

# ダウン症候群を ご理解いただくために

---

2018年3月1日 第1版

## ❀ ダウン症候群とは ❀

- 生まれてくる赤ちゃんの 600~700 人に 1 人がダウン症候群とされています。
- 心と身体の成長がゆっくりであり、見た目にも共通するところがあることが知られています。
- 染色体（設計図）：21 番染色体が 2 本（一般の人）よりも多くあります。  
設計図によって、次の 3 つに分類されます。

### <標準型ダウン症候群>

- ダウン症候群の約 95% を占める染色体の“数の変化”：47,XY,+21（図 1）

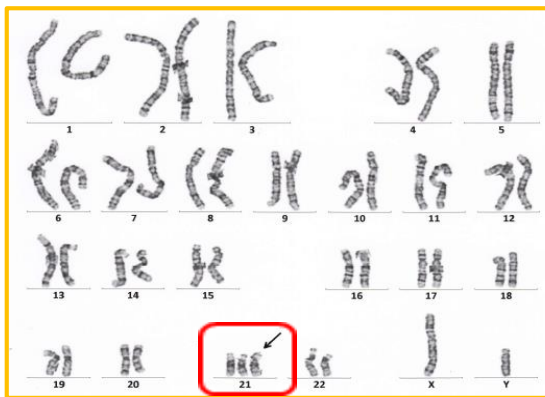


図 1. 標準型ダウン症候群（男性）

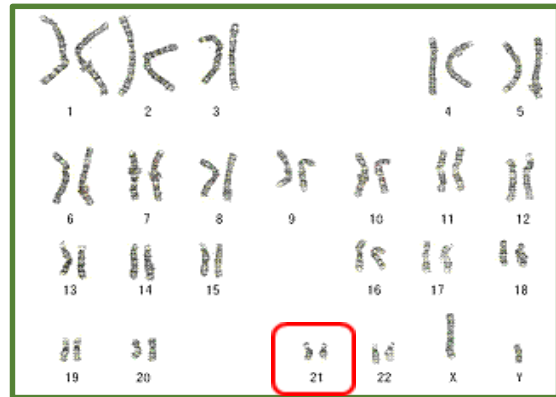


図 2. 一般男性

### <転座型のダウン症候群>

- ダウン症候群の約 3~4% を占める染色体の“形の変化”：  
46,XY,der(21:21)(q10;q10),+21（図 3）など

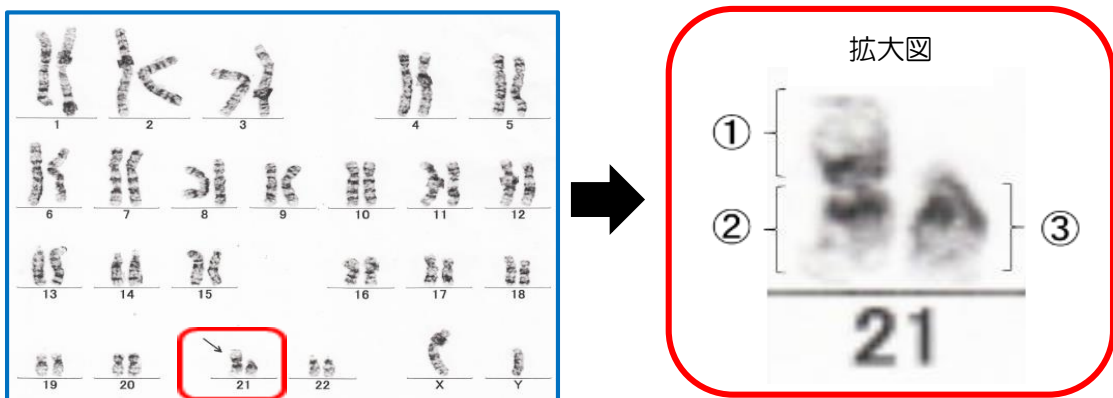


図 3. 転座型ダウン症候群（男性）

左側の 21 番染色体の上に、もうひとつ 21 番染色体がくっついて 21 番染色体が合計 3 つあります。他の染色体にくっつくこともあります。

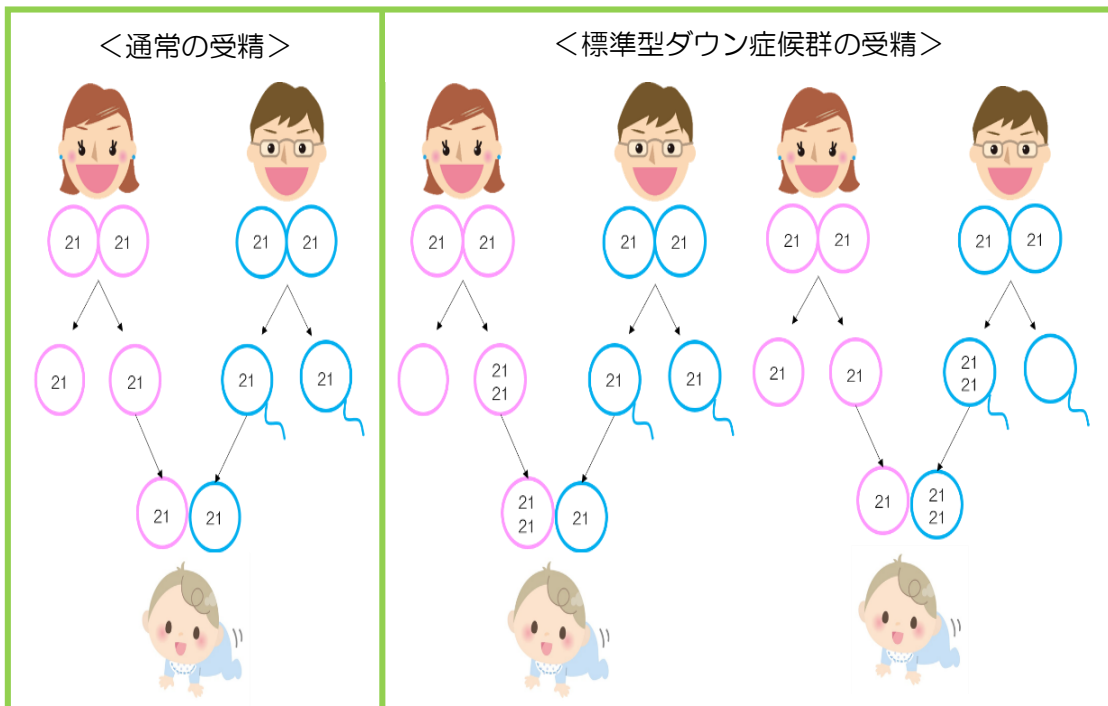
<モザイク型のダウン症候群>

ダウン症候群の約1~2%を占める染色体の“モザイク”  
 : 46,XY (図2) / 47,XY,+21 (図1) ※1 など

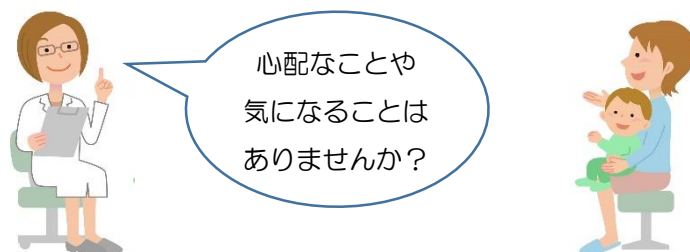
⇒この設計図からは、“症状の有無” や “特徴の程度” などの個人差を予測することはできません。

●ダウン症候群の原因●

- ほとんどの場合、お父さんとお母さんの染色体に“変化”はなく、赤ちゃんに偶然おこります。
- ⇒赤ちゃんに“形の変化”がある場合は、お母さんかお父さんに“形の変化”がある可能性があります。



※1 : “一般的な染色体 (男の子であれば図2) が入った細胞” と “ダウン症候群の染色体 (図1 や図3) が入った細胞” の両方を持っている人



## ●健康管理と合併症●

- ダウン症候群をもつ人には、いくつか注意しなくてはならない症状があります。  
早期発見・早期治療だけではなく、合併症によっては予防に努めることができます。
- **すべての症状があるわけではありません。**また、症状には**個人差**があります。  
⇒**合併症の有無に関わらず、年に1度は健康診断を受けることが大切です。**
- 通院の目安
  - ～1歳：1ヶ月ごとの受診
  - 1～3歳：3ヵ月ごとの受診
  - 3～6歳：6ヶ月ごとの受診
  - 小学校入学以降：1年ごとの受診

重篤な合併症がない場合、適切な健康管理を行えば、**平均寿命は50歳以上**です

時期	部位	検査と合併症
誕生～ 1歳ごろ	心臓	超音波（エコー）検査：心臓の形に変化がないかなどを調べます。 ⇒ 房室中隔欠損※2 など
	神経	脳波検査：点頭てんかん（脳の発作）がないかを調べます。
	その他	血液検査：肝臓や甲状腺の機能のほか、血液の病気がないかなどを調べます。 ⇒ 一過性骨髄異常増殖症※3（ほとんどの場合、自然に治ります）など その他、眼科（近視など）や耳鼻科（中耳炎など）などで検査を行います。 🍀症状に応じて、他の検査をする場合もあります。
1歳～ 高校卒業	歯	歯科：虫歯がないかなどを調べます。
	骨	レントゲン検査：2歳半～3歳までに、環軸椎不安定症（首の骨の1番目と2番目がずれて不安定な状態になっていないか）を調べます。
	その他	1年に1度は健康診断（血液検査・心電図・レントゲン検査など）を行います。 また、眼科（近視など）や耳鼻科（中耳炎など）などでの検査もを行います。 🍀その他の合併症や症状に応じて、他の検査をする場合もあります。
高校卒業～		1年に1度は健康診断（血液検査・心電図・レントゲン検査・歯科受診など）を行います。 ⇒ 生活習慣病（糖尿病・高血圧・高脂血症）、甲状腺機能、尿酸値など 1～3年に1度：眼科（白内障など）や耳鼻科（中耳炎・難聴など）での検査を行います。 20歳頃に1度：認知機能検査（急激退行症※4の検査）を行います。 🍀その他の合併症や症状に応じて、他の検査をする場合もあります。

※2：生まれつき4つに分かれた心臓の部屋と部屋の間にある穴が空いている病気です。  
手術で治すことができます。

※3：一時的に白血病（血液のがん）で見られるような細胞が血液の中で増殖する病気です。

※4：日常生活能力が、1～2年という比較的短期間に低下すること。  
（例：食欲不振、会話の減少など）

## ●見た目の特徴●

□ 医師の診断の助けとなる特徴ですが、基本的に健康上の問題はなく、治療の必要はありません。

□ 顔：上<sup>まぶた</sup>瞼の皮膚が目頭にかかっている、耳の位置がやや低い、などのことがあります。

□ その他：手のひらに真っすぐのびた<sup>しわ</sup>皺や親指と人さし指がやや離れていたりします。

⇒すべての特徴があるわけではありません。ひとりひとり顔立ちは違ってきます。

## ●発達と療育●

### ✿ 発達とは ✿

学習によって“知能”や“運動”などの力を身につける過程のことです。

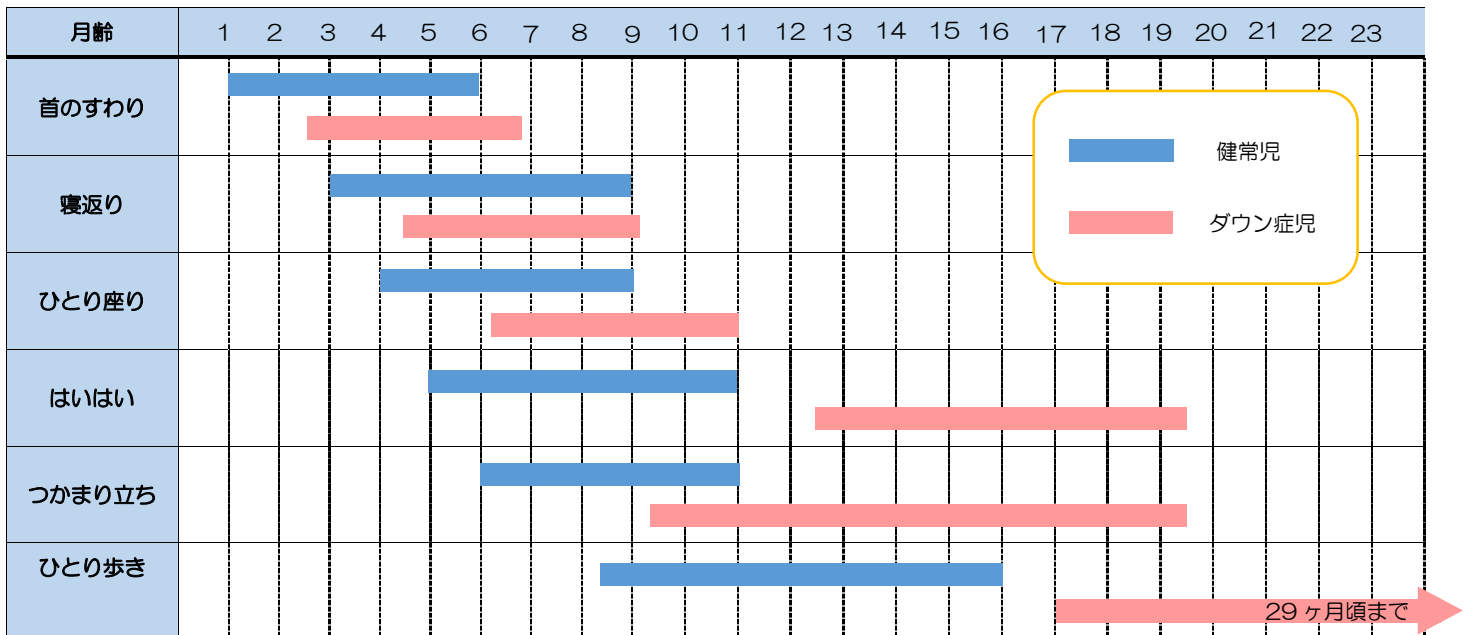
この発達の程度を知ること、その子にあった関わり方や対応を考える上での参考になります。

### ✿ 乳幼児期の運動発達 ✿

□ 筋力が弱いため、一般の赤ちゃんの約2倍の時間をかけて、寝返りやはいはい、ひとり歩きなどができるようになります（図4）。

発達には個人差があり、合併症の有無や重症度によっても成長速度は異なります。

<図4. 97%以上の赤ちゃんが達成するまでの月齢（例外あり）>



沼部博直. 先天奇形症候群の診療に役立つツール. 小児科, 2009; 50: 1939-47.

研修ノート(No.97). 産婦人科における臨床遺伝学—ゲノム医療の展開—: 各論. 日本産婦人科医会; 2014. P.26.



## 🌿 発達の検査 🌿

検査結果は、療育（後述）の内容や就学先を検討する上で参考になります。

- **検査方法**：新版K式発達検査（DQ：発達指数）、ウェスラー式知能検査（IQ：知能指数）など
- **実施場所**：病院、保健センター、児童相談所、子育て支援センター、発達障害者支援センターなど
- **ダウン症児**：DQ や IQ は30～50（中等度知的障害）であることが多いとされています。  
しかし、**個人差が非常に大きい**です。また、成長と共に変化することもあります。
- **中等度知的障害**：理解などはゆっくりですが、コミュニケーションをとることができるようになります。複雑な作業は苦手ですが、繰り返し練習することでできるようになることも多くあります。

## 🌿 療育 🌿

- 療育では、専門家の指導のもと、発達段階にあった目標をその都度設定します。  
⇒目的：**発達のお手伝い・家族の心理的サポート**（子どもとの<sup>きずな</sup>絆の形成など）・  
**同じ立場の家族との交流**
- ダウン症児の場合、**乳幼児期**から療育を開始する場合があります。  
⇒ 合併症がある場合は、主治医の先生と相談の上、開始時期を検討する必要があります。

## 🌿 療育の種類 🌿

療育にはさまざまなものがあり、地域によっては、希望する療育が受けられない場合もあります。

⇒**自治体の福祉課**や**子育て支援センター**などに相談し、“**どこで**”**“どんな**”療育が受けられるのか、また、どんな療育を受けると良いのかなどを相談する事が大切です。

## 🌿 療育の一例 🌿

- **理学療法**：専門家（PT）のもと、寝返りの練習や、はいはいの練習などをします。
- **作業療法**：  
専門家（OT）のもと、スプーンを使ったり、服を正しく着たりする練習をします。
- **言語聴覚療法**：  
専門家（ST）のもと、動物や食べ物のカードなどを使って、言葉の練習をします。
- **赤ちゃん体操**（日本ダウン症療育研究会）：  
独り歩きができるようになるまで運動発達を支援します。
- **クチトレ**（クチトレ協会）：  
□の中に専用の道具を入れ、□の中から筋肉をきたえるトレーニングです。
- **ポーターシプログラム**（日本ポーターシ協会）：発達の相談などを行っています。

## ●サポート●

□ 自治体の障害福祉担当窓口での相談を始め、さまざまなサポートを受けることができます。

⇒注意：**すべての制度を利用できるとは限りません。**（下記は一部概要のみです）

：自治体、所得、重症度、制度の変更による金額の変動があります。

：各種申請は個人の自由であり、強制ではありません。

### 🍀 障害者手帳 🍀

下記の2種類があり、様々なサービスが受けられます。年齢制限はありません。

自治体によって、区分・等級のつけ方が異なります。また、両方を持っている人もいます。

① **療育手帳**：IQ70あるいは75以下の知的障害のある方が対象です。

② **身体障害者手帳**：<sup>したい</sup>肢体不自由（手足の運動に障害がある状態）などの疾患のある方などが対象です。

サービスの例：国税・地方税の減税、公共住宅への優先入居、NHK受信料の割引、  
旅客鉄道運賃の割引など

### 🍀 医療費公費負担 🍀

詳細は、厚生労働省のHP (<http://www.mhlw.go.jp/>) に記載されています。

□ **乳幼児医療**：乳幼児が医療を受けた際に、医療費の一部が助成されます。

□ **自立支援医療**：医療保険の負担上限額まで自己負担額が1割になります（減額措置あり）。

□ **小児慢性特定疾患医療**：

小児慢性特定疾患に指定されている18歳未満の子どもの医療費の自己負担額の一部が助成されます。

□ **高額療養費支給制度**：

ひと月の医療費が一定の自己負担額（所得で異なる）を超えた場合に超過分が払い戻される制度です。

### 🍀 手当・年金 🍀

□ **特別児童扶養手当**：

精神または身体に障害のある20歳未満の子どもを育てる家庭に支給されます。

⇒保育所などに通っていないことや、養育者の所得などの条件があります。

□ **障害児福祉手当**：

日常生活において常に介護を必要とする状態にある在宅の20歳未満の方に支給されます。

□ **障害者基礎年金**：

ダウン症候群であれば、成人すると月額数万円を受け取ることができます。

## ❀ その他の生活支援 ❀

- **レスパイトケア**：  
在宅でケアをしている家族に代わってケアを行い、家族に休憩して頂くサービスです。  
⇒施設への短期入所（ショートステイ）や介護人の派遣など
- **訪問（居宅）介護**：  
自宅に介護員が訪問し、掃除、洗濯、食事や入浴の手伝いなどを行うサービスです。
- **成年後見制度**：  
判断能力が不自由な人の養育者に代わり、財産管理などの手続きを代行する制度です。
- **その他**：ケアマネージャーによる障害者相談支援 など。

## ●就学・就労●

- 発達の種類や必要な医療的ケアにあわせて、選択することが必要です。  
ただし、すべての施設が受け入れてくれるとは限りません。

～小学校入学：療育園・保育園・幼稚園など

小学校・中学校：一般学級・特別支援学級・特別支援学校

高校：一般の高校・特別支援高等学校

専門学校・大学：進学する場合があります

- **就労**：  
一般企業や福祉作業所、一般就労を目指す就労移行支援事業所などで7～8割の人が働いています。収入は就労先によって異なり、月に数千円～十数万円までさまざまです。  
⇒収入が低い場合も、障害者年金や生活保護などの制度を利用して生活することが可能です。（詳しくは、医療ソーシャルワーカーなどにご相談ください）

## ●趣味・交流●

- スポーツ（水泳や球技など）や音楽（楽器の演奏やダンスなど）、芸術（書道や絵画など）などを通し、活動の場を広げています。なかには、親子でそろって習いごとを始め、楽しんでいるご家族もいます。

会員でなくとも相談できます

## ●情報・相談●

- **公益財団法人 日本ダウン症協会** (<http://www.jdss.or.jp/>)  
TEL：03-6907-1824（月～金 10時～15時） メール：info@jdss.or.jp  
⇒ 相談だけでなく、専門家や施設の紹介など、個人にあった対応をしてください。  
その他、印刷物などによる情報提供（ダウン症 miniブック）など。
- **日本遺伝看護学会**へのご相談（メール）：info@idenkango.com





- NPO法人 親子の未来を支える会：  
オンラインで24時間いつでも相談可能です（匿名）。
- その他：自治体の相談窓口（保健師など）や主治医、遺伝カウンセラー、  
医療ソーシャルワーカー（MSW）など

### 🌸 その他（療育など） 🌸

- 小児慢性特定疾病情報センター (<https://www.shouman.jp/>)
- 日本ダウン症療育研究会 (<http://plaza.umin.ac.jp/~JSCRD/>)  
⇒ ダウン症児の赤ちゃん体操 親子で楽しむふれあいケア（DVD／書籍）藤田 弘子  
著 メディカ出版
- 一般社団法人 クチトレ協会 (<http://www.kuchitore-association.jp/>)
- 認定NPO法人 日本ポータージ協会(<http://www.japan-portage.org/index.html>)
- 山梨大学看護科生育看護学講座  
(<http://kango.yamanashi.ac.jp/seiku/kankeisha/bumon>)  
⇒ ダウン症のある子どもたちとの楽しいコミュニケーションのために  
石上 志保（言語聴覚士）著  
⇒ 未来の食習慣の形成のために…離乳食についてのすすめ  
（監修）武田 康男

ダウンロードできます

### <書籍>

- **ダウン症ハンドブック 改訂版**  
一家庭や学校・施設で取り組む療育・教育・支援プログラムー：  
菅野 敦・玉井 邦夫・橋本 創一・小島 道生 編（日本文化科学社）
- **+ Happy しあわせの たね** (<http://www.jdss.or.jp/tane2017/>):  
ダウン症児のための母子手帳
- **ダウン症のある暮らし：**  
一般社団法人 ヨコハマプロジェクト (<http://yokohamapj.org/>)
- **本当はあまり知られていないダウン症の話 ダウン症は「わかって」いない：**  
玉井 邦夫著



## ❖おわりに❖

### 【謝辞】

出生前診断や遺伝カウンセリングに携わられている先生方（医師、認定遺伝カウンセラー、看護師、助産師、保健師）、また、家族会の方々に多くのご指導、ご助言を賜り、本冊子が完成いたしました。心より御礼申し上げます。

### 【作成の経緯】

作成：中原恵理 監修：澤井英明

本冊子は、中原恵理（現：英ウィメンズクリニック）が近畿大学大学院遺伝カウンセラー養成課程（修士課程）の課題研究として取り組み、澤井英明（兵庫医科大学病院遺伝子医療部教授）が監修して完成させたものです。本冊子は妊婦さんや患者さん、ご家族への説明資料として自由にご利用、配布していただけますのでお役立ていただければ幸いです。ただ、著作権は中原恵理に属しますので改変等はお控えいただくとともに、お気づきの点があればご指摘ください。検討の上必要に応じて改訂時に反映いたします

（連絡先は兵庫医科大学病院遺伝子医療部 TEL：0798-45-6346）。

（作成日：2018年3月）

2018年3月1日 第1版