係すると思われる。血中濃度ををはかることでより安全に使用できると思われる。



DS者への塩酸ドネペジル療法の効果に対する考察

塩酸ドネペジルはアルツハイマー型認知症をなおす薬ではない。

塩酸ドネペジルは、**中枢選択性の高いアセチルコリンエステラーゼ阻害剤**であり、脳内の神経伝達物質であるアセチルコリンを前シナプスから後シナプスに効率的に伝達するものである。



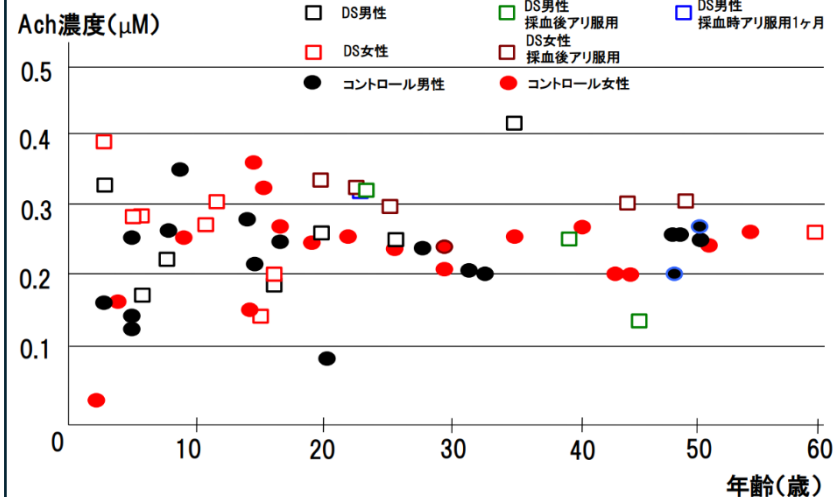
この薬剤が退行に何らかの効果を認めるということは、まだ、全くの予測の域を出ていないが、**脳内アセチルコリン作動性の低下がアルツハイマー型認知症の発症メカニズムとは別に、早い時期からあり得る可能性を示唆する。**

更に、この状況は、**可逆性**(良くなる可能性、一旦良くなると薬も要らなくなる可能性)かも知れない。

ダウン症患者への塩酸ドネペジル療法の効果に対する考察

ダウン症患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。**

血液中的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。



これまでの考察

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。

現時点で考えられる退行様症状に対する対応

1) 問診(対話)

退行様症状が強いDS者は、日常生活が通常通り送れなくなり、家族はどのように対応して良いのか苦慮していることが多い。家族、特に母親は精神的打撃が強くその支援を念頭において問診を進めていく必要がある。それまでの生活発達歴や身体的にも知的にも最も良かった時または退行様症状が起こる前の生活状況を確認する。その上で、退行様症状に至った経緯と最も日常生活状況が破綻していた状況を問診していく。視力、聴力の状況、どこかに痛むところがありそうかどうか、女性では生理との関わりを確認することも重要である。退行様症状を示すDS女性で生理の時期に関係することが少ない。家族も悠長なことをする余裕がないのではと推察されるため、差し当たりどのような対応をとったら良いかを家族と一緒に検討していくことは重要である。

2) 診察、検査

視力や聴力の状況は問診と伴に把握する。診察では発語がなく拒否的であることも少なくなく、駐車場に止めた車から出れなかったり診察室に入らないことさえある。その場合には、出来るところで診察することも必要である。どこかに麻痺がないか、触って痛みがあるような場所がないかなど全身をできるだけ診察するように心がける。検査としては、身長、体重測定、血圧、頭部CT検査及び採血を考慮する。採血では、ダウン症候群での合併症にある様々な疾患も考慮し、検血、一般生化学、甲状腺機能などを含めて行う。

3) 対策

まずは、生活環境整備に目を向ける。仕事の継続の有無や変更、支援者との連携、訪問介護の使用の有無など日常生活をどのように維持していくかを検討する。DS者本人が非常に状況が悪い場合に家族の状況によっては短期入所や精神神経科医のいるところへの入院など緊急避難的なことを考慮することも必要なことがある。

薬物療法は状況を見つづ様々な薬剤を使用している。不眠・過眠が強かったり、昼夜逆転など睡眠障害が強い場合に、眠剤を考慮することもあるが日常生活活動性を下げるだけで全く期待する効果が認められないことも経験上少なくない。SSRIが効果的なこともあるし、リスペリドンやオランザピン、クエチアピンなどの向精神薬が良い場合もある。投薬量については通常量では1日中ウトウトすることもあるので注意が必要である。抑肝散も効果的なことがある。衝動的なものが強い場合にはリスペリドン、オランザピンやクエチアピンを中心に置くことが多い。突発的に、良く泣いてしまったり、夜が怖く電気をつけて回るなど何かに怖がっているようなそぶりがある場合にはSSRI、抑肝散、又はそれを併用で使用することもある。

生活環境に変化があったり、または周りから見て薬物療法の内容も生活環境も全く変化が見られない場合であっても、非常に短期間に状況が改善している方もいる。これは本人の心の安定を自分で何とかしたとしか思えなく、そのうちに薬物療法でなくても、もとの元気な状況に戻りえる可能性もあることを示唆するのもかも知れない。

明らかに**活動性が低下していることが中心**になっている様な時にや排尿障害が強い場合には、アセチルコリンエステラーゼ阻害剤を考慮している。我々は平成14年より塩酸ドネペジル療法を臨床研究として数十名の方に使用しているが、成人で1日3mgと低用量で維持することを基本にして必要に応じて増減している。投与3か月後位から変化が見られることが多い印象があるため、まずは6か月間は服用することを薦めている。ただ、保険診療で行うには齟齬が出る場合がある。その他に、DSの脳内伝達物質において、ドネペジルが関係するアセチルコリンやその他セロトニン、ノルアドレナリン、GABA、グルタミン酸の異常が報告されているため、その過不足を考慮しての対策も検討している。チックが強い場合などにおいては、それについても様々な薬剤を使用することもある。

最も効果的と考えられる治療を実際に行ってみて、その効果を確認しつつの微調整が特に薬剤療法を始める際には重要である。ある程度、状況が改善してもそのうちにそれではうまく行かなくなる場合もある。その際にもやはり、きめ細かな対応が必要である。

4) 実際に退行様症状をもつDS者の診療を行っての印象

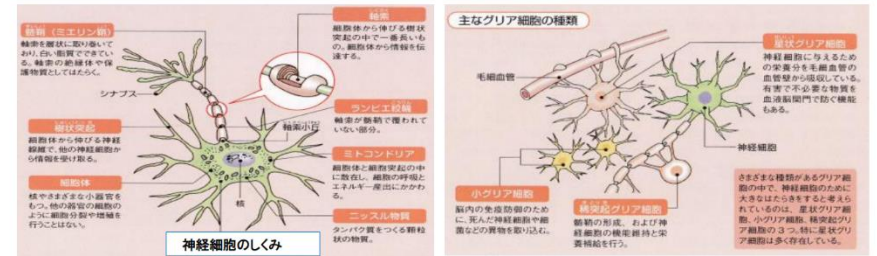
家族を中心としたDS者との信頼関係を保つことの重要性を深く感じる人が多い。環境設定で大きくDS者のQOLが改善することは少なからず経験している。また、**投薬に関しては、家族が不利益や不安を感じた際に減量や中止を含め、変更することに躊躇しないことも重要**である。これらをスムーズに行うためには、家族が本人が思っていることを何でも言える医療関係を構築する必要がある。緊急の場合には電話対応をすることも少なくない。信頼のおける精神神経科医の意見を仰ぐことも重要なことがある。塩酸ドネペジル療法については、驚くほど効果を認めた例もあるし、さほどでもないこともある。1つ興味深かったのは、前述の56歳前後からQOLの低下が強くなり、その後1年弱でほとんど生活活動ができなくなっていたDS者で、58歳で塩酸ドネペジル投与開始すると動作が良くなり独歩できるまで改善した例である。**本患者の経過は、高齢のDS者でアルツハイマー病と診断がついているDS者の中に、塩酸ドネペジルなどで改善を期待できる患者も混在する可能性があるということを示唆する。**

● Down症候群に関して、これまで行ってきたこと。

● Mガード療法



神経細胞(ニューロン)とグリア細胞



脳

- 神経細胞 (ニューロン)**

神経細胞は、身体各部の情報を**電気信号**にして**軸索**に通し、**シナプス**で**神経伝達物質**にして他の神経細胞に情報を伝える。神経伝達物質は、近代医学の発展の過程で研究が進み、現在までに**数十種類**が知られ、その働きから、それに作用する**薬剤 (向精神薬)**も数多く作られている。
- グリア細胞**

グリア細胞は、発見当初は不活発な細胞で、物理的にニューロンを支える役割を務めているだけと考えられていた。現在では、**恒常性の維持や発生の過程**において、**能動的で重要な役割**を担っていることが知られてきた。グリア細胞は、**星状膠細胞(アストロサイト)**、**稀突起グリア細胞(オリゴデンドロサイト)**、**上衣細胞**、**小グリア細胞(ミクログリア)**に分類される。

髄鞘(ミエリン鞘)とは

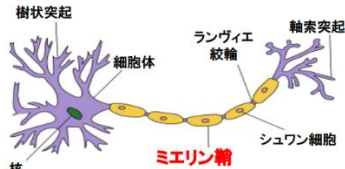
髄鞘(ミエリン鞘)は、神経細胞の軸索の周りに存在する絶縁性の脂質の層を指す。おもにミエリンという脂質からなることからミエリン鞘とも言う。ミエリンの成分のひとつであるコレステロールに基づく絶縁性により神経パルスの伝導を高速にする機能がある。髄鞘はグリア細胞の一種であるシュワン細胞とオリゴデンドロサイトからなり、神経細胞そのもの一部ではない。

シュワン細胞は末梢神経系の神経細胞で、オリゴデンドロサイトは中枢神経系の神経細胞で髄鞘を形成する。髄鞘中のミエリンによって顕微鏡像において見た目が相対的に白く見えるので、神経繊維が多く分布する大脳髄質や脊髄皮質などを白質と呼ぶ場合がある。

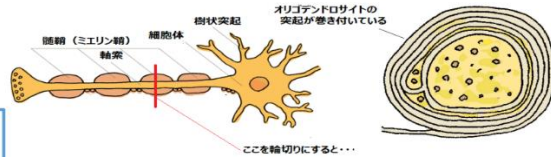
絶縁性の高い髄鞘が存在することの主たる機能は、髄鞘化された神経繊維(有髄繊維)に沿った神経パルスの伝導速度が速くなることである。

髄鞘がないと、1-2 m/秒で軸索を伝わる。

シュワン細胞やオリゴデンドロサイトで髄鞘を形成すると、100 m/秒で軸索を伝わる。



髄鞘を持つ末梢ニューロンの模式図。軸索にシュワン細胞が幾重にも巻き付くことで髄鞘が形成される。



ミエリン形成異常へのアプローチ

このミエリンに対する治療の一つとして、陳皮がある。陳皮に含まれるヘスペリジンとナリルチンがミエリン再形成促進作用を持ち、その他の成分にも神経栄養因子BDNFの産生増強やアミロイドβ神経毒性の抑制作用が認められる。この陳皮などを含めてのサプリメント(Mガード®)が作製されている。Mガード®に含まれているヘスペリジン・ナリルチンはミエリン関連糖タンパク(MAG)、MBPの mRNAを増加させるとともに、オリゴデンドロサイト転写因子であるOlig2、Olig1の発現増加につながるとなっている。富永らは認知機能低下を認めるDS者へMガード®を投与して臨床症状、認知機能の改善の可能性を報告している。

日本早期認知症学会誌 第14巻 第1号, 2021

研究速報

認知機能低下を認める成人ダウン症候群患者へのミエリン活性サプリメントMガード®の投与経験

富永 敦子^{1) 2)} 根津 敦夫¹⁾ 黒木 良和¹⁾

長崎でのトライアル

対象となりえるダウン症者

- 20歳~45歳のDS者
- 下記に該当しない方
- 明かな器質的脳障害(脳炎、脳性麻痺、脳血管障害)を合併している方など
- 抗認知症薬(ドネペジルなど)を服用されている方:14日以上服薬中止している方は除外されない

長崎での検討に先立ち、いろいろとご教授いただきました黒木良和先生、Mガード®を検討期間、無償提供いただく株式会社グロービア(村瀬仁章社長)、スタッフの皆様へ深謝いたします。

治験形式第2号(第5号業務)

みまのこ認知症診療研究センターから
倫理審査委員会等審査結果通知書

令和 3年 4月 20日

申請者 医師 渡辺 真

むつみの家薬局 渡辺 真 文

承認番号 21-1-1

薬名 認知症治療薬としてのミエリン活性サプリメントの治験実施計画書

研究責任者 医師 渡辺 真 渡辺 真 渡辺 真

さらに申請のあった上記薬品に関する実用新案・特許出願を、令和 3年 4月 20日の委員会でご審議し、下記のとおり決定しましたので、通知します。

注

④ 条件付承認

判定 変更の届出 承認 承認済

提出文 照会

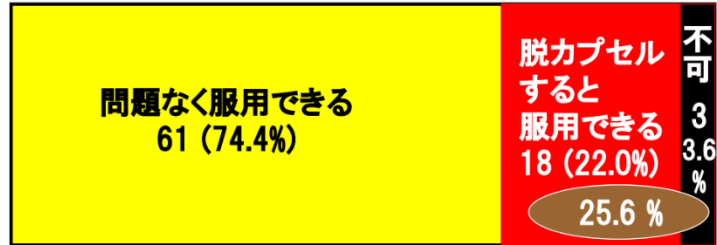
倫理審査委員会承認 (2021年4月20日)

今回用いた退行様症状チェックリスト

症状	2	1	0	症状	2	1	0
動作が緩慢				閉じこもり・外出を嫌う			
表情が乏しい				睡眠障害がある			
会話・発語が少ない				同じことを何回も言う/質問する			
対人関係で反応が乏しい				感情の起伏が激しい			
興味を示すことが減っている				食欲が低下			
以前出来たことが出来ない				体重が1-2kg以上減った			
全てにこだわりが強い				排尿・排便障害が出てきた			

2. いつも/頻繁にある 1. 時々ある 0. ない/まれにある
退行様症状あり:6項目/14項目以上

Mガードカプセルはダウン症者は そのまま飲めるのか？



Mガード細粒 有難うございました。

n=82

家族の感想:甘みがある。柑橘系の味がする。
脱カプセルよりはるかに味が良い。
胃痙などのため、経口摂取が難しい方にも福音です。

もともとの該当項目数におけるグループに おける退行様症状 1 4 項目中該当数の変化

もともとの該 当 項目数	服用3か月			服用6か月		
	改善	不変	悪化	改善	不変	悪化
0-5 (<5)	11 40.8%	13 48.1%	3 11.1%	9 33.3%	12 44.5%	6 22.2%
6-14 (≥6)	32 62.7%	14 27.5%	5 9.8%	33 64.8%	9 17.6%	9 17.6%
計	43 55.1%	27 34.6%	8 10.3%	42 53.9%	21 26.9%	15 19.2%

退行様症状のある方(該当項目≥6)の方が効果が期待されやすい。これは症状が見えやすいことも関係するかもしれない。服用3か月で効果が出る方が多い。

もともとの該当項目数におけるグループに おける退行様症状 1 4 項目中該当総数の変化

もともとの該 当 項目数	服用3か月			服用6か月		
	改善	不変	悪化	改善	不変	悪化
0-5 (<5)	12 44.4%	12 44.4%	3 11.2%	8 29.6%	12 44.4%	7 26.0%
6-14 (≥6)	45 88.2%	4 7.8%	2 4.0%	41 80.4%	6 11.8%	4 7.8%
計	57 73.1%	16 20.5%	5 6.4%	49 62.8%	18 23.1%	11 14.1%

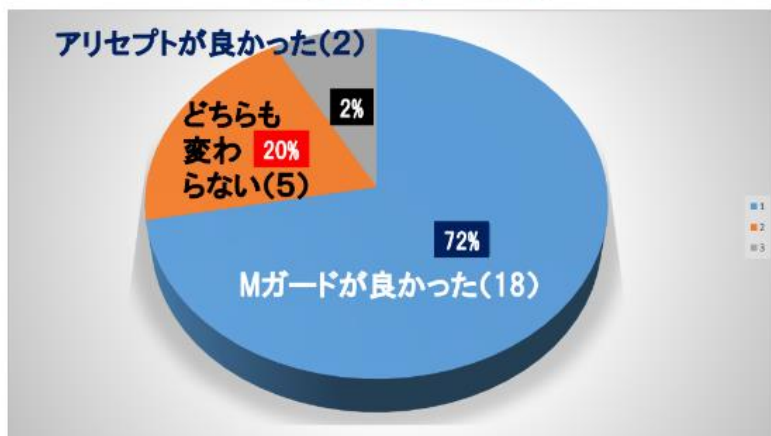
退行様症状のある方(該当項目≥6)の方が効果が期待されやすい。これは症状が見えやすいことも関係するかもしれない。服用3か月で効果が出る方が多い。

もともとの該当項目数におけるグループに おけるCSDS総数の変化

もともとの該 当 項目数	服用6か月		
	改善	不変	悪化
0-5 (<5)	16 59.3%	4 14.8%	7 25.9%
6-14 (≥6)	28 54.9%	9 17.6%	14 27.5%
計	44 56.4%	13 16.7%	21 26.9%

退行様症状と関係なく、CSDSの改善があると思われる。

Mガード vs アリセプト どちらが良かった？



以前アリセプトを服用していた方でアリセプトをやめてMガードの本トライアルに参加したダウン症者25名へのアンケート調査

Mガード療法のまとめ

- 20-45歳のダウン症者78名へのMガード6か月間服用で、日常生活能力の向上の有無を評価するトライアルを行った。
- どんなにしても全く服用できない方が複数名いた。その他、興奮状態で一時中断、減量して(1カプセル/日)継続した方以外は、大きな問題なく本検討を進めることができた。
- 今回、特に**退行様チェックリストの項目が高い患者**に効果が見えやすく、しかも、**Mガード®服用3か月**で効果がみられやすい傾向があった。DS者の中には、日常生活上衝動性や拒否感が強く、リスペリドン、抑肝散やオランザピンなどの向精神薬を服用しているものも少なくない。**Mガード®服用で穏やかさが募り、沈静が強く感じられる患者も出現し、向精神薬を減量することができた患者もいた。**

Mガード療法のまとめ

- 強い**排尿障害**のある方は、薬理的な観点からアリセプトが良いと思われる。しかし、多くはMガードの方がアリセプトより良いという意見であった。
- ストレス症候群の方にも効果がある可能もあり、精神的折り合いがうまくいかずQOLに多大な影響を与えるDS者にも効果が期待できるかもしれない。
- 今回の結果は、**神経細胞に働きかける薬物療法を否定するものではなく、今後のDS者の様々な状況改善にMガードが一役を担える可能性を示唆するものである。** 個々人の状況に併せての診療、フォローアップは必須であるものの、ベースとしてMガード®はDS者の**スタンダード・サプリメント**になりうるかもしれない。今後、長期効果状況、適切な使用量、投与開始時期、他の薬剤との併用の在り方などが課題に挙がってくると思われ、更なる検討が必要である。

- Down症候群に関して、これまで行ってきたこと。
- **パスカルグループの立ち上げ**



診療を行っている中で、感じたこと

(1) 知的障害の程度にあまり関係なく、本人が穏やかで、天性ともいえる優しさを持っている多くの方は、福祉サポートがあれば、おそらく大きな問題なく人生を全うできると思われる。医療的にも拒否が強くなければ何とかなると思われる。

(2) ところが、もともと、またはある時期に急に、**精神的健康**(特に他者との関りが重要と思われる)が損なわれる方がいる。**ご家族にとっては、365日、24時間体制で緊張を強いられる。**具体的には、**学校、職場などに全く行けない、それを強く促すと、パニックになり、自傷・他害に及んでしまう、採血や画像検索などの医療に拒否が非常に強く、病院にも受診できにくい、衝動的に破壊行動を起こしてしまう(原因が分からなく、そのため、事前対策ができにくい)、表情が非常に険しく全く日々の生活に楽しみなど感じているように思えない、食事が全くとらなくなって体重が非常に減り、体力減少・筋力低下に併せて動作が非常に緩慢になってしまう、全く睡眠が保てない(数日に1日程度寝る、昼夜逆転)などである。**家族を含めて周りもどうしてもよいかかわらず、**社会的にも医療的にも孤立**してしまう。

スタンダードな治療法が明確でないので、家族と一緒に考え、薬物療法を含め様々な方法を検討するという事を繰り返すことになる。

通常の家族会の中では、このような方は少なく、**会の活動には参加できず(参加をあきらめている)、話し合いにも意欲を感じにくい**と思われて、**入会を躊躇したり、折角入会しても脱会**することが多い。

このような方々こそ、一人ではないのだ(同じようなことを経験した人・家族がいる)ということを出せる場があるとよいと思うようになった。

グループの名称は、バンビの会 Closed Group for Pacing the Safe and CAIm Life (安全で穏やかな生活を送るための非公開グループ; PASCAL (パスカル)グループ)とした。

システム

メンバー

事務局: 山口幸子、川口靖子、富永真理子 医師: 近藤達郎、今村明
臨床心理士・公認心理士: 細野康文 施設関係者: 熊 謙次朗

入会要件

バンビの会に加入していること(染色起因疾患であること)。支援する方には賛助会員に入ってください。

知的障害は、以前の療育手帳の等級に関わらず、その時点で非常に後退していると感じる方

退行様症状(以前と比べて、動作が緩慢、表情が乏しい、会話・発語が少ない、対人関係に問題あり、興味の減少、閉じこもり・外出が減少、睡眠障害が強い、食欲が低下、体重減少のうち4項目以上が明らかに該当する)がある方。

自傷、他害が衝動的に起こり、それを抑制することが難しい方。強度行動障害がある方。

その他、お困りが非常に強い方。

上記あり家族が生活リズムの設定が作られにくい状況になってしまっている方。

加入方法: banbinokaisen@gmail.com に「パスカル・グループに加入したい」旨の文章をつけて、メールしていただくと、その後、事務局より連絡をする。

パスカルグループ設立のまとめ

- 2023年9月より強度行動障害を伴う染色体異常のある児・者及びその家族支援のための「パスカルグループ」開催を行っている。
- このような方、ご家族を支援するためには、ZOOMなど自宅からアクセスでき、しかも自由に家族が話せる環境づくりは必須である。そのため、直接的な関りをされる方のみスタッフとして入っていただくことが良いと思われる。しかも、深刻度が非常に強い方がほとんどなので、実質的な対応のアドバイスも必須と考える。
- これまで7回開催してみて、本人・ご家族が少しずつ前向きに進んでいかれていると思われる。加入されている方の満足度も高い様子が見受けられる。
- このような組織はセーフティー・ネットとして、重要であるし、それぞれの地域で組織されることが望まれる。
- 様々な問題を抱える方やその家族が現状を何とか打破でき、社会・医療とのつながりが持てるようになることを心より祈っている次第である。

3) Down症候群に関する活動

- Down症候群患者・家族の生活環境で何が問題か？
- Down症候群に関して、これまで行ってきたこと。
 - 人生ノート(あしあと)の作成
 - 染色体ケア・フォーラム(旧 ダウン症候群トータル医療ケア・フォーラム)の開催
 - パタカラプラスについて
- Down症候群に関して、現在行っていること。
- 最後に:みなさまにお伝えしたいこと。

ハンディをおわれた方々の 成人期以降で考えないといけない点

- 成人になった際に困らないように、福祉的政策(区分申請、障害基礎年金など)を考慮。
- 事件に巻き込まれた際に、親が守れないことがある。後見人制度を検討する。
- 加齢に伴って様々な疾患が出てくることはあり得る。
- 成人になると本人の医療についてなどの方針立てを、本人の意向を最優先することが多く、家族の想いとの解離など支障が出ることもある。
- 本人の居住場所が親元から離れる日、親離れ・子離れが必要な時期がくる。
- 親、子が安心して生活を送ることができるための工夫が必要。
- 本人以外の親、家族の心身の健康に留意することが重要。

親にとってハンディを持つ我が子への信頼がおける家族以外の相談者は誰？



相談内容によって
相談者は複数必要？

どうしたら相談者
を作ることができるか？

専門家通しの連携
を進めるには？

障害に対するのノーマライゼーション

障害

日常生活の送る上で実際に
支障がある

医療の進歩、科学技術の進歩、機械工学
面での進歩、福祉施策などにより、より快
適に生活ができるように進めて行くこと

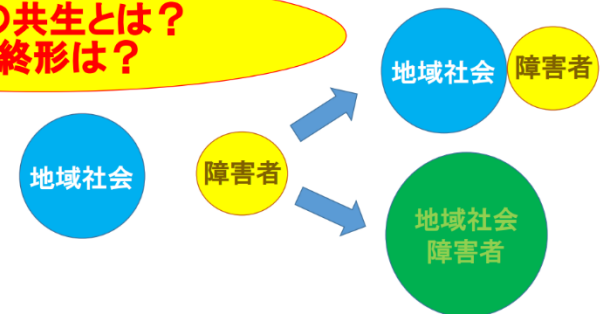
障害を持って生きていくうえ
で生きにくいと感じる

地域社会の理解、教育などにより、障害
があっても問題ないという環境を作ること

対応のしやすさ

これらを基として、下記をどう考えますでしょうか？

社会との共生とは？
その最終形は？



実際に日々の生活に関わっている方々にとって「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



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

● Down症候群に関して、これまで行ってきたこと。

● 人生ノート(あしあと)の作成

親亡き後については、問題なく健やかに生活ができて行っているのかなどご心配になられているご家族も少なくない。障害基礎年金の支給にあたっての必要と思われる記録などが整理されると良いとの思いから検討を始めた。「親心の記録～支援者の方々へ」(日本相続知財センター)の存在を知り、これも参考にしている。更に、下記のようなことについても勉強会をはじめている。

先天異常症候群・知的障害(IQ30台)の20歳代の成人女性(以下「患者」)が、白血病の疑いで総合病院血液内科に紹介され検査を受けることになり、骨髄検査を行うこととなったが、当該患者は恐怖心が強く、骨髄検査を強く拒否し通常の局所麻酔後の骨髄検査ができなかった。このままだと抗がん剤治療も不可能であり、患者の母親は、娘が嫌がっても強制的に骨髄検査を受けさせたいと考えている。知的障害があるにしても、成人の女性が拒否している検査について、母親の一存で検査を受けさせることが可能なのか。なお、父親と母親とは離婚しており、当該患者は長年にわたり母親と同居し、母親が面倒をみてきたという事情がある。

これらを含めて、子どもの医療歴や福祉歴、親元から離れた際に、これまで育ててきた経験から何か問題が生じた際に参考になることを伝えることができる「あしあと」を作成した。

親が愛すべき子供のことについて、悩ましい医療局面に際し、少しでも考慮してほしい願いを「リビング・ウィル(生前に効力を発する遺言)やアドバンス・ディレクティブ(事前の指示書)」として書いておけるものも含めることも検討している。

あしあと(人生ノート)の作成

目次



将来にわたって、何らかのフォローが必要なる方にとって、整理できるものを作成しています。バンビの会HP (<https://banbinokai.com/>) をご確認くださいませと幸いです。

全38ページ、1冊200円

はじめに
天国の特別な子ども
記載方法
プロフィール、支える家族・仲間
生まれた時のこと
発達歴、教育歴、学校を卒業後の
仕事先・施設名
療育歴、習い事・福祉サービス、診療歴
入院歴
補助医療の有無、予防接種歴
最新の福祉手続き、成年後見人制度
現在の日常生活の状況(一日のおおよその流れ)
現在の日常生活の状況(一週間のおおよその流れ)
現在の日常生活の状況(危険なこと)
現在の日常生活の状況(性格、移動、着替え)
現在の日常生活の状況(食事、排泄・生理)
現在の日常生活の状況(入浴、睡眠)
現在の日常生活の状況(外出、日常の体勢)
現在の日常生活の状況(コミュニケーション)
現在の日常生活の状況(対人関係、好きなこと)
現在の日常生活の状況(嫌いなこと、学習面・日常生活能力の向上に向けて)
リビング・ウィル、アドバンス・ディレクティブ
震災など突発的なことが起きたときのための
日頃の備え
おわりに

● Down症候群に関して、これまで行ってきたこと。

● 染色体ケア・フォーラム(旧 ダウン症候群トータル医療ケア・フォーラム)の開催

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。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ている。

第1回(平成18年6月18日(日))から、毎年開催している。様々な分野をテーマにしており、数多くの患者・家族や関係者の方がお出でになっている。

第14回(令和3年3月7日(日) WEB開催)から名称を「染色体に変化を伴う症候群医療ケア・フォーラム」に変更している。

ダウン症候群患者の包括的医療ケア・フォーラム (染色体に変化を伴う症候群医療ケア・フォーラム)

長崎大学小児科とバンビの会の共催

- | | |
|----------------------|------------------------------------|
| 第1回：平成18年6月18日(日) | 第2回：平成19年12月16日(日) |
| 第3回：平成21年1月31日(土) | 第4回：平成22年3月7日(日) |
| 第5回：平成23年2月12日(日) | 第6回：平成24年12月2日(日) |
| 第7回：平成26年2月2日(日) | 第8回：平成27年2月7日(土) |
| 第9回：平成28年2月7日(日) | 第10回：平成29年3月26日(日) |
| 第11回：平成30年3月31日(日) | 第12回：平成31年1月12日(土) |
| 第13回：平成31年9月29日(日) | 第14回：令和3年3月7日(日) WEB開催 |
| | 今回より「染色体に変化を伴う症候群医療ケア・フォーラム」に名前を変更 |
| 第15回：令和3年11月23日(火・祝) | 第16回：令和4年10月23日(日) |
| 第17回：令和5年12月17日(日) | 第18回：令和6年12月7日(土) |

● Down症候群に関して、これまで行ってきたこと。

● パタカラプラスについて



「パタカラプラス」の目的

● 「パタカラプラス」とは？

本企画は「パタカラ体操」から始まっています。パタカラ体操は口腔機能訓練ですが、これに何らかの運動機能改善を目指しての体操(ダンス)を加え、今の時代のIT機能を駆使して自動評価できるようなトータルシステムの確立を考えています。「パタカラ」にいろいろな付加価値をつけるということで「パタカラプラス」にしました。

● 最終目標

「パタカラプラス」の最終目標は、自宅などで楽しみながら歌って踊ることで、日常生活上の様々な機能を高める一助になることにおいています。効果を自動評価で確認しつつ、必要に応じて個別リハビリの検討もできていくと良いと感じています。

「パタカラプラス」構成メンバー

総括：近藤達郎 (みさかえの園総合発達医療福祉センターむつみの家)

運営：三嶋博之 (長崎大学)、
川口靖子、富永真理子 (バンビの会)

コンテンツ・グループ

- | | |
|--------|--|
| 作詞・作曲： | 松本公義 (高田中学校) |
| 振付： | 山口邦子 (Kunixile) |
| 演奏・歌： | Rainbow Music (NANAIRO PRODUCTION) |
| イラスト： | Sickle One (NANAIRO PRODUCTION) |
| ダンス： | Kunixile, バンビーズ |
| DVD作成： | NANAIRO PRODUCTION |
| 内容相談： | みさかえの園総合発達医療福祉センター むつみの家
リハビリテーション科 |

「パタカラプラス」に取り入れている言葉と動作

パタカラのことは

ぱ パン パバ パツ パトカー パンダ	パチ パイナッフル はっぱ	ぱっぱい おっぱい かんぱい やっぱり しゅっぱつ
た たね たこ たまご たから たいう	たぐん たのしい たいそう たんじょうび	あたま ボタン わたくし ききたい いただきます
か かお かさ かに からだ	かいじゅう かくれんぼ たいそう からだ	あか おなか けんか パトカー おかあさん
ら ラッパ ライオン ラーメン	そら たから ぼりら さようなら	からだ みらい ブランコ にらめっこ

- ①文字数が少ない単語が言いやすい。 例：パン・パンダ・パイナッフル
②ば、ぱ、ぽ、ぼん など単音の繰り返しとあてふちの単語にする
③ば、た、か、ら がつらがる語頭、語尾、語中の順に発音の難易度が上がる。
例：パンダははっぱをぱっぱい

ダウン症児のトレーニングの動き

動作模倣	肩から指先まででなでる 股関節から足指先まででなでる	身体動作につなげる
	両手を合わせる	食事でのいただきますなどのポーズ
	おしりタッチ	排便動作
	両手をぐるぐる	トイレットペーパー巻き
	鉄砲の手	鉛筆もちや、箸をもつのにつながる

片足立ち 背伸び
四つ這い位で片手または片足あげ
身体ひねり
ジャンプ
膝上げ
ゆっくりした動き
あしぶみ
両手を同時に挙げる
頭の上、横、前などで手拍子

テンポの良いもの（リズミカルなアンサンブル）
順序性のある動き（シークエンスの要素がある）が良いかも

なるべくリハビリに
つながるように内容を
検討した。

その内容をもとに、
歌詞が作成され、オリジ
ナルの曲がこれまで3曲
できている。

その曲にあわせて、
トレーニングになるように
ダンス（体操）を作った。

1曲目 パンダの たがらもの



作詞作曲:松本公義
曲アレンジ&歌:RAINBOW MUSIC
(レインボーミュージック)
絵デザイン:Sickle One
(NANAIRO PRODUCTION)

1 パンダのたがらものって なあに?(なあに?)
それは タイコ タイコ
タン タン タン タン タン タン
タイコ タイコ
パンダのたがらもの

2 パンダのたがらものって なあに?(なあに?)
それは ラッパ ラッパ
パッパカ パッパッパパー パッパカ パッパッパパー
ラッパ ラッパ
パンダのたがらもの

3 パンダのたがらものって なあに?(なあに?)
それは カスタネット
タッタカ タッタッタ タッタカ タッタッタ
カスタネット
パンダのたがらもの

みんな みんな パンダのたがらもの

おくちのたいそう

口腔機能を高めるための訓練として3つを提供している

○「パパパパ——」と早くいう練習 (オーラルディアドコキネシス)

1秒間に6.0回以上(高齢者では4.0回以上)を目指す。

パ: 口唇を開けたり閉じたりする訓練(食べ物を口からこぼさないように唇を閉める筋肉の表情筋・口輪筋・頬筋を鍛える)

タ: 舌の前方部分を挙上させる訓練(舌筋を鍛え、食塊形成や食物を咽頭へ輸送し飲み込む力がつくようにする)

カ: 舌の後方部分を挙上させる訓練(口蓋帆挙筋を鍛え、鼻咽腔閉鎖の向上を図り、誤嚥せずに食べ物を食道に送り込む力がつく)

ラ: 巻き舌にして口蓋に押し当てる訓練(舌筋を鍛え、食塊形成や食物を咽頭へ輸送し飲み込む力がつくようにする)

おくちのたいそう

○舌を動かす「舌体操」

舌機能は「咀嚼・嚥下・発音」に大きく関係している。舌の筋力が低下するとムセや食べこぼし、言葉の伝わりにくさに繋がるため、舌をしっかり動かす訓練は重要。

○ストローを使う「ストロー法」(チューブ発声法)

原法は鼻咽頭閉鎖機能不全の訓練として考案された。喉を傷めた人に対して、声のリハビリ方法として行われたり、声帯への負担を軽減しながら発声を整えるのに、とても便利なのがストローで、歌のボイストレーニングでもしばしば使われている。

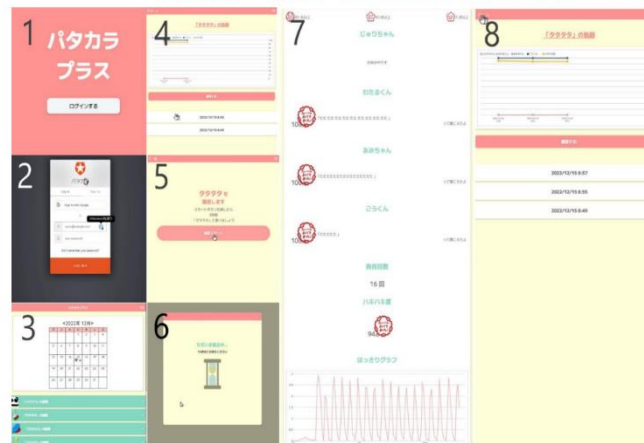
評価グループ

- AI解析（音声）：** 北原鉄朗（日本大学）
AI解析（動作）： 土田修平、水村真由美（お茶の水大学）
Webアプリ： 尾上洋介（日本大学）
口腔機能： 李 昌一、小松知子（神奈川歯科大学）
言語機能： 小林健史（北海道医療大学）

協力機関： 松本正・福田雅文（みさかえの園総合発達医療福祉センターむつみの家）、みさかえの園総合発達医療福祉センターむつみの家リハビリテーション科、森藤香奈子（長崎大学）、吉浦孝一郎（長崎大学）、太田亨（北海道医療大学）、外木秀文（札幌天使病院）

研究助成： 三菱財団社会福祉事業・研究助成、小林製薬青い鳥基金研究助成、長崎県医師会研究助成、日本障害者歯科学会宿題委託研究、長崎県信用組合協会（パンビの会）

現在、公開している評価アプリケーション



1. 最初の画面
2. ログイン画面
3. これまでの利用履歴（行ったものはマークがつく。パタカラでマークが異なる）
4. これまでの結果履歴
5. 検査画面
6. 結果待ち画面
7. 結果
8. これまでと比べての確認

この他に、嚥下・会話のアンケート調査も含まれており、その経緯も分かるようにしています。

「パタカラプラス」の今後の展望

● 「パタカラプラス」の効果確認

実際に「パタカラプラス」が言語機能、口腔内機能などで効果があるのかを、現在検討しています。特に音韻分解に関して理解が増えた可能性があります。

● 音声評価アプリの更なる検討

現在開発中の音声評価アプリの更なる向上を目指して検討を重ねます。具体的には、文章を読んでもらったの明瞭度の評価を検討しています。

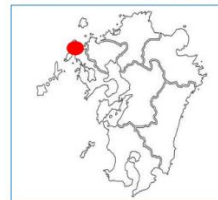
● 更なるコンテンツの作成

更なるコンテンツをYouTubeにアップしていく予定です。

● 更なる評価法の検討

人工知能を用いた更なる評価法として、動作の評価を行うべく、ダウン症候群疾患特性の検討を進める予定です。

長崎県立佐世保特別支援学校 北松分校における「パタカラプラス」の試み



本学校の小学部全生徒(12名)に「パタカラプラス」のコンテンツを学校で6か月間利用していただき、その効果について検討した。

2023年6月から亀田教頭先生に趣旨説明とご相談。
同年9月より、1日2回、好きなコンテンツを1つ選んで継続。
同年9月28日：近藤、小松、李、三嶋で訪問し、口腔機能などチェックするとともに、教諭・保護者との話し合い。
2024年2月15日：近藤、小松、李、三嶋で訪問し、口腔機能などチェックするとともに、教諭・保護者との話し合い(成果など)。

評価については、担任などの先生の印象を中心に行った。

本検討にご協力いただきました 長崎県立佐世保特別支援学校 北松分校 亀田雅宏 教頭先生、諸先生、児童・保護者の皆様に深謝いたします。

パタカラプラス の まとめ

- 本検討は、もともと個別リハビリを受けることが難しい状況を何とか打破できないかという観点からスタートしたものです。
- 本検討は医学関係のみならず様々な業種の専門家が協力して推進できています。
- 逆に一つの分野のみでは、限界があるのかも知れません。
- 更に、使い勝手と質の高さを求めていく予定です。
- 関わるすべての方に深謝いたします。
- 多くの方にご利用していただき、日常生活能力向上の一助になることを望んでいます。

第36回日本ダウン症療育研究会(2024年2月17日:長崎)でのパタカラプラス評価メンバー集合写真



● 最後に:みなさまにお伝えしたいこと(まとめに代えて)。

「ダウン症候群」は、名前は比較的良く知られている疾患ですが、分からないことも非常に数多くあります。

ダウン症候群の持つ方々の状況も本当に様々です。知らないことが多いので、知る努力をしながら、疾患特性をよく理解し、彼ら、彼女らが幸せに生活されるように、それぞれのお立場でよくご検討いただくことが重要と思います。

ダウン症者の多くは、自己肯定感が非常に高いとされていますので、生活環境が整っていると幸せだったと思いながら最後を迎えることが、私ども以上にしやすいのかも知れません。この、生活環境について、最前列で対応されるのが、皆様と思います。

ダウン症者成人の精神年齢は4-6歳ぐらいの方がほとんどではないかと思われるので、これについてもご配慮されることが重要です。

いろいろと考えないといけないことが多く、大変かと存じますが、支援者の皆様におかれましては、ご自身の心身の健康をご留意いただき、少なくとも心の余裕をもって、ダウン症者に接して上げれることを願っています。

ご清聴いただき、有難うございました。

Memo

