

# ダウン症のある方の移行支援ガイド 成人科の先生に伝えたい小児科医と患者の思い

天使病院 臨床遺伝センター センター長  
周産期母子センター 小児科

外木 秀文

## 1) ダウン症候群は成人の基礎疾患の一つ

ダウン症候群を知らない医療者はあまりいないと思います。平均して出生500に1人の割合で生まれる染色体異常症です。21番染色体が一本多いので21トリソミーと呼ばれることもあります。特徴的な顔つき、筋緊張の低下、心合併症、屈折障害や聴覚障害が主な合併症ですが、症状の主体は発達障害と知的障害です。わが国では年間約2,000人の出生がありますが、小児医療の進歩により生命予後は著しく改善し、今ではそのほとんどが20歳を超えるようになりました。平均寿命は60歳ともいわれています。すなわちダウン症を持つ人にとっては人生の2/3以上を成人として過ごす時代になったのです。見方を変えると、ダウン症は成人の決して稀ではない基礎疾患の一つであることがわかります。ダウン症者の診療や健康管理は成人期においても非常に重要な課題なのです。そんな成人期のダウン症者が小児期から継続性のある診療を受けられるように、日本ダウン症学会では今年「ダウン症のある方の移行支援ガイド」を発表しました。これにはダウン症の成人と向き合うとき非常に役に立つ情報が書かれています。

## 2) なぜ診療の「移行」が必要か？

実際には風邪などの急性疾患だけでなく、肥満や甲状腺疾患あるいは高尿酸血症などで定期的な内科診療を受けている人がかなりいます。また、難聴や白内障、各種皮膚疾患や歯列不整などのため、これらの専門診療科では小児期から継続して

経過を見ている人が多いのは事実です。だから、あえて今更「移行支援」などと構えることなど必要ないと思うかもしれませんが、そうでもないのです。「小児は小さな大人ではない」とよく言われますが、その逆もまた然り。ダウン症の成人には成人期特有の問題を抱えることが多々あり、それに見合った総合的な対応が求められています。

ダウン症の小児期の診療には次の4つのステージがあります。

- ① 新生児期：臨床診断と重大な合併症の検索と治療、染色体検査による診断確定と告知・遺伝相談
- ② 乳児期から幼児期にかけて：適切な診療チームの形成と診療スケジュールの構築、それに療育訓練・集団保育・福祉支援などの非医療環境の整備
- ③ 学童期：就学判定の支援と学校生活の支援ならびに定期健診
- ④ 思春期以降：思春期の諸問題やメンタルケア、高卒後の社会生活確立の相談

これらはすべてダウン症特有の問題であり、地域の事情にもよりますが、各診療科協力の下、小児科医あるいは私のような遺伝専門医が主治医として診療しているのが現状です。

知的障害が重いダウン症の患者ではしばしば成人期以降も小児期からの主治医に定期通院をしている現実が多々あります。これらの方では「入院加療」が必要となった場合やいわゆる生活習慣病の発症、あるいは認知症の発症を疑う場合など、小児科での対応は困難になります。適切な医療を

提供するには内科の診療体系にお願いせざるを得ません。また一方で状態の良い子は学童期に定期診療からドロップアウトしてしまうことがあります。こうした方は将来を見据えて内科の先生に紹介するにも定期受診がなければ紹介のしようがないので困りますね。彼らは成人後、ひとたび具合が悪くなったとき、どこに行ったらよいのかわからなくてもとの小児科の主治医を頼って受診したりすることが多々あります。だから、そんなことで困る前に、いつでもやさしくケアしてくれるだけでなく診療を俯瞰しコーディネートするような内科の「主治医」が必要とされているのです。理想的には先の4つのステージのうちの④思春期になったら具体的な内科医の紹介について患者家族との話し合いを始めるのがスムーズに行くタイミングとされています。

### 3) 「移行」には何が必要か？何を「移行」するのか？

こう申し上げると嫌われるのは承知の上ですが、内科系の先生方が「ダウン症は内科の病気なんだ」という自覚を持つことが一番重要だと思います。ただ、患者の診療を引き受けるにあたって一番の不安は「ダウン症のことはよくわからない。小児科医の方が信頼されているので、自信を持って診療しづらい、知的障害には対応できない」ということではないでしょうか？一方で患者側は「言葉が苦手なのでよくわかってくれるだろうか？やさしくしてくれるだろうか？」などといった不安があるでしょう。解決策は医師間のコミュニケーションだと思います。医師同士が信頼で結ばれていればそれが患者に伝わらないことはありません。

何を移行するのかについては、基本的には「主治医shipすなわち診療のキャプテンシー」から「各種の合併診療」までさまざまです。地域の事情や医師の専門性や立場に応じて、すべての診療を内科に「移行」しなくても良いと割り切る方法もあります。なじみの小児科医とお互いに苦手な

分野を補い協力して主治医を務めることもできるでしょう。経験のある小児科医の方が知的障害や発達障害あるいは就職などの環境適応の課題解決に長じていることもあります。先天性心疾患の術後の経過観察はやはり小児循環器専門医が適任な場合があります。小児科学会ではこのような、小児科医の主治医と内科の主治医がともに協力する成人診療のモデルも推奨しています。

診療のメインパートを受け取る内科側の一つの理想はホームドクターのような身近な存在です。何でも相談できる「主治医」として親子で見てもらえるようなことができたとしても良いと思います。その上で、専門的な診療が必要となれば相応の機関に紹介していただければ良いと思うのです。

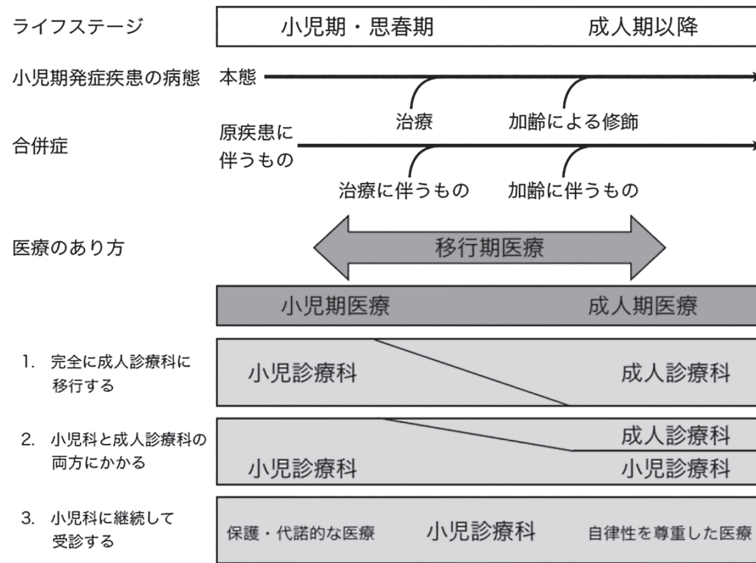
### 4) 成人期のダウン症者を支える3つの力

主治医の力だけで患者をハッピーにはできません。次の3つの力が必要と私は考えます。

- ① 就労支援・生活環境整備・生活介護・施設入所など福祉支援サービスを行う人たち
- ② 早期痴呆やうつあるいは急激退行など様々なメンタルヘルスを見極め対応する専門家
- ③ 生き生きとした生活や人生をエンジョイできる活動を支援する人たち

### 5) 常に時代の試金石とされてきたダウン症

ダウン症は1959年に21番染色体のトリソミーに起因することが発見されました。ゲノムの異常が疾患の原因となることを歴史上初めて示した疾患です。診断名が差別的なMongolismからDown syndromeになったのがそれから10年後。そのころには羊水染色体の検査による診断陽性例の人工流産が始まっていました。半世紀を経た今、DNAと次世代シーケンサーの時代になってもまずはダウン症にターゲットが絞られました。いわゆる新生前診断といわれる母体血による胎児DNA診断です。技術革新と生命倫理の合間でダウン症は常にその時代の試金石とされてきたので



移行期医療の概念図 文献2より引用

す。診療移行は技術革新でも医療倫理の問題でもありません。障害を持った人たちに対するより良い医療の実践そのものであり、それが今私たちにつきつけられている課題でもあります。これもまた、心身障害児の成人科移行の成否を占う試金石なのだと思います。その一歩をダウン症の人たちとともに医療提供者が協力して踏み出したいと思っています。

参考文献

- 「ダウン症のある方の移行支援ガイド」  
<https://japandownsyndromeassociation.org/wp-content/uploads/2021/04/jdsa-transition-healthcare-guide.pdf>
- 日本小児科学会「小児期発症疾患を有する患者の移行期医療に関する提言」  
[http://www.jpeds.or.jp/uploads/files/ikouki2013\\_12.pdf](http://www.jpeds.or.jp/uploads/files/ikouki2013_12.pdf)