

第62回日本小児保健協会学術集会 教育講演

ダウン症候群の成育

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)

I. はじめに

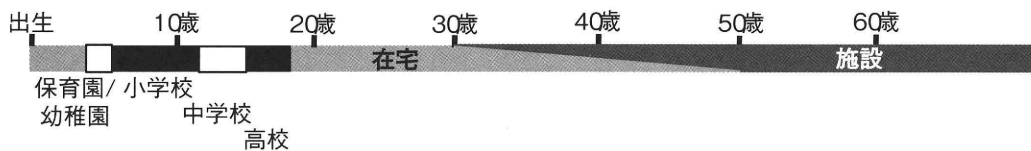
ダウン症候群 (DS) は, 1866年に初めて報告された染色体異常症の中でも多いものの1つである¹⁾。現在, 細胞遺伝, 分子遺伝の発展や iPS 細胞やモデルマウスを用いた検討など基礎的な研究も大幅に進んでいる。また, 医学の進歩などにより DS をもつ人々の平均寿命も60歳を超えるようになり²⁾, 充実した人生を送るにあたり医療, 福祉, 療育, 教育, 就労などの支援体制をその連携を含めて考慮していく必要がある。今回, 図をもとに, 出生から老齢になるまでの時系列に沿った DS をもつ方々の考慮すべき点を概説する。

II. 出生前の問題

出生前の問題は, 妊娠前と妊娠中に大別できる。妊娠前としては, 身近に DS の方の存在や高齢などで心に引っかかりができる場合がある。きょうだいに DS の方がおられた場合には, 本人が染色体に異常がなければ遺伝的荷重はないとされているが, このような知見が浸透しているとは言い難く, 根拠がない不安に悩まされる方が少なくない。これらの場合には希望により遺伝カウンセリングがなされる場合もある。妊娠中としては, 胎児エコー検査で NT (nuchal translucency; 胎児後頸部に存在する低エコー域) の増大や鼻骨低形成などで DS の可能性を探るような検討がなされている³⁾。妊娠15週前後に妊婦の血清で検査をするトリプルマーカー検査 (α フェトプロテイン (AFP), ヒト絨毛性ゴナドトロピン (hCG), 非結合

型エストリオール (uE3)) やクアトロテスト (トリプルマーカーにインヒビン A を追加したもの) がダウン症候群の可能性を調べるものとして臨床の現場で利用されることもある⁴⁾。更に最近, 非侵襲的出生前診断 (NIPT; non-invasive prenatal test) が限定された病院などで試みられている⁵⁾。NIPT の場合には陽性的中率, 陰性的中率をよく理解する必要がある。これらは羊水検査などと異なり確定診断としては成立しえない点を考慮しなければならないとともに, 生命倫理的観点から診断後の方向性などをよく検討する必要がある。わが国では母体保護法などにおいて胎児に異常があるという理由で人工妊娠中絶を認めるという胎児条項についての記載がないため, 人工妊娠中絶については法的, 生命倫理的, 医学的問題などが入り交じり状況を複雑にしているが, 個々にその方向性を選択されているのが現状である。時期的に人工妊娠中絶が認められない妊娠22週0日以降に胎児の染色体異常が確定した場合には, 出産をより安全に行ったり, 児が出生後どのような医療的ケアが必要かを推定したりすることに役立つということがある一方, 出産までの妊婦の精神的ケアなどをどのようにしていったらよいかなど苦慮するべきところも多いと思われる。

出生前診断については, 例えば DS をもった方々やその家族がどのような生活をされているのか, 問題点がないのか, 問題点があれば改善しつつあるのかなど全体像と深く関係するものであり, この領域のみを切り離して検討することには限界があるのではないかとと思われる。



- 出生前問題・診断：産婦人科で指摘されることあり。その後、羊水検査などの出生前診断を受けるかどうか。
- 遺伝カウンセリング：最終的に出生前診断を受けるかどうかなどを決定せざるを得ないことあり。
- 告知：出生前診断を行った場合には結果を報告される。検査結果が妊娠21週6日以前に出る場合と、結果が妊娠22週0日以降になる場合では告知の内容も異なる。

- 出生：告知される。どう受け止めるか？
- 合併症：個々について医療が対応。どう受け止めるか？どこまでするか？
- 療育（リハビリ）：どこで受けるか？ 公立、私立、訪問、理学療法、作業療法、言語聴覚療法
- 福祉、保険：健康保険、学資保険、特別児童扶養手当、障害児福祉手当、療育手帳、身体障害者手帳、受給者証

- 保育園/幼稚園：どこにやるのが最も良いのか？

- 小学校：どこにやるのが最も良いのか？ 教育委員会との話し合い。救急連絡網。兄弟姉妹との関係。

- 小学校：途中からの転校などについて。このあたりから、体が強くなり、だんだん医療から遠ざかることあり。

- 中学校：どこにやるのが最も良いのか？ 教育委員会との話し合い。救急連絡網。

- 中学校：医療からは更に遠ざかることあり。性教育、性問題。卒業後の問題。

- 中学校卒業後、高校：卒業後の問題。精神的諸問題。

- 高校：卒業後の問題。精神的諸問題。

- 青年期：就労の問題。精神的諸問題。新たな医療的ケアの必要性の出現。障害者総合支援法障害支援区分。障害者基礎年金。

ダウン症者における医療の重要性

- ☐ 小学生くらいになるとだんだん体が元気になる、病院にかからなくなる。
- ☐ 高校を卒業するか、成人式を迎える頃になると、健康的にも安定するし、社会人になれば今後はきっと全ての面において小児期のように問題が出てくるはずがないと安心する。家族の会などに入っておく必要性がないと感じる。
- ☐ 問題が起こった時にはどこに相談したらよいかわからず。

- 成人期：就労の問題。精神的諸問題。新たな医療的ケアの必要性の出現。在宅？GH？施設？福祉の手続き。両親の健康状態。兄弟姉妹のあり方。後見人について。

- 熟年期、老齢期：就労の問題。精神的諸問題。新たな医療的ケアの必要性の出現。在宅？GH？施設？福祉の手続き。両親の健康状態。兄弟姉妹のあり方。後見人について。健やかな人生。

図 ダウン症候群をもつ方々の人生における諸問題

Ⅲ. 出生時の問題

この段階で大きな身体的合併症などがあると医療的ケアを小児科医が担当することが多くなる⁶⁾。この初期段階で、児の異常を的確に診断し適切な対処を行うことは重要であるが、その一方、両親にどのように説明し、染色体検査を行っていくかは頭を悩ませることも少なくない。われわれは理想的と思える告知について染色体異常児／者の家族にアンケート調査を行った^{7~9)}。染色体検査を行うことを説明する時期については、「出生後1週間未満の生まれてなるべく早く」

と答えた方が28%と最も多く、その他「時期は関係ない」が23%、「妊娠22週未満」が18%であった。小児科医と産婦人科医に理想的な説明時期を問うと、小児科医は「なるべく早く」が、産科医は「妊娠22週未満」が最も多かった。説明場所は「遺伝カウンセリング室」と答えた方が48%で一番多く、「場所は関係ない」と「隔離された部屋」が各20%であった。説明を受ける人は「両親で」と答えた方が90%であった。誰から説明を受けたいかという質問では、これまで診ていた「産婦人科主治医1名から」というのが40%で最も多く、次が「小児科主治医1名から」が22%となっていた。

説明にかける時間は「30～60分」が妥当と答えた方が30%で最も多く、その内容としては「児の状態の説明」、「親の心理面の配慮」とともに、「『確定ではないがダウン症候群を疑っている』ということ」を誠意をもって伝えて欲しい」という意見が多くあった。染色体検査を行ってから結果が出るまでの時間は通常2～3週間かかるが、76%の方がこの期間が「辛かった・やや辛かった」と答えている。それが関係してか、検査後の告知では「結果が出たらなるべく早く」と答えたのが70%と最多であった。この時は「両親」で(90%)、「カウンセリング室」で(70%)、「30～60分」かけて(39%)、「今後行うべきこと」、「染色体検査結果の説明」、「児の状態の説明」、「今後の見通し」、「親の心理面で配慮」、「支援団体のこと」など幅広い説明を希望していた。ご家族は染色体検査の説明が告知とされている方も少なくないし、何十年経った後でも、この状況を覚えている家族がたくさんいることも確かである。染色体検査を実施後、結果が出たら速やかにご両親にその結果を伝え、今後のことなどを遺伝専門医などとともに考えていくことが重要と思われる。現在では染色体検査を行う前に遺伝カウンセリングを行い、結果が出てから再度遺伝カウンセリングを行うことが推奨されている。家族会の存在を教えることも意義深いと思われる。また、この頃にいろいろな福祉の手続き（特別児童扶養手当、障害児福祉手当、療育手帳、身体障害者手帳、受給者証）に該当するかどうかなどを検討する必要がある。多くのDS児は学資保険や健康保険に入れないことも少なくなく、この辺りの環境整備も重要と思われる。家族にとっての問題は、上記のことを含めてトータルで情報を知る術があまりないことだと思われる。また、患児の先天性心疾患などの合併症が重篤で手術などの侵襲がかかる治療が必要で、かつ、その治療そのものの危険性が非常に高いこともある。手術などには親の同意が不可欠であるが、どうしていくのが患者・家族にとって最良かの検討およびその対処に苦慮する場合がある。

IV. 乳児期, 幼児期

療育や福祉の手続きなどの情報を両親に渡すのと同様に、特に母親の精神的ケアを含めて気を配る必要がある。早期療育はその必要性が言われている一方、具体的な方法などについては地域によって差がある。粗大運動の発達を促す理学療法から開始し、その後作業

療法、言語聴覚療法に移行することも多い。また、赤ちゃん体操を早期から開始しているところもある¹⁰⁾。心臓病などの先天性疾患で医療的ケアが厳格なDS児はまずは医療を優先し、ベッド上などで負荷があまりかからない形での療育を考える必要がある。保育園、幼稚園の問題もあるが、最近は受け入れるところが比較的多い^{9, 11, 12)}。同じ学年にするか、下の学年にするかなどで園との話し合いがあるところもあるが、集団療育のうえからも意義深いことがある。ただ、この時期になると多くの子どもと接する機会が増えることから中耳炎を含む種々の感染症に罹患する危険性も高まるので医療との連携を密にする必要が出てくる。就学前の年になると、教育委員会との話し合いなどから小学校が選択される。

V. 小 学 校

小学校としては普通学級、特別支援学級と特別支援学校に大別される。医療的程度が強い場合には訪問教育や院内教育もある。学校の選択は教育委員会との相談会のほか、家族会からの情報も大切になることがある。長崎県でのアンケート調査では、2003年には普通学級、特別支援学級、特別支援学校が大体同程度であったが特別支援教育制度が始まった以降は特別支援学級や特別支援学校を選ぶことが多い^{9, 11)}。大人になって困らないように、はつらつとした人生を歩んでいくために小学校教育を選択するという観点が必要である。この頃から、体も大分強くなり病院に行く必要がある回数が減ってくる。

VI. 中 学 校

中学生になると職場見学や職業訓練などがある特別支援学級や特別支援学校へ行くDS児がさらに多くなってくる^{9, 11)}。高校を考えた場合には、高等部まである特別支援学校中学部に行くことを考慮する両親も少なくない。中学を卒業すると社会に出ていくという選択肢もある。この時期になるとプライベートゾーンのことなど性教育についても考慮がなされる¹³⁾。

VII. 高 等 部

大学や専門学校などに進学する者もいるが、ここで教育が終了を迎えることが多い。その後のことについて検討する必要がある。特別支援学校では在学中に職場体験などを行い、将来の準備を行う。生活介護施設

を選択する場合には18歳の誕生日前後に行われる障害者総合支援法障害支援区分申請が必要である。性の問題も出てくることがあるが、非常にデリケートで、しかも、確立した考え方もなく相談場所もはっきりしないという問題点がある⁹⁾。

VIII. 成人期

就労や日常生活をどのように送るべきかが重要になる。その途中で身体的・精神的な問題により頓挫することもありえる。小学生くらいから体が強くなることもあり、多くの方が病院には発熱など何か症状が出た時にかかる程度になっている。また、家族会などで情報共有をしていた方が、成長が順調であればある程安心して、この時期に脱会されている場合も少なくない。その場合には、新たに何か問題が生じた際にどこに相談したらよいのかがわからず、本人も両親も壊滅的打撃を受けることもある。医療サイドもトランジションの問題が現在解決していると言い難く混沌としている。この時期からがDSをもつ人にとって、システムが整っていない最も大きな問題が残っていると思われる。障害の程度によっては障害者基礎年金申請などの福祉の手続きも必要な場合がある。また、家族の健康状況などによっては、短期入所などの福祉制度を利用することも少なくない。

IX. 熟年期, 老齢期

早い人では成人期からも関係するが、両親の体調や本人のQOL（日常生活の質）の状況などで新たな生活の場を模索する必要がある。われわれのアンケート調査では、30～34歳のDSをもつ方々の住まいが自宅と施設でほぼ同数であった⁹⁾。先天性または小児期に障害のある方の将来設計を考慮する場合、老齢の認知症の方などと異なるところは、主導的にその方々の生活を考える方の世代の差があると思われる。例えばアルツハイマー型認知症になった老齢の方の今後を考えるのは、きょうだい等の同世代か子どもなどの下の世代が多いが、先天性または小児期発症の障害者のことを考えるのは両親などの上の世代かきょうだいなどの同世代が多く、これが問題を深刻にしている。社会全体で彼らを守るということは総論的には至極当然のように思えるが、そこにも根底において必ずしも積極的でない状況も見え隠れする。「DS者自身は悪くないし、その両親が悪い訳ではない。誰も悪くない

のであるから社会全体として考えていく必要がある」という考え方は、納得させられるものかも知れないが、その一方、地域社会の人たちの中には「自分たちとは少し距離がある」ように感じている人が少なくないのかもしれない。テレビなどで障害者などが頑張っている姿を見ると、感動したり、応援したりする気持ちは多くの方々が持つかもしれないが、現実的にどこまでその方々のために実践できるかということについては意見が分かれると思われる。ただ、今後、このような問題を皆で考える環境をどう構築していったらよいかを考える必要がある。社会との共生は、何も経済的な支援といった目に見えるものだけではなく、隣人と仲良くする、隣人が困っていたら手助けできることは手を差し伸べるといった、目に見えにくいものが極めて重要と思われる。まずは地域社会へのDSをもつ方々の現状の周知から始まるのかも知れない。併せて、加齢などに伴う医療的ケアの必要性も再度高まってくる。この場合にも、どの医療機関を選択するかなどで頭を悩ますことも少なくない。更に、終の棲家と思っていたグループホームでの生活も、本人の健康状況や支援内容の高度化によっては次の生活場所を検討する必要がある出てくることがある。

X. ダウン症候群トータル医療ケア・フォーラムについて¹⁴⁾

DSをもつ児・者は多くの診療科にまたがって合併症を有することが多いが、その全般を一元的に理解できる場はほとんどないし、小児期から成人期になるにつれ小児科医から内科医など専門的に診れる医師が移行していくトランジションの問題も存在する。また、医療関係者についてもDSの全貌を見渡したうえでの個々の対応をするというイメージがわきづらいこともあり得る。医療関係者とDSをもつ方々およびその家族との相互理解の意味でも、年に1度、長崎大学医学部小児科とバンビの会（染色体障害児・者を支える会）共催でダウン症候群トータル医療ケア・フォーラムを平成18年より行っている。200名以上のDSをもつ方やその家族、およびDS者と関係する方々が参加し、現在も継続しており、長崎県においてそのネットワークを考える意味でも重要と思っている。

XI. きょうだいの問題

DS児・者が生まれてくることは決して悪いことでも

負でもないと思う方が思っているし、親にとってはかわいいわが子で、きょうだいにとってはきょうだい以外の何ものでもない。ところが実際には、その子・その方がおられることで生活スタイルやさまざまな考え方を变更せざるを得ないこともある。しかも成長するにつれ、わが子である愛するDSをもつ子どものことを考えるあまり、同じわが子であるきょうだいが就職する時や結婚する時などに付帯的な影響を与えることもあり得るかも知れない。きょうだいにDSのことを話すのは、DSをもった子どもが小学校に上がる時など何かのターニングポイントの時が多いようである。初めから、きょうだい、祖父母や親戚などに話をする場合もあるし、なかなか言い出せないと言う方もいる。後者の方々において、時間の経過が味方をしてくれることもある。慌てずに少し時間をかけて、わが家ではどうすべきかということを考えてもよいかもしれない。実際に診療にあたると、きょうだいの将来の職業は、特殊教育、福祉、医療などDSをもつきょうだいに関係する領域を選んでいる場合を多くみかける。

きょうだいの関係において、親が健在な時と親亡き後とでは、その考えも当然変化してくることも予測される。しかし、そのことを正面から考えること、話し合うことは簡単ではないこともある。DSをもつ方のご家族の中には、お子様がDS者一人しかおられないところもある。親亡き後のことを考えるにあたり、後見人のこと、施設を含めての福祉政策の現状などの情報も必要なため、これらを専門的にされている人から情報提供を受けることも必要である。

XII. 最 後 に

DSの存在が知られてから150年程度経つが、まだまだわからない点が多々ある。DSをもつ人々を取り巻く環境がより良いものになれば、他のハンディを負われている方にとっても同様のプロセスを踏むことにより、より良くなる可能性もある。折角授かった命が、元気に、健やかであれば出生前診断のあり方や考え方にも影響を与えるかもしれない。

道徳高い地域社会の形成が進められるために、われわれがそれぞれの立場で何ができるのかを考えるうえで本稿が参考になれば幸いである。

文 献

- 1) Down JH. Observations on an Ethnic Classification of Idiots. London Hospital Reports 1866 ; 3 : 259-262.
- 2) Zigman WB. Atypical aging in Down syndrome. Dev Disabil Res Rev 2013 ; 18 : 51-67.
- 3) Sepilveda W, Wong AE, Casasbuenas A. Nuchal translucency and nasal bone in first-trimester ultrasound screening for aneuploidy in multiple pregnancies. Ultrasound Obstet Gynecol 2009 ; 33 : 152-156.
- 4) Canick JA, MacRae AR. Second trimester serum markers. Semin Perinatol 2005 ; 29 (49) : 203-208.
- 5) NIPT コンソーシアム. <http://www.nipt.jp/index.html> (2015年8月16日確認)
- 6) 北村温子, 近藤達郎. Down 症候群. 小児内科 2015 ; 47 (増刊号) : in press.
- 7) 土居美智子, 近藤達郎, 森藤香奈子, 本村秀樹, 増崎英明, 松本 正, 森内浩幸. 染色体異常児家族への告知に関しての家族・医師へのアンケート調査から見えてくるもの—より良い告知を目指して—. 日本周産期・新生児医学会雑誌 2013 ; 48 (4) : 897-904.
- 8) 森藤香奈子, 佐々木規子, 土居美智子, 本村秀樹, 森内浩幸, 近藤達郎, 松本 正. 染色体異常児家族が告知に望むもの—構造構成的質的研究法によるアンケート調査自由記載の分析—. 日本周産期・新生児医学会雑誌 2013 ; 49 (1) : 227-232.
- 9) 近藤達郎, バンビの会編. ダウン症者・家族が幸せに暮らすために. 京都: 晃洋書房, 2011年7月30日.
- 10) 藤田弘子. ダウン症児の赤ちゃん体操—親子で楽しむふれあいケア. メディカ出版, 2000年10月1日.
- 11) 土井知己, 近藤達郎, 天本なぎさ, 松本 正, 新川詔夫. ダウン症候群の長崎県における現状—父母へのアンケートを中心として—. 小児科臨床 1999 ; 52 : 67-72.
- 12) 土井知己, 近藤達郎, 船越康智, 松本 正, 森内浩幸. ダウン症候群児・者を取り巻く環境の変移. 日本遺伝カウンセリング学会誌 2004 ; 25 (2) : 81-87.
- 13) 長崎障害児への性教育を考える会. イラストで分かる養護学校の性教育辞典. 明治図書出版, 1996年12月.
- 14) 近藤達郎. 地域のダウン症候群患者の自立支援のための医療連携. 小児歯科臨床 2008 ; 12 : 12-17.

- 1) Down JH. Observations on an Ethnic Classification