

## Down 症候群の自然歴に基づいた生活管理

(分担研究：遺伝性疾患をもつ小児の生活管理・指導に関する研究)

黒木 良和

高田 史男

要約：ダウン症は最も一般的な染色体異常で寿命も延び社会参加の機会が増えている。そこで遺伝病患者の生活管理のモデルとして本症児の生活管理システムを検討した。まず基本となる身体発育パターンを0歳から15歳について明らかにした。軽度の成長障害が持続すること、思春期の成長加速が正常児より早く始まり14歳頃に終ること、最終身長が男145 cm、女140 cmである等がわかった。合併症の実態を明らかにし、定期健診でのチェック項目を年齢別に具体的に示し、生活管理上の指針とした。

見出し語：生活管理, ダウン症候群, 自然歴, 身体発育, 定期フォロー

### 〔目 的〕

遺伝病の種類は多く、また診断面での進歩もめざましい。しかしその華やかさの陰にかくれて彼等に対する包括医療や生活管理はかなり遅れている。ダウン症候群は頻度も高く寿命も延びて、最近では広く医療の場で遭遇するようになった。そこでダウン症候群を遺伝病の一つのモデルとして捕え、主として医学的側面からの生活管理のありかたを検討することにした。

### 〔対象と方法〕

対象は神奈川県立こども医療センター遺伝科で長期にわたってフォローアップしているダウン症  
神奈川県立こども医療センター遺伝科

候群患児676例(男365, 女311)である。これから本症患者達に本当に必要なのは、できるだけ健康で快適な質の高い人生を送ること、そのためにはダウン症候群の自然歴を明らかにし、それに基づいた医学的生活管理システムを確立する必要がある。本年度は自然歴解明の一環として、本症患者の身体発育パターンを明らかにした。こども医療センターでは生後1歳までは3カ月に1回、3歳までは半年に1回、それ以降は1年に1回の定期健診を行っているが、その際身体計測(身長、体重、頭囲、胸囲)を実施している。そこでこれらの計測値を縦断的にコンピューター処理して、年齢別身体発育基準値を求めグラフ化した。

次にダウン症候群の合併症の実態を考慮して、実際にわれわれがこども医療センターで行っている定期フォロー方式を紹介した。

## 〔結果と考察〕

### I ダウン症候群の身体発育パターン

#### 1. 出生時体格

ダウン症児の出生体格は妊娠  $38.6 \pm 1.8$  週で身長  $48.1 \pm 2.2$  cm, 体重  $2.832 \pm 443$  g であった。<sup>1)</sup> この値は欧米のダウン症児の体格より若干低い。また神岡<sup>2)</sup>の指摘した日本人一般新生児集団にみられた発育促進現象はダウン症候群にも認められた。すなわち過去20年間に本症児の出生体重は150gも増加していることが判明した。<sup>1)</sup>

#### 2. 生後の発育パターン

生後の発育パターンの詳細は黒木(1985)<sup>3)</sup>とゆずり、ここには要点のみを示す。

- (1)出生時体格は男女とも正常下限である。
- (2)乳児期に急速に成長障害が出現し、全指標とも  $-1.5 \sim -2$  SD レベルを示す。個人差が大きい。
- (3)幼児期は身長  $-1.5 \sim -2$  SD レベル, 体重  $-1$  SD レベルで推移する。
- (4)身長は10歳ごろまでは  $-1.5$  SD で推移するが、体重は6~7歳から増加し始め肥満となる。体重の個人差はさらに拡大する。
- (5)男10歳, 女8歳ごろから成長の加速現象がみられるが、成長率は急低下し男女とも14歳ごろには身長増加は停止する。
- (6)最終身長および体重は男145 cm, 45 kg, 女140 cm, 40 kgである。
- (7)頭囲は全期間  $-2$  SD レベルで推移し、男女とも12歳までに増大は停止する。小頭が顕在化する。

ここに得られたデータをグラフ化しておくことと本症児の定期健診での身体発育評価に便利である。

### II ダウン症候群の定期フォロー方式 (KCMC方式)

#### 1. 初診

病歴を取り、家系図を作り、臨床像を詳細に記録しておく。ダウン症候群の概略をわかりやすく説明はするが、両親が児をスムーズに受容できるように配慮した建設的な告知を行うことが大切である。家庭医を決めておくこと、あせらずゆっくりと育てるよう助言する。必要に応じ循環器科、外科などの専門診療科へ紹介する。

#### 2. 再来での健康管理プログラム

臨床所見の詳細な記録が残されている本症患者532例にみられた合併症頻度を表1に示した。これらの合併症の重症度や発症時期を考慮に入れて図1に示すような定期フォロー方式 (KCMC方式) を作り利用している。

表1. ダウン症候群の合併症頻度 (%)

	KCMC*	文献
先天性心臓病	34.5	40.0 - 50.0
消化管奇形	8.1	2.7 - 5.4
白血病	1.0	0.5 - 1.0
てんかん	3.0	2.0 - 3.0
甲状腺疾患	1.9	0.0 - 54.0
環軸椎不安定性	23.9	10.0 - 30.0
眼科疾患		
白内障	35.5	20.0 - 90.0
斜視	40.1	12.0 - 33.0
眼球振とう	24.4	12.0 - 40.0
屈折異常	76.3	40.0 - 60.0
耳鼻科疾患	59.0	42.0 - 78.0

\* Kanagawa Children's Medical Center

ダウン症候群定期フォロー方式 (KCMC方式)

1. 定期フォローの間隔

- 0 ~ 1才 : 3カ月に1回  
1 ~ 3才 : 6カ月に1回 (problem case は随時)  
3才以上 : 年1回

2. 定期フォローでのチェックポイント

- 0 ~ 1才 : 成長と発達の評価, 合併症 (特に心疾患、消化管奇形), 貧血, T.A.M., 母子関係 (うまく受容されているか) 療育・訓練会など紹介
- 1 ~ 3才 : 成長・発達の評価, 骨年齢 (1, 2, 3才時), 末血 (年1回), てんかん, 生活指導, 療養問題  
特に3才でチェックする項目: DQチェック, 頸椎X.P., 眼科, 難聴
- 3 ~ 6才 : 成長・発達の評価, 骨年齢 (4, 6才), DQ (6才) 末血 (年1回), 就学問題, 歯科, 頸椎 (必要なら再評価)
- 6 ~ 12才 : 成長・発達の評価, 肥満対策, 末血 (年1回), 骨年齢 (8, 10, 12才), 12才頃甲状腺機能検査, DQ (12才)
- 12才以上 : 成長・発達の評価, 思春期問題, 肥満対策, 甲状腺, 末血 骨年齢 (14, 15, 16才), 就学・就職・作業所, 成人医療施設への紹介, 精神科 (必要なら)

本年度はダウン症候群のみを取り上げ, その医学的生活管理システムを紹介したが, このようなシステムが多くの医療機関で広く実践されるようになれば本症児の生活の質はかなり向上するものと期待される。今後は成人期に達したダウン症患者の健康や疾病の実態を明らかにして, 彼らが豊かな人生を送るために医療サイドから何をなすべきかを検討していきたい。

文 献

- 1) Kuroki Y, Matsui I, Yamada Y: Secular trends of birth weight in Down syndrome. International Symposium on Trisomy 21, Rapallo, Italy, 1979.
- 2) 神岡英機: 小児の成長と発達, 出生体重とその背景。小児科診療, 40, 1354, 1977
- 3) 黒木良和編: 小児科 Mook No.28, ダウン症候群, 93, 1985

Abstract

Growth Patterns and Health Care Program for Down Syndrome

Yoshikazu Kuroki and Fumio Takada

Mean life expectancy in Down syndrome reaches 50 years. In addition, health care and/or education for Down syndrome patients are widely accepted in Japan. Therefore, establishment of the growth patterns for Down syndrome is crucial.

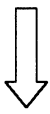
In this study, 676 cases with longitudinal body measurement data were selected for the calculation of growth patterns. The results were 1) low normal body size at birth, 2) growth retardation of -1.5 to 2 SD level from infancy to school age, 3) obesity in school age, 4) early spurt of growth and rapid decline by 13-14 years, 5) mean final height of 145 cm in male, 140 cm in female and 6) microcephaly of -3SD level.

Based on the growth patterns and complications data, longitudinal health care program for the children with Down syndrome was established from infancy through adolescence.



## 検索用テキスト OCR(光学的文字認識)ソフト使用

論文の一部ですが、認識率の関係で誤字が含まれる場合があります



要約:ダウン症は最も一般的な染色体異常で寿命も延び社会参加の機会が増えている。そこで遺伝病患者の生活管理のモデルとして本症児の生活管理システムを検討した。まず基本となる身体発育パターンを0歳から15歳について明らかにした。軽度の成長障害が持続すること、思春期の成長加速が正常児より早く始まり14歳頃に終ること、最終身長が男145cm、女140cmである等がわかった。合併症の実態を明らかにし、定期健診でのチェック項目を年齢別に具体的に示し、生活管理上の指針とした。