

# ダウン症のある成人の健康管理

愛知県医療療育総合センター 中央病院 小児内科 水野誠司

ダウン症候群患者の成人期の健康管理についてまとめました。元々は小児期を過ぎた後の定期診察を依頼する家庭医向けに作成したのですが、ご要望で一般の方の参考となるように手を加えました。臨床上の経験をまとめたもので、すべての記載が科学的根拠に基づくものではありません。ご理解の上で参考にさせていただければ幸いです。

## 1 甲状腺機能異常症

ダウン症の成人に高率に合併する内科的疾患です。正確な統計はありませんが、成人期のダウン症者の1割程度に血液検査で甲状腺機能の異常値が見られます。甲状腺機能亢進症と甲状腺機能低下症のいずれの場合もあり、前者は思春期前後から20歳代に多く、後者は全年齢にみられます。成人期では20歳台以降の発症が多い印象を持っています。

甲状腺機能亢進症は体重減少で気付かれることが多く、手の震えを主訴として気付かれた例もあります。甲状腺機能低下症はその症状が特異的ではなく、また緩徐に発症するために気付かれないことが多いようです。後述のうつ状態が甲状腺機能低下症が原因であった例もあります。サイログロブリン高値、マイクロゾーム抗体や抗サイログロブリン抗体の高値など、自己抗体陽性の橋本病の病態を呈して発症することが多いです。甲状腺ホルモンが正常でも、これらの自己抗体が高値の人は甲状腺ホルモンの定期検査をより短い間隔で行います。小児期に甲状腺関連の内服治療を受けていて現在は無治療の人も、成人期に再発することがあるので定期的に血液検査を受けます。

### 【定期検診】(重要)

年に一度、甲状腺ホルモン、甲状腺刺激ホルモン、自己抗体の測定を行う。

### 【検査項目】

TSH、FT3、FT4、マイクロゾーム抗体、サイログロブリンなど。

### 【結果の解釈】

ダウン症者の特徴として、FT4は正常範囲にありながらFT3、TSHは軽度高値を呈する場合があります。基本的にはFT4が正常であれば経過観察で良いと考えられる。

またマイクロゾーム抗体、サイログロブリンのみ高値を呈する場合も多い。この時は橋本病の予備軍と考えて若干診療間隔を短くして定期採血する。

治療は一般的な甲状腺機能異常症に準じる。

## 2 高尿酸血症

ダウン症の成人の半数近くにみられます。個人差があり、小児期から尿酸値が高めで十代で痛風発作を起こす例もある一方、生涯を通して正常範囲の人もいます。ダウン症者に高尿酸血症が多い理由は、赤血球やリンパ球のプリン代謝関連酵素の活性の違いとする説や糸球体機能の異常とする説などがありますが、その病態については意外なほど研究されていません。無治療者に若年での痛風発作や腎結石の合併の例もあるため、常に留意すべき合併症です。舌が大きく顎が小さい構造上の特徴から水を大量にガブ飲みしにくく、概して水分摂取量が少ないことも高尿酸血症の多さに関与している可能性があります。水分をこまめに取りるように勧めています。

### 【定期検診】

年に一度は血清尿酸値を測定する。水分摂取量の評価。

### 【検査項目】

血清尿酸値 一般検尿

### 【結果の解釈】

小児期から高値を示す人もあれば、成人期でも全く高値を示さない人もいますので、その人の体質を早めに理解しておく。加齢とともに上昇するので小児期でも正常範囲の高値にある人は留意する。肥満や食習慣と必ずしも関連しないこともダウン症の高尿酸血症の特徴。一般の成人の基準(男性6~8mg/dl)に当てはめるとダウン症者の約半数が要治療となってしまうため、我々は若干治療開始基準を緩くしている。当然のことであるが、肥満や食事の偏りなどの治療も平行して行う。尿酸治療ガイドラインでは標準体重の成人で1日に2000mlの水分摂取が推奨されている。概してダウン症者は水分摂取が少ないと思われるので留意して水分摂取に努める。

## 3 高脂血症

正確な統計はありませんが、ダウン症者には高脂血症が多いと考えられています。また中性脂肪の高値は乳幼児期から見られることが知られている。しかしながらダウン症者に心筋梗塞などの血管性疾患が一般成人に比べて多いとの報告はなく、その治療についての十分なエビデンスはありません。

現状は一般成人と同様の基準で検査、治療をすすめています。

【定期検診】定期的な血清脂質の測定

## ○ 採血について

ダウン症のある人は、不安が強くて採血に抵抗する場合が少なくありません。個人差はありますが一般的には状況を理解する力は十分にあって、一旦本人が納得すれば以後問題なく行えるようになることが多いようです。わかりやすく説明して本人が納得するのを待ってから採血を行うと良いです。ご家族の方と相談してゆっくり進め、初回は採血の手順と説明だけをして、次回や次々回に採血を行うくらい時間をかけて本人の理解を確認して予定を立てます。

特に初めて訪れる医療機関では不安が強いため、当初は新しい場に慣らすことから始めて不安を与えないように努めます。

## 4 肥満症

ダウン症者に肥満が多いと言われますが、実際には全員が肥満傾向にあるわけではなく、やせ形の人もまれではありません。体質的に身長が低い(ダウン症成人男子の平均が約150cm)のためにBMI(体重÷身長<sup>2</sup>)などの一般成人を対象とした基準では約半数のダウン症の人が「肥満」に分類されてしまうことが、肥満がことさらダウン症と関連づけられる一因であると思われます。しかし実際に思春期以降に病的な肥満に陥る人もあります。

ダウン症者の肥満の原因は様々ですが、運動量が少なく基礎代謝が低いこと、舌が大きく口腔容積が狭いために十分な咀嚼ができず丸呑みのように食べる傾向があること、食物嗜好の偏りが強いことなどもその一因となっていると思われます。学校時代に比べて卒業後の就労通所施設では運動量が減って肥満が進行する人も多いので、積極的に歩くことも必要です。

また一部のダウン症者では強いこだわりから特定のものしか食べない、特定の飲料しか飲まないという行動上の問題を持つ人がいます。毎日ペットボトル1本のコーラを飲む、特定のカップ麺を毎日食べるという場合などは、その行動の問題から解決しなければなりません。

食事療法は継続が肝要です。毎日の食事を200Kcal減らすのは容易ではありませんが、休日には簡単に1000Kcal余分に食べられます。誉められることは行動の原動力となるので、目標設定してそれを達成したときは十分に賞賛するのも効果的でしょう。日常生活に運動を取り入れて、食事以外に楽しみを持つことは特に大切です。急に運動を始めて足関節の腫脹や腓骨の疲労骨折を起こした例があるので注意が必要です。

一般的にダウン症者は小柄であり運動量も少ないので一般成人の基準カロリーを当てはめることはできず、カロリー一設定は個々により異なります。

【定期検診】定期的な体重測定、腹囲測定

## 5 青年期の急激退行、うつ状態、適応障害 (重要)

思春期から青年期のダウン症者が突然部屋に閉じこもったり、今までできていたことがある時からできなくなる、会話や発語が突然無くなる、笑顔が無くなる、といった変化が急に現れることがあります。今まで陽気だったダウン症者が急に人が変わったようになるために家族の不安は大きいです。

原因は十分に解明されていませんが、我々の経験からは環境の変化や契機となる出来事に対するある種の適応障害または心因反応と考えられる例も少なくありません。ダウン症の人の性格として、まじめさや几帳面さが知られており「要領よくこなす」ことが苦手な人が多い。またダウン症者は社会性に長けていると言われるように他人の感情を理解することが得意な反面、人間関係で傷つきやすい感性を持っています。青年期にうつ状態に陥った契機の例として、作業所で過大な要求をされた、他人から悪口を言われた、食事が遅いことを叱られた、養護学校でクラス委員を指名された等の環境からのストレス、母親が再婚した、祖母が亡くなった、兄弟が結婚して独立した、などの身近な人の喪失、教師や指導員の交代があります。

ダウン症候群のある人は視覚的な記憶力に長けているため過去の体験を映像的に思い出すことが得意です。一方で不快な体験がトラウマ(心的外傷)になりやすい特徴があります。共感力が高いため、学校や職場で他の人が厳しく叱られたり虐められたりしているのを見て、それが原因でうつ状態になる人もいます。

早期の症状としては、笑顔が減った、言葉数が減った、独り言が増えた、風呂からなかなか上がってこない、朝起きられなくなった、などで気付かれる場合があり、このような場合には無理をせずにその原因を学校や職場の人たちと一緒に考えることが必要です。

ダウン症の早期アルツハイマー病が知られているために同様な病態として誤解されることがあるが、発症が若年であること、急に発症することなどからそのような器質的な病態とは考えられません。平均以上の知的発達で几帳面な性格のダウン症の人に起こりやすい印象があります。

この状態を疑う場合、まず他の身体的疾患の鑑別を行います。甲状腺機能低下症は最初に鑑別する疾患です。後天的な心疾患や難聴も成人期の合併症として除外診断を行います。

治療としては、まずはその契機となる出来事がないかどうか十分調べます。十分な休息は必ず必要です。原因となる環境を改善した上で抗不安剤や抗うつ剤、睡眠剤などが必要な場合があり、精神科受診も考慮します。塩酸ドネペジル(アリセプト)が本病態に対して治験が行われたことがありましたがその後の評価は定まっていません。

このダウン症者の青年期退行といわれる状態は一般の思春期～青年期の人が心的外傷となる出来事を契機に起こる解離性障害と言われる状態とも重なるところがあり、その原因や対応を考える上で参考になると言われます。親や他人の

の期待に応えることだけが生活の中心になるような過剰適応がその背景にあるという説を述べる方もいます。

予防としては、あらかじめ学校の教師や職場の方々に、共感力や繊細な感性と自尊心を持つダウン症者の性格やこのような病態が起こりうることを伝えておくことが大切です。早期に対応することで予防が可能なこともあります。また学校や職場での「いやな出来事」を家族や支援者に話す習慣をつけておくことも大切です。一般的にダウン症者は我慢し過ぎることが多いようです。

家と学校、家と職場以外にも、本人が自然な姿で過ごせる第3の通える場をあらかじめ作っておくことも大切です。リラクスの場であるとともに、本人の行動の変化があった場合に、それが本人自身に原因があるのか、環境に原因があるのかを理解しやすいからです。

小さい頃から様々な経験を積むことが、ストレス耐性に寄与するかもしれません。学校以外にも通う場所を作る、他の家庭で過ごす、同世代のダウン症の人と交流する、青年期には親から離れた生活を体験することも良いでしょう。家では家族の一員としての役割を持っていること、呼びかけなどは〇〇ちゃんなどの幼児言葉ではなく年齢相応の対応をすることも大切です。

退行を経験した人のその後は、我々の約三十例の経験ではその半数は数ヶ月から数年の経過で回復しましたが、半数は元に戻らず、言葉をほとんど発しない自発的な行動が少なくなってしまうようになっています。発症が若年で契機となる事象が把握できた例は回復しやすい印象があります。元に戻らない方でも基本的な健康状態は変わりなく平穏に過ごされています。周りが期待する過去の彼/彼女ではありませんが、その姿も本人のアイデンティティーであるのかもしれません。

【定期検診】学校や職場にストレスは無いのか、職場ではイヤな体験が無いかなどの確認を、本人からの聴き取りだけでなく、周りの人からも情報収集します。性格や行動の変化に早期に気づくことが大切です。

## 6 こだわり行動

ダウン症者は「頑固」と言われます。まじめで自尊心が高い彼らの自己主張の一つとも考えられ、多かれ少なかれダウン症者にはこだわり行動を持つ場合があります。しかし中には日常生活に支障があるほどのこだわりや繰り返し行動がある場合があります。

我々が経験した例として、絶対に左手は使わない、ひそひそ声でしか話さない、絶対に家の風呂には入らない、カップラーメンしか食べない、服は必ず裏向きに着る、などがありました。

多くは学校を卒業後に社会人になってから現れ、人から認められることの少ない彼らの自己表現の一つとも思えることもしばしばあります。上記のうつ状態と同時に始まる場合は、その契機となった原因について考慮する必要があります。

職場で食事が遅いことを叱責されたことを契機として一切の食事と会話を拒否するようになり、数年にわたり経管栄養を行った例もありました。

一般の方にみられることがある強迫性障害や転換性障害の症状に類似するケースがあり、その対応や原因の解明において参考になる場合もあります。成人期のダウン症者の中にも精神科領域の合併症があり、知的障害のある人の対応に慣れた精神科への受診も考慮します。

## 7 独り言

ダウン症者は学童期から独り言を繰り返したり、あたかも隣に友人がいるかのように振る舞ったりすることがあります。ダウン症の人は視覚記憶や映像記憶が良いことが知られており過去の体験を現在のこのように再現できると言われます。これらの独り言は本人にとって楽しみであり、その時以外は何も生活上の問題はありません。しかし独り言の空想状態から抜け出せずに生活の流れに支障をきたす場合には、前述のように環境に原因となるストレスがないかを探り、その要因を除去することに努めます。

## 8 眼科の健康管理

ダウン症者の眼科的合併症としては、乳児期には先天性白内障、眼振、斜視があり、学童期には屈折異常が多い。

小児期に問題ないとされたケースでも、成人期には早期に白内障を発症する例が多い。散在性の点状白内障など視力に影響しない場合もあるが、定期的（毎年～数年毎）な眼科検診は必須である。当然加齢とともに調節障害（老眼）もある。ダウン症者の場合見えにくくなったことを言葉で適切に伝えられないことが多いので、その確認は時間をかけて行う。

### 【定期検診】

数年に一度は眼科受診

## 9 耳鼻科の健康管理

現在は新生児は全員聴カスクリーニングが実施され、ダウン症児には通常生後1年以内に聴力検査が行われています。したがってほとんどの方は小児期に難聴の評価はされてはいますが、中耳炎を繰り返す場合などはあらかじめ難聴の評価も定期的に行います。生活に支障のない程度の軽度難聴を含めるとダウン症児の約3分の1に難聴があるといわれます。

成人期以後は一般の人と同様に老化に伴い徐々に難聴が進みます。中には早期から難聴が進む場合があります。視力と同様にダウン症者の場合聞こえが悪くなったことを適切に伝えられないため、定期的な聴力評価が推奨されます。いつも顔を傾けている人、斜めにものを見る人に片側の難聴がある場合があります。周りへの関心が無くなった成人の方に難聴が進行していた例もあります。

またダウン症者はいびき、閉塞性睡眠時無呼吸の頻度が高いようです。これは上顎の低形成、巨舌による解剖学的

な上咽頭の狭さに加え、肥満による頸部圧迫、扁桃肥大などの要因もあります。ダウン症者の多くがうつぶせで寝るのはこのためです。肥満の予防も大切です。症状の強い場合は耳鼻科で精査をすすめます。重症例は経鼻的陽圧呼吸補助装置を使用することもあります。

#### 【定期検診】

いびきや睡眠時無呼吸についての問診。肥満の予防。

数年に一度は耳鼻科受診及び聴力評価。

## 10 歯科の健康管理

成人期の口腔で特徴的なことは、思春期ころからの歯肉炎が20～30歳代で歯周病（歯を支える歯槽骨まで及ぶ炎症）に進行し、歯肉からの出血や歯のぐらつきが出てきます。ダウン症特有な歯根が短いことも影響しますが、免疫機能との関係で、健常者に比べ歯周病の進行が早いようです。この時期、十分な歯みがきが必要ですが、自立心や自尊心が強いと、保護者や介護者の介助磨きを受け入れないことが多く、歯周病が悪化しやすくなります。早い例では、30歳代から歯が抜けることもあります。従って、かかりつけの歯科医を決め、3～4ヶ月毎に受診して口腔ケアや歯石を除去するなど歯周病の対策が必要です。とくに、咀嚼せず丸のみに近い場合は誤嚥しやすく、口腔内の歯周病菌が誤嚥性肺炎の原因になることがあるので、日常の口腔ケアを十分行なうことが健康管理上も重要です。（文：歯科 石黒光先生）

## 11 その他の合併症

### ・排尿の問題

ダウン症のある方は子どもの頃から排尿間隔が長いことが知られています。成人後も排尿間隔の長さ、排尿困難、失禁などの症状を伴うことがあり、近年そのメカニズムも徐々に解明されてきています。上記の問題がある場合には、泌尿器科（特に小児の排尿に詳しい泌尿器科）で相談されることが望まれます。排尿間隔が長く、自ら尿意を伝えることが少ない方の場合には、定時に排尿する習慣を付けることが大切です。

### ・先天性心疾患の定期検診

最も頻度の高い内部合併症です。小児期に既に診断されている場合がほとんどであるため、小児循環器科の主治医と成人期以降の定期検診をどのように受けるかについて相談します。近年成人期のダウン症者に僧帽弁逆流や大動脈弁逆流などの弁疾患の合併が報告されており、診察時には留意します。

### ・円形脱毛

これもダウン症に多い合併症の一つです。ダウン症の人に多い理由は不明で免疫反応が関与しているとの説もあります。一方で新学期や担任の交代など生活上の変化に対する反応として症状が出現することも多いようです。皮膚科的な治療薬を試した経験もありますが、むしろ職場の人間

関係など、生活環境の改善によるストレス軽減の方が効果が高いと筆者は感じています。思春期過ぎから眉毛まで含む全脱毛になるケースもあります。

### ・皮膚のこと

ダウン症者は皮膚が脆弱であり、皮脂腺の開口部が大きいため毛嚢炎や膿疱疹がしやすい。背部の肩胛骨内側周辺は自分で洗にくいので、特に清潔に注意する。乾燥する冬期には保湿クリームなどを併用する。

夏期は日焼けによる熱傷を起こす場合があるので適宜日焼け止めを利用する。

### ・吃音のことなど

ダウン症の人の知的障害の特性は、言葉の理解や状況を判断する力が比較的高いのに比して言語表出(言葉で伝えること)が少ないのが特徴です。発話だけから判断されると実際以上に本人の理解が低く受けとめられがちですが、実は状況を良く理解していることが多いようです。また吃音(どもり)の傾向があり、伝えたいことが口から言葉としてでてくるのに時間がかかることが多いです。質問したら返事をしばらく待つ、物事の決定には本人の意思を確認する、など本人の意思表示を「待つ」姿勢がダウン症者にはことのほか大切です。

文責 水野誠司 (2019.5.24 改訂)