

## 総 説

# 成人期を見据えたダウン症候群のある児への関わり

竹内千仙

### I. はじめに

本邦では近年の高齢出産の増加により、過去10年間におけるダウン症候群の出生数は減少しておらず、2010~2016年の7年間のダウン症候群の出生数は年間2,200人前後に保たれていることが報告された<sup>1)</sup>。出生約500人に1人の割合となり、少子化の潮流の中でその相対数の増加を示唆する。ダウン症候群のある児においては、小児期の健康管理の向上、とりわけ先天性心疾患の手術・術後成績の向上により、平均寿命が著しく伸びていることはよく知られている。かつて「20歳を超えない」と表現されてきたその寿命は、現在では60歳を超えるといわれており、成人後の生活が約40年続くこととなった。英国で存命中の最高齢のダウン症候群のある男性は、現在78歳であり、これまでの世界の最高齢は83歳と報告されている<sup>2)</sup>。日本国内には約8万人のダウン症候群のある人たちが生活していると推測されており、その多くはすでに成人を迎え、さらにダウン症候群のある高齢者が増加している。ダウン症候群のある人たちにおいても、これまでにない高齢化社会に直面していると考えられる。本稿では、主にダウン症候群のある人たちの成人期の医療と生活上の課題を挙げ、より良い成人期を過ごすために必要な小児期からの関わりについて提示したい。

### II. ダウン症候群のある人たちのライフステージ

ダウン症候群のある人たちにおいては、約60年の生涯を表1に挙げる4つのライフステージに分けること

表1 ダウン症候群における4つのライフステージ

1. 出生前期	自然流産, 出生前診断
2. 小児~青年期(0~18歳)	小児期合併症の管理, 発達と学習, 就学
3. 成人期(19~39歳)	移行医療と成人期合併症管理 就労と生活の場の決定
4. 老年期(40歳以上)	老化と老年期合併症, 看取りの問題

が提唱されており<sup>3)</sup>, それぞれに医療面, 生活面の課題がある。出生前期においては, 高い流産率(約8割)と出生前診断における課題が挙げられる。母体血を用いた無侵襲的出生前遺伝学的検査(non-invasive prenatal genetic testing: NIPT)は, 2013年より臨床研究として開始された。2013~2018年の間に約6万5千件の受検があり, NIPTで陽性と判定され羊水検査にて確定診断された21トリソミー児の妊婦のうち, 約9割が妊娠中断を選択したことが報告されている<sup>4)</sup>。2016年以降はNIPTを提供する機関が増え, さらに対象疾患も拡大し, NIPT実施と妊娠中断の実態についての把握が困難な状況にあることが懸念される。小児期においては, 新生児期・小児期の合併症の管理が最重要課題である。成長と発達, さらに就学における課題があり, 将来に向けて準備を始めるのもこの時期である。ダウン症候群の小児期診療ガイドラインは確立されており<sup>5)</sup>, 集団外来や療育などのサポート体制は非常に手厚い。しかし, 合併症管理が落ち着く就学期以降になると医療機関への受診頻度は減ってゆき, 関係が切れてしまうものも少なくない。ダウン症候群には後述のように成人後も多くの合併症があり, これ

Expected Supports for Children with Down Syndrome to Prepare for Adulthood

Chisen TAKEUCHI

東京都立北療育医療センター神経内科

らのスクリーニングと適切な医学管理が必須で、医療機関での定期的な評価が望ましい。ダウン症候群のある人たちにおいて、身体能力・知的機能ともに最も充実しているのは、10代後半から20代頃とされており<sup>6)</sup>、死亡率も低く落ち着いて過ごせる時期は30代頃までである<sup>7)</sup>。その寿命が長くなったとはいえ、健康寿命は一般人口に比べると短い。

米国遺伝カウンセラー協会が提唱するダウン症候群の遺伝カウンセリングガイドラインでは、最初の診断の際に提供すべき必須の情報として、表2のような成人期についての情報も挙げている<sup>8)</sup>。これまで本邦では、当事者および家族が成人後の合併症や健康管理指針、生活の見通しなどについての情報を得る機会がほとんどないことが多かった。当院では院内の患者を対象に定期的にセミナーを開催しており<sup>9)</sup>、医療・福祉の両面からの情報提供の試みを続けている。小児期より成人後の生活を見据えた情報提供と、ライフステージをとおした支援が必要と考えている。

### Ⅲ. ダウン症候群のある人たちの成人期合併症と健康管理指針

表3に、ダウン症候群のある人たちの主な成人期合併症を示す。頻度の高いものとして、甲状腺機能低下症、高尿酸血症、睡眠時無呼吸症候群が挙げられ、先天性心疾患に対する継続的な医学管理も必須である。欧米の報告では肥満の頻度は非常に高いが、本邦においてはそれほどには高くない。生活の質(QOL)を著しく落とす原因になりやすいものとして、視力低下と難聴が挙げられる。青年期から若年成人期には、うつ病などの精神疾患の合併も多い。環軸椎不安定性に伴う頸髄損傷は、頻度は低いものの生命予後に関連する重篤な症状を来し得る。その一方で、高血圧や動脈硬化性疾患などの一部の生活習慣病が非常に少ないことが特徴である<sup>2,10~15)</sup>。

#### 1. 甲状腺機能異常症

小児期に引き続き甲状腺機能異常症の合併が多く、成人期以降にその有病率は増加し、約30~40%に甲状腺機能低下症を合併する。潜在性甲状腺機能低下症も多く、数年の経過のうちに顕性甲状腺機能低下症に移行することがあり、定期的なスクリーニングが必須である。甲状腺機能亢進症(バセドウ病)の合併もあり、体重減少や易疲労感などの症状を来す。頻度は0.7~

表2 ダウン症候群の最初の診断の際に行うべき情報提供(抜粋)

・ダウン症のある人は、軽度から中等度のさまざまな程度の知的障害をもつ
・ダウン症のある人は、地域のスポーツや活動に参加できる
・ダウン症のある人は、普通教育または特別支援教育を受け、高校を卒業できる
・ダウン症のある人は、一般就労、または福祉的就労が可能である
・ダウン症のある人は、独立して、またはグループホームなどで生活ができる
・ダウン症のある人は、友人をつくり、親密な人間関係を築くことができる
・ダウン症のある人の寿命は、50~60歳である

表3 ダウン症候群の主な成人期合併症

内分泌・代謝疾患	甲状腺機能異常症, 高尿酸血症
循環器疾患	先天性心疾患, 僧帽弁閉鎖不全症, 不整脈
呼吸器疾患	睡眠時無呼吸症候群
生活習慣病	肥満症
消化器疾患	胃食道逆流症, 食道裂孔ヘルニア, 便秘症
神経疾患	てんかん, アルツハイマー型認知症, もやもや病, 脳アミロイドアンギオパチー
精神疾患	自閉スペクトラム症, 強迫性障害, うつ病
眼科疾患	白内障, 円錐角膜
耳鼻科疾患	難聴, 耳垢塞栓
整形外科疾患	環軸椎不安定性, 変形性頸・腰椎症, 変形性股・膝関節症, 骨粗鬆症
皮膚科疾患	湿疹, ドライスキン, 毛囊炎, 粉瘤
歯科疾患	う歯, 歯列不整, 歯周病
婦人科疾患	早発閉経

3%程度とされ、一般集団に比べ明らかに高率である。甲状腺機能亢進症、低下症のいずれにおいても典型的な症状を示さず、不機嫌やこだわりの増加などの行動異常のみが現れることがあり、多くは甲状腺機能の正常化とともに行動異常も改善する。これらの症状のみからの甲状腺機能異常症の存在を疑うことは困難であるため、定期的な甲状腺機能検査が推奨される。

#### 2. 高尿酸血症

高尿酸血症の合併は成人期のダウン症候群のある人たちの約半数にみられ<sup>16,17)</sup>、尿酸排泄の低下が主な原因と考えられている。経験的に痛風発作は少ないが長期予後は不明で、治療目標値についての検討はない。また、欧米のダウン症候群の健康管理では高尿酸血症

についての記載はほとんどなく<sup>2,10,12-14)</sup>、生活習慣の違いや尿酸トランスポーターの遺伝子多型などの人種差に起因するものか、無症状のために治療対象と見なされていないのかは不明である。今後、長期管理についての詳細な検討が必要である。

### 3. 睡眠時無呼吸症候群

睡眠時無呼吸症候群は、成人期のダウン症候群の約50%に合併する。筋緊張低下や鼻咽頭の構造異常などが原因と考えられ、必ずしも肥満との関連はない。ダウン症候群のある人では日中の眠気や入眠を訴えず、イライラ感や集中力の減退、異常行動などの精神症状として現れることがある。治療は夜間のマウスピースの装着や、経鼻的持続陽圧呼吸（Continuous Positive Airway Pressure：CPAP）療法が試みられるが、治療が困難なことも多い。

### 4. 成人先天性心疾患

ダウン症候群は代表的な Cardiac syndrome であり<sup>18)</sup>、先天性心疾患の合併率は約50%に上り、さらにダウン症候群に伴う心疾患患者は、小児循環器診療の5～10%を占めるとされている。ダウン症候群にはさまざまな先天性心疾患の合併があるが、完全型または不完全型房室中隔欠損症の合併が最も多く<sup>19)</sup>、小児期に根治術を受けていても、成人後に中隔欠損遺残短絡や僧帽弁閉鎖不全症などを来すことがあり、成人後も引き続き適切な医学管理が必要となる。長期にわたる右心系負荷は不整脈の原因となり、心不全症状の出現に参与する。さらに寿命の延長に伴い、小児期には無症状で成人期に診断される例も増えている。成人期も引き続き、成人先天性心疾患外来に対応できる医療機関の受診が望ましく、慎重な経過観察が必要である。

### 5. 肥満症

従来ダウン症候群に肥満症が多いとされ、筋肉量が少なく基礎代謝が低いことに加え運動量が少なく、食習慣に偏りがあることなどが原因と考えられていた。欧米の報告では60～70%に上る、との記載が散見されるが、日本人での検討はこれより低率で15～28%程度であり<sup>15,20)</sup>、欧米に比べるとその頻度は低い。当院外来での成人ダウン症候群患者の平均BMIは25程度で、若年成人では小児期の食事・栄養指導、療育等の効果で痩身の者も多い印象である。

### 6. 精神疾患

一般的に知的障害者は一般人口に比べて精神疾患の合併率が高く、中でもダウン症候群の精神疾患の合併率は約18～38%と報告されており、その他の知的障害と比べて高率である<sup>21,22)</sup>。成人期以降にうつ病/抑うつ状態、強迫性障害、不安障害、自閉スペクトラム症などが多いと報告されているが、これらの症状がすべて知的障害に起因するものと見なされ、診断がついていないことも多い。知的障害者のうつ病では、表情の乏しさ、発語の減少、食欲低下、睡眠障害などのほかに、攻撃性の亢進や自傷、常同行動、動作緩慢など非定型的な症状として現れることが多い。また、精神疾患の発症については、環境の変化や周囲の過剰な期待などの精神的なストレスが誘引の一つであると考えられ、ダウン症候群のある人の就労の場におけるメンタルヘルスの把握の試みが始まっている<sup>23)</sup>。また、日常生活能力が1～2年という比較的短期間に低下する場合があることが報告され、従来「急激退行」と呼ばれていた。「急激退行」とは、もともと教育や福祉の現場から提唱された用語で単一の疾患概念ではなく、適応障害や抑うつなどの精神疾患が多いと考えられ、正確な評価が必要である。

### 7. 耳鼻科・眼科疾患

難聴および聴力低下は50歳以上の約70%にみられ、ほとんど自覚されないことが多い。感音性、伝音性難聴のいずれもがあり、外耳道の狭小化のため耳垢塞栓を来しやすいことも、聴力低下の原因となり得る。ダウン症候群の小児期には屈折異常の合併が多いが、成人以後約40%に白内障、15%に円錐角膜の合併があり、視力低下は約70%に認められる。聴力低下、視力低下のいずれもがQOLの低下に大きく関わるため、耳鼻科、眼科での定期的な診察が望ましい。

### 8. 骨関節疾患

ダウン症候群の約15～20%に頸椎環軸椎不安定性があり、1～2%で環軸椎亜脱臼による歩行障害などの症状を来す。頻度は小児期から成人期までほぼ同様であり、成人期に症状が出現する例も少なくない。成人後の骨関節疾患の合併は年齢に伴い増加し、骨粗鬆症、変形性頸椎症の合併も多い。また、股関節疾患や膝関節の不安定性の合併も多いが、痛みやしびれを訴えることは少ない。歩行障害や排尿障害などの症状

が出現した際には、骨関節疾患の鑑別のための診察と積極的な検査が推奨され、手術療法も検討される。

9. その他の生活習慣病

ダウン症候群では高血圧症を発症することは少なく、むしろ低血圧が多い。高脂血症の頻度は15~60%程度と報告により異なり、糖尿病の合併は7~8%程度で、一般人口に比べ必ずしも多くはない。ダウン症候群のある人では一般に、動脈硬化症の程度が軽度で、狭心症、心筋梗塞などの虚血性心疾患の合併は少ないことが報告されている。

10. 性機能と妊孕性について

ダウン症候群のある人たちにおいて、思春期の発来は一般人とほぼ同様とされている。女性は妊孕性が低く1/2の再発率があるが、これまでに健常児を含め複数の出産例の報告がある<sup>24)</sup>。また早発閉経が多く、一般人より5歳程度若く平均45歳で閉経する<sup>25)</sup>。ダウン症候群のある男性の性機能は非常に低く、従来は不妊とされていたが、児をもうけた報告もある<sup>24,26)</sup>。男女ともに本人・家族に対し、性と妊孕性についての情報提供は大変重要であると考えている。

筆者の提唱する成人期以降の健康管理指針を、表4に示す。一般にダウン症候群のある成人では心臓超音波検査などを受ける機会がなくなり、さらに心電図、胸部レントゲン検査などを含む一般健康診断を受けていない者も多い。就労施設では、労働安全衛生法に基づく定期健康診断が実施されるが、知的障害者施設では、健康診断の必要項目のすべてが実施されている施設は非常に少ない。さらに成人の約半数は過去1年以上医療機関を受診しておらず、1/3は過去3年以上健康診断を受けていないとの指摘もあり<sup>13)</sup>、成人期以降の健康管理上非常に大きな問題である。ダウン症候群のある人たちでは、知的障害と表出言語の障害のため、身体疾患の症状を明確に訴えることができないことが多い。そのために身体的不調が気分や行動の変化と捉えられ、認知機能の低下等に誤診されることがある。それまでと異なる行動様式が現れた場合は、表5に挙げた疾患をすべて鑑別する必要がある、環境の変化によるストレスや医薬品の副作用なども念頭に置き、慎重にアセスメントを進める必要がある。

表4 成人後の定期健康管理指針

定期健康診断 (年に1回)
・一般的な健康診断 (血液・尿検査, 心電図, 胸部X線)
・生活習慣病のチェック (高尿酸血症, 高脂血症, 肥満症)
・甲状腺機能検査
・歯科受診
2~3年に1回は受診
・眼科
・耳鼻科
20歳前後で1回は評価
・整形外科検査
・認知機能検査 (知能検査)

表5 通常と異なる行動様式が現れた際に、鑑別すべきポイント

・甲状腺機能異常症, 電解質異常, その他の内科疾患
・視力障害: 白内障
・聴覚障害: 中耳炎, 難聴, 耳垢塞栓
・骨・関節疾患: 頸椎疾患, 変形性関節症
・疼痛
・排尿障害, 残尿
・睡眠障害
・環境変化等によるストレス, 適応障害, 抑うつ
・虐待

IV. ダウン症候群のある人たちの成人後の生活

1. 知的機能とその特性

ダウン症候群のある人たちの知的発達は個人差が大きいですが、成人後の精神年齢は平均5歳程度、知能指数 (Intelligence quotient: IQ) は平均20~30程度で、暦年齢20歳頃をピークに30代前半まで維持し、40代以降少しずつ低下する<sup>6)</sup>。IQはあくまでも知能検査の結果の表示方式の一つであり、ダウン症候群のある人においては日常生活のスキルとは必ずしも相関しない。ダウン症候群のある人たちは一般に、記憶、数の概念、抽象的思考、文章の構文理解に困難があり、ワーキングメモリー (作業記憶) の偏りがあることが知られている。ワーキングメモリーとは、ごく短時間に情報を保持 (記憶) し同時に処理する能力のことで、ダウン症候群のある人たちでは視覚性ワーキングメモリーが良好で視空間認知機能に優れている反面、聴覚性ワーキングメモリーが不良であることが先行研究から示されている<sup>27)</sup>。また、言語の特性として理解言語が比較的良い反面、構音障害が強く語彙に乏しいなど表出言語に困難があり、これらの特性は成人後も同様である。

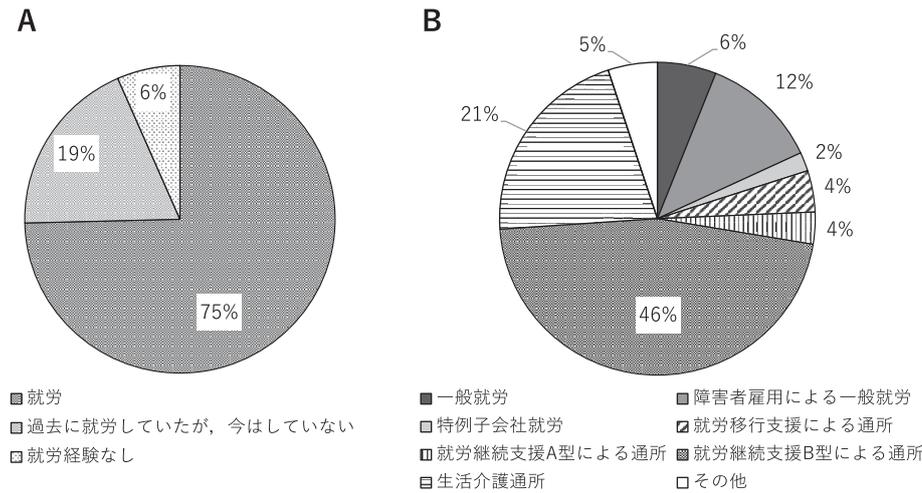


図 1

A: ダウン症候群のある19歳以上の人の、現在の就労状況  
B: 通勤形態 (文献<sup>26)</sup>より)

## 2. 就労について

ダウン症候群のある人では、普通高校、または特別支援学校を卒業した者が75%であり、大学・専門学校卒業の者もいる。成人の81%に就労経験があり、就労継続支援B型による通所が最も多く(図1)、近年は一般就労も増えている<sup>28)</sup>。成人後の生活環境の中で前述の知的・認知機能の特性は周知されておらず、そのために生活上のトラブルとなることが少なくない。ダウン症候群の知的特性に沿った成人後の適切な支援方法の検討が今後の大きな課題であるとともに、自らが法的また実生活上の責任を引き受け、自分のことを主張できるようにするためのセルフ・アドボカシースキルの獲得が重要である。

## V. 老年期の合併症

### 1. 加齢・老化の特徴と主な死因

ダウン症候群のある人の老年期では、白髪や皮膚の皺、女性は早発閉経などの老化に関連する症状が早期に現れ、老化による身体機能の低下への対応と、種々の合併症管理が必要となってくる。合併症は成人期と同様であるが、骨粗鬆症、変形性関節症、難聴、白内障、認知症、てんかんなど、加齢に関連する疾患はさらに頻度が増す<sup>12)</sup>。これまでの検討では、成人期以降のダウン症候群のある人たちの死因では、誤嚥性肺炎、認知症が多く、固形がんは少ない<sup>7,29)</sup>。本邦では大規模なダウン症候群の死因調査はこれまでに行われていないが、成人期以降の死亡原因では諸外国における報告と同様に誤嚥性肺炎や認知症が多く、固形がんや動

脈硬化性疾患が非常に少ないのが特徴である。

### 2. アルツハイマー病

21トリソミーであるダウン症候群は、21番染色体長腕(21q21.3)に位置するアミロイド $\beta$ 前駆体タンパク質遺伝子を3コピー有する。その量的効果で早期に老人斑を形成するため、遺伝的なアルツハイマー病のハイリスクグループと考えられている<sup>30,31)</sup>。剖検脳を用いた検討では10代より $\beta$ アミロイドの沈着があり、一定量以上の $\beta$ アミロイドが沈着した後に老人斑を形成し、一般集団におけるアルツハイマー病と同様の発症機序をたどると考えられている。アルツハイマー病の合併は、50代では50~55%、65歳では約80%に達し、診断時の平均年齢は55.4歳である。ダウン症候群のある人では合併する知的障害のために記銘力障害に気づかれにくく、性格変化や行動の変化として現れ、てんかんが初発症状として現れることもある。また、病前の知的障害の程度に個人差があることから、早期診断は極めて困難である。治療には通常アルツハイマー病と同様にコリンエステラーゼ阻害薬による治療が検討されるが、消化器症状や興奮症状などの副作用も多く、治療成績は一定しない。

## VI. ダウン症候群における移行医療

これまでダウン症候群における、成人後の定期的なフォローアップの必要性について述べた。ダウン症候群をはじめとする染色体異常症の長期フォロー体制の確立していない現状では、移行後の主たる診療科が不

図2 米国内科学会による知的障害と発達障害のある若者のための移行ツール（文献<sup>32)</sup>より）

- A：移行準備評価
- B：医療サマリーと緊急時の方針
- C：セルフケア・アセスメント

明で、さらに地域の基幹病院や大学病院での成人診療科は細分化され診療科が複数にまたがり、主治医不在の事態に陥ることも少なくない。また、小児期の合併症の管理が落ち着き定期受診の必要がなくなると、保護者はそれ以上の診療の必要性を感じなくなってしまうことも多く、定期フォローを全く受けていない者も多い。さらに体調不良時にいざ受診をしようとしても、本人が診察や検査を非常に嫌がり、診療に支障を来す場面にも多々遭遇する。小児科から成人診療科へシームレスに移行することが望ましく、成人を迎える前の16~18歳頃に移行についての検討を開始するのが望ましい。現在では医療機関の機能分担と病診連携が推進されており、地域でのかかりつけ医を持つことは重要である。

知的障害のある人たちにとっても小児期から成人期への移行の際に自立を図り、年齢や知的機能に応じた教育を受けることが望ましく、当事者・家族のヘルスリテラシーの向上は必須である。米国内科学会(American College of Physicians)では、知的障害またはその他の発達障害のニーズに特化した移行ツールを開発しており<sup>32)</sup>、移行準備評価シート、セルフケア・アセスメントシート、医療サマリーと緊急時の方針の3つのツールが用意されている(図2)。移行準備評価とセルフケア・アセスメントについては、お

よそ小学校4年生程度の知的機能があるものは患者本人が、それに満たない知的機能を有するものについては、保護者または介護者が記入する。移行準備評価は当事者と小児科医が共有し、移行の準備を開始するとともに知識の確認、教育およびトレーニングツールとしての役割も果たす。セルフケア・アセスメントは移行後の評価として当事者が記入し、成人診療科医師と共有する。医療サマリーについては、小児科、成人診療科、当事者の三者で共有する。本邦でもこのような、当事者と医療者が共通で使用し得るフォーマットの移行ツールの必要性を感じており、開発を検討中である。

Ⅶ. おわりに

ダウン症候群のある人においての、成人期を見据えた小児期からの関わりでは、成人期合併症管理についての情報提供、患者・家族のヘルスリテラシーの獲得、自立した生活に向けての準備が必要と考える。そのうえで、適切な時期に成人診療科への移行を検討することが望ましい。

小西らは、16歳以上のダウン症候群のある人たちに自身の認識に対する調査を行い、「毎日の生活に幸福感を持っている」と回答したものが約9割を占めたとの結果を報告している<sup>28)</sup>。Skotkoらによる報告でも、12歳以上のダウン症候群のある人の99%が生活に幸福

感を持っていると回答している<sup>33)</sup>。多くが高い自己肯定感を持って生活をしている実態があり、当事者にとってダウン症候群をもつこと自体が否定的なことではない。2015年から米国のA&Eネットワークで放送されている「Born This Way」は、ダウン症候群をもつ7人の若者が登場するリアリティ番組である。自身の障害と向き合い、目標に向かって努力する彼らの夢と希望の日常生活を描き、2016年のエミー賞を受賞する榮譽となった。さらに2018年には、出演者の1人であるダウン症候群のある女性が結婚式をあげ、話題となった。アメリカにおいても実際には障害のある人同士の結婚は日常的ではなく、充実したサポート体制のある一部の地域に限られているが、日本においても今後彼らの就職、自立、結婚など、人生設計そのものについて考える機会が増えると思われる。彼らが成人、老人としての寿命を全うしながら、当たり前前の社会の一員として参加できる社会を目指したい。

## 謝 辞

成人先天性心疾患について貴重な助言を賜りました、社会福祉法人旭川荘 旭川荘療育・医療センターの新井禎彦先生に深謝いたします。

## 文 献

- 1) Sasaki A, Sago H. Equipose of recent estimated Down syndrome live births in Japan. *Am J Med Genet A* 2019 ; 179 (9) : 1815-1819.
- 2) Smith DS. Health care management of adults with Down syndrome. *Am Fam Physician* 2001;64 (6) : 1031-1038.
- 3) Bittles AH, Bower C, Hussain R, et al. The four ages of Down syndrome. *Eur J Public Health* 2007 ; 17 (2) : 221-225.
- 4) NIPT コンソーシアム. “NIPT コンソーシアムの実績と報告” [http://www.nipt.jp/nipt\\_04.html](http://www.nipt.jp/nipt_04.html) (参照2019-12-01)
- 5) Bull MJ ; Committee on Genetics. Health supervision for children with Down syndrome. *Pediatrics* 2011 ; 128 (2) : 393-406.
- 6) 菅野 敦. ダウン症と知的発達. *J Clin Rehabil* 2011 ; 20 : 521-528.
- 7) Yang Q, Rasmussen SA, Friedman JM. Mortality associated with Down's syndrome in the USA from 1983 to 1997 : a population-based study. *Lancet* 2002 ; 359 (9311) : 1019-1025.
- 8) Sheets KB, Crissman BG, Feist CD, et al. Practice guidelines for communicating a prenatal or postnatal diagnosis of Down syndrome : recommendations of the national society of genetic counselors. *J Genet Couns* 2011 ; 20 (5) : 432-441.
- 9) 神原容子, 竹内千仙, 川目 裕, 他. 成人期ダウン症候群において必要とされる情報提供と家族支援のあり方. *日本遺伝カウンセリング学会誌* 2019 ; 40 (3) : 101-108.
- 10) Capone GT, Chicoine B, Bulova P, et al. Co-occurring medical conditions in adults with Down syndrome : a systematic review toward the development of health care guidelines. *Am J Med Genet A* 2018 ; 176 (1) : 116-133.
- 11) 竹内千仙. 成人ダウン症候群の医学管理. *日本遺伝カウンセリング学会誌* 2018 ; 39 (2) : 32-38.
- 12) Zigman WB. Atypical aging in Down syndrome. *Dev Disabil Res Rev* 2013 ; 18 (1) : 51-67.
- 13) Henderson A, Lynch SA, Wilkinson S, et al. Adults with Down's syndrome : the prevalence of complications and health care in the community. *Br J Gen Pract* 2007 ; 57 (534) : 50-55.
- 14) van Allen MI, Fung J, Jurenka SB. Health care concerns and guidelines for adults with Down syndrome. *Am J Med Genet* 1999 ; 89 : 100-110.
- 15) 山縣然太郎. 成人期のダウン症候群の医学的管理. *小児内科* 2009 ; 41 : 898-902.
- 16) 水野誠司. “ダウン症のある成人の健康管理” 愛知県心身障害者コロニー中央病院コロニーライブラリー. [http://www.aichi-colony.jp/library/pdf/1\\_04\\_downsyndorome\\_adulthood.pdf](http://www.aichi-colony.jp/library/pdf/1_04_downsyndorome_adulthood.pdf) (参照2019-12-01)
- 17) 谷口敦夫. ダウン症と高尿酸血症. *小児科臨床* 2011 ; 10 : 2123-2131.
- 18) 城尾邦隆. 症候群と先天性心疾患 : 染色体異常から単一遺伝子病へ. *日本小児循環器学会雑誌* 2010 ; 26 : 4-18.
- 19) 黒寄健一. Down 症候群の医学管理, 各論先天性心疾患. *小児内科* 2019 ; 51 (6) : 801-805.
- 20) 植田紀美子, 岡本伸彦, 平山 哲, 他. ダウン症候

- 群を持つ成人の健康管理に関する調査—肥満とメタボリックシンドロームに着目して—. 日本遺伝カウンセリング学会誌 2011 ; 32 : 101-107.
- 21) Capone G. Neurobehavioral disorders in children, adolescents, and young adults with Down syndrome. *Am J Med Genet C (Seminars Med Genet)* 2006 ; 142 : 158-172.
- 22) Walker JC, Dosen A, Buitelaar JK, et al. Depression in Down syndrome ; a review of the literature. *Res Dev Disabil* 2011 ; 32 : 1432-1440.
- 23) 福田麻子, 菅野和恵. The Mood, Interest & Pleasure Questionnaire (MIPQ) の日本語版を用いた知的障害者のメンタルヘルスの評価—民間企業や特例子会社で就労している知的障害者に焦点を当てて—. *発達障害支援システム学研究* 2017 ; 16 (1) : 33-38.
- 24) Kaushal M, Baxi A, Kadi P, et al. Woman with Down syndrome delivered a normal child. *Int J Infertility Fetal Med* 2010 ; 1 : 45-47.
- 25) Schupf N, Zigman W, Kapell D, et al. Early menopause in women with Down's syndrome. *J Intellect Disabil Res* 1997 ; 41 : 264-267.
- 26) Pradhan M, Dalal A, Khan F, et al. Fertility in men with Down syndrome : a case report. *Fertil Steril* 2006 ; 86 (6) : 1765. e1-1765. e17653.
- 27) Jarrold C, Baddeley AD, Hewes AK. Verbal short-term memory deficits in Down syndrome : a consequence of problems in rehearsal?. *J Child Psychol Psychiatry* 2000 ; 41 : 233-244.
- 28) 小西郁生. “出生前診断における遺伝カウンセリング及び支援体制に関する研究, 相談者および当事者の支援体制に関わる制度設計. 平成26年度厚生労働科学研究費補助金健やか次世代育成総合研究事業, 平成27年度総括研究報告書” <https://mhlw-grants.niph.go.jp/niph/search/NIDD00.do?resrchNum=201410003A> (参照2019-12-01)
- 29) Uppal H, Chandran S, Potluri R. Risk factors for mortality in Down syndrome. *J Intellect Disabil Res* 2015 ; 59 : 873-881.
- 30) Hithersay R, Hamburg S, Knight B, et al. Cognitive decline and dementia in Down syndrome. *Curr Opin Psychiatry* 2017 ; 30 : 102-107.
- 31) Ballard C, Mobley W, Hardy J, et al. Dementia in Down's syndrome. *Lancet Neurol* 2016 ; 15 : 622-636.
- 32) ACP Pediatric to Adult Care Transitions Initiative. “Condition-Specific Tools” American College of Physicians. <https://www.acponline.org/clinical-information/high-value-care/resources-for-clinicians/pediatric-to-adult-care-transitions-initiative/condition-specific-tools> (参照2019-12-01)
- 33) Skotko B, Levine SP, Goldstein R. Self-perceptions from People with Down Syndrome. *Am J Med Genet A* 2011 ; 155 : 2360-2369.