大阪府医師会 中尾医院 中尾 正俊
関西大学 人間健康学部 人間健康学科 植田 紀美子
大阪府移行期医療支援センター 位田 忍
大阪府移行期医療支援センター 植田 麻実

I. はじめに

かつてダウン症候群の児は「20歳を超えない」と言われていたが、現在は9割以上が成人を迎えている。しかし、多くの成人に達したダウン症候群のある患者が小児診療科で診察されているか、医療にかかっていない現状がある。

ここでは、ダウン症候群の専門診療を遺伝診療科や小児神経内科、精神科などが担いつつ、生活習慣病などの内科的合併症のフォローを小児診療科と内科診療科で約1年間のオーバーラップ期間を持ち、内科診療科に転科した症例について紹介する。(ただし、ダウン症候群の診療に詳しい診療科とは併診を続けている。)

II. ダウン症候群の診療に詳しい診療科（遺伝診療科など）の役割

ダウン症候群の診療に詳しい診療科は、成人ダウン症患者の病態像が十分に医療従事者に浸透していないと思われる現状においては、ダウン症候群のある患者が成人した後もしばらくは、成人診療科と併診することが望ましいと考える。ダウン症候群の診療に詳しい診療科は、出生時の診断、遺伝カウンセリングにはじまり、ダウン症候群としての発達評価の定期的フォローを実施し、新しい治療法や新たな情報がある場合には、患者・養育者等に伝えるようにするなど、継続した診療を行う。

また、福祉面でも成人への移行時には、重要な役割を担う。小児期では“児童福祉法”に基づく福祉サービスの給付をうけているが、18歳以上からは“障害者総合支援法”に基づく障がい福祉サービスの利用になる。障がい福祉サービスの利用するために障がい支援区分の認定を市町村から受ける際には、主治医がその意見を記載する必要がある。また、障がいにより日常生活に継続的に制限が生じ支援が必要な場合には、障がい年金が支給されるが、その場合も医師による診断書が必要である。成育歴を含め、できるだけ詳細かつ具体的に記載することが求められているため、特に初めての診断書作成の際には、乳幼児期から継続的に診療を行っているダウン症候群の診療に詳しい診療科医師の役割が大きい。その後、継続申請の際には、成人後の日常の様子を把握している内科診療科主治医が記載することが適切である。また、成人診療科を受診する場合は診断書のコピーを持たせると、障がい区分の見直しなどの折、有用である。

III. 症例提示（模擬症例）

◆ 症例

主病名：ダウン症候群（標準型）

並存疾患：重度知的障がい 橋本病 過敏性腸症候群 肥満症

既往歴：尿路結石 耳垢塞栓 滲出性中耳炎 屈折異常・遠視 尋常性疣贅

年齢：28歳（移行開始時 26歳） 性別：男性 身長/体重：67kg/148cm BMI：30.6

養育者歴：主たる介護者は母（軽度うつ病で内服中）、父（サラリーマン）、3歳上の兄（既婚）

医療費：障害者医療証 特別障害者手当 福祉サービス等：障害者年金 特別障害者手当 療育手帳

教育生活歴：幼児期は療育園（親子通園から単独通園）、年中・年長は地域保育園、普通小学校支援学級、中学から特別支援学校、高等部卒業後、就労移行 B 型事業所に送迎バスを利用して毎日通所
休日は移動支援（ヘルパー）利用して月 1-2 回は外出

◆ 現病歴

受診状況：小児診療科には肥満のコントロール、甲状腺機能のチェック、腎機能チェック、排便状況のチェック目的で受診しており、体重チェック（1回/3か月）、栄養指導（1回/6か月）、採血（1回/6か月）を行っている。遺伝診療科は、DS 診療のハブ機能のため 1回/年診療している。

【ダウン症候群】

出生後、特徴的顔貌より染色体検査を実施しダウン症候群であると確定診断を行う。ご両親の受け入れは比較的良好で、早期より発達支援のために早期療育の導入を促し、実施に繋げることが出来た。また、遺伝診療科では、ダウン症候群としての発達評価の定期的フォローを実施。ダウン症候群の病態の特徴を幼児期から伝え、ライフステージごとに新たな合併症があることを説明し、定期診察・検査を実施した。その後、状態が安定している疾患については、成人診療科へ転科する旨を患者・養育者に伝え、眼科、耳鼻・咽喉科、皮膚科については、10代後半で家人のかかりつけ医への転科を終えている。ただし、遺伝診療科受診は続けており、その際にはそれら診療科への定期的な受診を継続しているかを確認している。また、新しい治療法や治験など新たな情報がある場合は、患者・養育者及び連携先に伝えるようにするなど、遺伝診療科の診療は成人診療科へ転科後も継続していく予定である。

【橋本病】

定期的な検査（1回/年）の中で、学童期より甲状腺刺激ホルモン（TSH）の軽度上昇、抗甲状腺自己抗体も陽性であることから橋本病と診断し、甲状腺ホルモン補充療法を開始したが、経過の中で補充が不要となり、現在は経過観察中である。

【過敏性腸症候群】

特別支援学校高等部卒業後、作業所通所が始まったころより便秘、下痢を繰り返し、腹部不快感を訴えるようになった。指導員によってうまく症状を訴えることができない場合や、体調によって便失禁が起きる日が度々あり、そのことが患者のストレスに繋がっている。食事バランス、規則正しい食事時間、十分な睡眠と休養に心がけることの重要性を繰り返し説明し、定期的な薬物療法の導入はせず、頓服薬と環境調整で経過観察中である。

【肥満症】

乳幼児期は、哺乳力が弱く、経管栄養を行う時期があったが、経管栄養離脱後は食事量が増えていった。さらに、咀嚼が不十分で丸呑・早食いとなることもあり、これらも食事量が増える要因であった。学童期より管理栄養士から食事内容や適切な食習慣獲得のための工夫などの指導があったが、家人の体調により家庭での十分な栄養管理の継続が困難であった。思春期より患者へ「体重チェックシート」を渡し、毎日の体重を記録し、外来時に持参するように促すことで、患者が体重コントロールを意識するように介入した。その結果、シートへの記入を真面目に行うことにより、体重維持に効果を認めた。また、事業所での毎日の散歩や土日のヘルパーとの外出時のウォーキングを積極的に参加するように指導している。体重減少を目指すことは難しいが、体重維持を目標に経過観察中である。呼吸状態は正常で SPO2 97% 睡眠時無呼吸症候群なし 血圧：124/74 mm Hg で正常範囲内。中性脂肪 180 mg/dl と高く、肝機能 AST(GOT) 50、ALT(GPT) 78、 γ -GPT 89 IU/L と経度異常あり。HbA1C は 5.7% と正常である。

◆ 養育者背景

出生後から両親ともに受け入れ良好であり、早期療育を行うなど熱心に育児されてきた。父は仕事が忙しいが、協力的であった。しかし、就学前に母が体調を崩し、軽度うつ病の診断で内服を開始することになり、相談支援員の支援により福祉サービスを使いながら、育児するようになる。相談支援員は、病気の特性や栄養管理等の事業所への申し送り、事業所での状況把握などを行っており、受診の際も相談支援員が同伴することが多い。しかし、事業所選択など、重要な決定に際しては、父が主導的に行っており、患者への養育者の関わりは良好である。

◆ 成人診療科へ転科に当たり小児診療科側が考慮した点

① 併診（オーバーラップ期間）への準備状況

- 乳幼児期からライフステージごと（乳幼児～成人期）に様々な合併症が出現するため、医療機関での定期受診・検査の必要性を繰り返し説明
- 18歳頃から橋本病のフォローや生活習慣病など今後起こる可能性のある成人期発症合併症のフォローのために、成人診療科受診を具体的に提案
- 小児診療科と併診しながらも、20代後半からは成人診療科の診察が主となり、最終的には成人診療科に転科となることを説明

② 重度知的障がいがあるダウン症候群のある患者であることについて

- 社会性が比較的良好である分、知的障がいの程度を過少評価されがちであるため、成人としての意思決定支援を適切にかつ慎重に実施する
(小児科は意思決定支援に関しては不慣れであるが、成人診療科では当たり前のことである。)
- 養育者から障がい特性の聴取や代替意志表出を得ることに加え、長期的な視点において相談専門支援員などの代弁者との良好な連携を継続する
- 遺伝診療科などダウン症候群の専門診療科の受診は今後も継続する

③ 医療体制 及び 地域性について

- 橋本病、過敏性腸症候群、肥満症ではあるが、無治療でありダウン症候群の病態は安定している

上記により、併診先は包括的な定期診察が可能な地域のかかりつけ内科医が第一候補として挙げられた。

◆ 患者への自律自立支援

幼児期からの病態説明や定期受診・検査の必要性などを繰り返し説明した。その結果、移行期では自ら採血の実施を申し出ることができるようになった。また、「体重チェックシート」を毎日つけるなど、自身の健康管理が重要であることは理解しているので、その延長で、“成人になってからの病気をみつけて治してくれる大人の病気の先生”にも診てもらいたい必要性を小児診療科主治医から説明した。成人診療科医受診後も、その受診状況を聞きつつ、サポートし、併診の中で、将来は成人診療科医が主となることを説明し、転科を支援していった。

◆ 養育者への疾患受け入れのための支援

ダウン症候群に対する受け入れは乳幼児期から比較的良好であった。一方、ダウン症候群は、ライフステージごとに病態の変化があり、定期受診・検査の重要性を受診の際には説明することを継続した。養育者はそれらを理解し、患者に受診前は検査があることを説明してから受診するなど、積極的に自律自立支援に取り組んでいた。しかし、安定した病状の中での成人診療科受診に対しては理解を得にくい状況が続いた。しかし、成人期に起こりうる合併症を具体的に説明することで、徐々に納得を得られたため、成人診療科への受診の段取りを行い、受診することが出来た。成人診療科受診後も、転科まで併診しながら養育者への支援を継続した。

最近では、ダウン症候群のある子どものための母子手帳の役割を果たす子育て手帳「+Happy しあわせのたね」（発行：公益財団法人日本ダウン症協会）を特定の自治体や医療機関で配布し、より早く疾病理解、受容促進につなげる工夫がされている。

◆ 併診・転科までの流れ

乳幼児期から、ライフステージごと（乳幼児～成人期）に合併症があり定期受診・検査が必要であることを患者・養育者に繰り返し説明していたため、成人になっても定期受診・検査の必要性について理解を得られていた。成人診療科受診を18歳時から具体的に提案したが、安定した生活を送っていることから、患者・養育者から成人診療科受診に納得を得にくい状況が続いた。しかし、橋本病、過敏性腸症候群や肥満症に対して内科的に経過観察が必要であること、加えて、後天性心疾患など成人期発症合併症を早期に発見すべきことなど、成人診療科医による診察が適切であり、必要時に成人診療科総合病院へスムーズに紹介できる体制を確保したいことなど、具体的な状況を例に繰り返し説明を行い、理解を得た。感冒時に受診した際に丁寧に診療してもらっているという近くの内科医を転科先として養育者が希望されたため、26歳時に地元の成人診療科（内科）へ紹介し、1年のオーバーラップ期間を設け、患者・療育者の納得、及び医療者間でも転科とすることで合意を得られたことから、小児診療科から成人診療科（内科）へと転科し、小児診療科は終診とした。ただし、ダウン症候群の専門診療科として遺伝診療科との併診という医療体制は維持した。

◆ 転科後の流れ

ダウン症候群及び併存疾患の診療について小児診療科終診後1年が経過しているが成人診療科（内科）での定期受診も継続されており、病態は安定している。また、状態が安定していた他の疾患（耳垢塞栓・滲出性中耳炎、屈折異常・遠視、尋常性疣贅）についても、遺伝診療科から成人診療科へ転科する旨を患者・養育者に説明された結果、10代後半に既に、眼科、耳鼻咽喉科、皮膚科は、個人のかかりつけ医への転科を終えている。

長期に亘る計画としては成人診療科（内科）への通院は、重度知的障がいがあるため相談支援員に同伴してもらい、橋本病、過敏性腸症候群、肥満症を継続診療する。橋本病は、甲状腺機能が低下した場合、チラージンSによる補充療法を開始する予定。過敏性腸症候群は、非薬物療法（食事バランス、規則正しい食事時間、十分な睡眠と休養）を行い、十分な便通管理が行われなければ、薬物療法を導入する。肥満症は、「体重チェックシート」への記入を継続し、事業所での毎日の散歩や土日のヘルパーとの外出時のウォーキングを積極的に参加するように指導していく。

ダウン症候群は早老症候群の一つであり、動作が緩慢になり会話が減るなどこれまでできていた日常生活ができなくなることを注意深く観察し、40歳代になれば、アルツハイマー型認知症の発症を早期に発見できるよう診療を行っていく。

また遺伝診療科は、ダウン症候群の診療のハブ機能として今後も1回/年の継続診療を維持する。

◆ 小児科診療の今後について

直近の知見を取り入れながら、ダウン症候群を包括的に診療する診療科として、遺伝診療科などダウン症候群を専門医診療する科は継続して診療（1年に1回程度）を行い、成人診療科医と連携する。

IV. 疾患解説（ダウン症候群）^{1) 2)}

ダウン症候群は最も頻度が高い染色体異常の1つであり、21番染色体が3本になることによっておこる疾患で、出生頻度は600～800人に1人（小児慢性特定疾病情報センター）と言われている。また、知的障がいのうち、単一の原因からなる最も頻度が高い疾患。（表1）のように多くの合併症を併存するが、固形がんは少ないが白血病が多い。など、特有の病態がある。

（表1）ダウン症における代表的合併症

分類	ダウン症における代表的合併症
循環器	房室中隔欠損症、心室中隔欠損症、ファロー四徴症、肺高血圧など
消化器	鎖肛、十二指腸閉鎖、胆汁鬱滞など
血液	白血病、一過性骨髄増殖症など
代謝・内分泌	甲状腺機能低下症、バセドー病、糖尿病、肥満など
呼吸器	睡眠時無呼吸など
神経	點頭てんかん、てんかんなど
眼科	白内障、斜視、屈折異常など
耳鼻科	難聴、中耳炎など
整形外科	環軸椎亜脱臼、外反偏平足、股関節脱臼など
泌尿器	停留精巣、尿道下裂など
形成外科	多指（趾）、口蓋裂、口唇裂など

◆ 小児期における一般的な診療と特徴

ダウン症候群のある患者には、（表1）のように様々な合併症が出現する可能性があり、（表2）のように定期的な診察が必要であるが、合併症が落ち着いている場合、医療にかからなくても元気な期間いわゆる「空白期間」が出来てしまう。しかし、ダウン症候群のある患者は、早老傾向にあり、生活習慣病など成人期特有の疾患を発症することが多いため、急に医療が必要となった時に、診療してくれる医療機関が見つからないことや、受け入れ先があっても患者の背景が分からず困ってしまうなどの問題が発生する。小児科医には、成人診療科にバトンタッチするまでの間、病状が落ち着いていても定期的な診療とフォローを行い、医療の空白期間を作らず、小児診療科から成人診療科に患者の病歴や成育歴などの情報提供し、成人診療科に繋げていくことが必要であり、患者・養育者への指導も大切である。また、万が一空白期間が出来てしまった場合、成人診療科へ受診する際に患者・成人診療科の双方が困らないように、自治体の配布しているサポートファイル※などを利用しておくよう指導することも重要である。

※サポートファイルとは、就学前から学童期、その後の成人期にまで一貫してサポート（医療含め）が引き継がれることを目的としたもので、自治体が作成・配布している（注意：すべての自治体ではない。堺市あい・ふいある、岸和田市あゆみファイル、池田市いけだつながらシート Ikeda_s、河内長野市サポートブック「はーと」など）。

(表2) 小児期の診察指針

時期	小児期の診察指針
乳幼児期	2～3か月ごとに受診し、小学生からは半年ごとに受診
	(1) 眼科：新生児期（先天性白内障の有無） 1歳・3歳・5歳では屈曲以外のチェックと眼鏡調整
	(2) 耳鼻科：新生児期、1歳に難聴のチェック
	(3) 整形外科チェック：2歳半から3歳（頸椎、足関節→装具）
	(4) 小児科：ワクチン接種、成長曲線（身長・体重）のチェック 甲状腺機能、成長ホルモンなどの血液検査は年1～2回
	小児循環器チェック（肺高血圧、利尿剤の調整）
	ダウン症候群としての発達状況を確認
	(5) 児童発達支援センター等での療育（発達支援）：PT・OT・ST等と連携
学童期～ 思春期～ 若年成人期	(1) 代謝・内分泌系（肥満、糖尿病、高尿酸血症など）：年1～2回実施する。
	(2) 学校卒業後の環境変化による心理・適応状況のチェック
	(3) 過剰適応する場合や適応できない場合には、都度減少や行動減少、昼夜逆転、 こだわりの増強など、行動面の問題がないかチェック
	(4) 整形外科：環軸椎亜脱臼、側弯症、外反扁平足など

◆ 成人期における一般的な診療と特徴

ダウン症候群の成人期には、内科疾患（循環器、呼吸器、消化器、内分泌、神経、血液）と耳鼻咽喉科、眼科、泌尿器科、整形外科と多くの科にまたがった合併症が生じる可能性がある。（表3）特に、循環器では僧帽弁逸脱症候群、呼吸器では睡眠時無呼吸症候群、消化器では過敏性腸症候群、内分泌では糖尿病・肥満、神経系ではてんかん、血液系では白血病の発症率がそれぞれ高いと言われている。早期に異常を発見するためには、年に1回、定期的な健康診断を行い健康管理に努めることが大切である。（表4）難聴、白内障等内科以外の症状に関しては、速やかに専門診療科と併診するように努める。一方で、ダウン症は固形がんの頻度は少ないこともわかっている。近年では治療も進み、平均寿命は約60歳とも報告されており、40歳代になるとアルツハイマー型認知症を発症され、成人後のケアやサポートも必要になってきている。

(表3) 主な成人期合併症（ダウン症候群のある患者の移行 医療支援ガイド P14 改変）

分類	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	成人先天性心疾患 僧帽弁閉鎖不全症 三尖弁閉鎖不全症 大動脈弁閉鎖不全症 心臓伝導障害
呼吸器疾患	睡眠時無呼吸症候群
生活習慣病	肥満症 高脂血症
消化器疾患	胃食道逆流症 食道裂肛ヘルニア 便秘症
腎・泌尿器疾患	神経因性膀胱、慢性腎不全、精巣腫瘍
神経疾患	てんかん アルツハイマー病 モヤモヤ病 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（抑うつ状態）
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	環軸椎不安定症 変形性頸・腰椎症 変形性股関節症 骨粗しょう症
皮膚科疾患	湿疹 ドライスキン 毛嚢炎 粉瘤
歯科疾患	齲歯 歯列不正 歯周病 摂食嚥下機能障害
婦人科疾患	早発閉経

(表4) 成人期の現行の健康管理指針

成人期の現行の健康管理指針
定期的な健康診断（年に1回） <ul style="list-style-type: none">○ 一般的な健康診断（心電図、胸部レントゲン含む） 僧帽弁逸脱症（僧帽弁逆流症・閉鎖不全、心不全）など○ 生活習慣病のチェック：高脂血症、糖尿病、肥満症○ 甲状腺機能、尿酸値○ 歯科受診：歯周病のチェック
2～3年に1回は受診 <ul style="list-style-type: none">○ 眼科：白内障の有無○ 耳鼻咽喉科（中耳炎、難聴）
20歳前後で1回は評価 <ul style="list-style-type: none">○ 認知機能検査（心理検査）：急激退行、認知症の予測
必要時 <ul style="list-style-type: none">○ 睡眠時無呼吸症候群の検査○ 精神疾患への対応○ 頸椎病変の評価

◆ 小児期における自律自立支援

ダウン症候群のある患者の平均寿命が急激に延び、これまで小児科医で継続的に診療できていた状況が変化し、成人期発症の合併症を見逃すことなく、適切な治療につながることを求められるようになってきている。小児期からダウン症候群のある患者・養育者が成人科診療の必要性を実感し、納得の上で転科できるよう、移行支援を丁寧に実施していくことは重要である。小児期医療→移行期医療→成人期医療とよりスムーズな移行を目指すには、小児期医療を提供する段階から、自律自立支援を念頭において関わるのが重要であり、自律自立支援においても小児科医はキーパーソンになりうる。ダウン症候群のある児の診療体系はほぼ確立しており、小児科医は診療ガイドライン等を踏まえ、合併症などの早期・発見治療、発達評価など、キーエイジごとに定期診察を行う。その中で、医学的管理に加え、家庭や学校・事業所等での様子、デイサービス等の放課後の様子、身辺自立の程度、食生活も含めた生活習慣、困ったときの対応方法、趣味の話等について、少しの診療時間の間にもダウン症候群のある児と話すこと（彼らに問いかけ、彼らが考えて彼らなりに答えるやりとり）で、自律自立支援のきっかけを提供できる。児の理解度に応じた対応は必要であるが、医学的管理がライフステージ別にあるように、自律自立支援に向けての児への提案も生活年齢を考慮して行うことも重要である。

また養育者は、成人期に向けて自律自立を目指すことを願いつつ、具体的に何をしたらよいかかわからないケース、心配のあまり幼少期から過干渉になってしまっているケースなど少なくはなく、患者が「自立したい」と願っていることが見逃されてしまうこともある。いつまでも子ども扱いされ、過保護にされていると、経験不足や考える力の不足につながってしまう。“ひとりで考え、判断して方向づけをしていく力”を育てていくことは自律自立支援の大前提である。知的障がいがあるダウン症候群のある児であっても、幼少期から、周囲（養育者・医療保健福祉教育関係者等）が意識して行うことで、ダウン症候群のある児もこの力を獲得していくことができる。例えば、離乳食をスプーンで一口与える際も“食べさせる”のではなく、食べたい気持ちにそって援助する与え方をとることから意識して関わり、養育者側も自律自立支援の習慣を身につけていく。このように手伝われながらも、自分で身の回りのことにチャ

レンジし、身辺自立を目指す、これが自律自立の第一歩であり、この段階から“やってもらった方が楽”ということ覚えてしまうのではなく、“自分で考え自分で選ぶと楽しい”という経験を積み重ねていくことが大切である。

自律・自立支援は、すべて一人でやることを求めるものではない。本当に困ったときに適切な人に相談できる力を養っていく支援でもある。まずは、自分で出来ることか、できないことかを判断すること、だれに助けを求めるたら良いのかという選択肢を持つこと、適切な人に適切なタイミングで相談することも、積み重ねの中で獲得することが重要である。これら自律自立支援は、ダウン症候群のある児に関わる養育者・医療保健福祉教育関係者が共通認識のもとで行うことが効果的であることは言うまでもなく、養育者が橋渡しとなり、必要に応じて、主治医のもとでカンファレンスを行うことも考えていきたい。

◆ 医療支援について

ダウン症候群は、障害者総合支援法独自の対象疾病 29 疾病の一つと位置付けられている。障害者総合支援法では、「障害者等の障害の多様な特性その他の心身の状態に応じて必要とされる標準的な支援の度合を総合的に示すもの」として厚生労働省令で定める「障害支援区分」というものがある。市町村は、市町村審査会に障がい支援区分に関する審査及び判定を依頼する際、申請に係る障がい者のかかりつけ医等に対し、当該障がい者の疾病、身体の障がい内容、精神の状況など、医学的知見からの意見（医師意見書）を求めている。その他、障がい固定を認めた場合には、障がい年金の診断書作成も依頼されることもある。

V. ダウン症候群における移行期医療の現状

◆ 小児診療科の立場から考える移行期医療の現状と課題

日本小児科学会が提言する「移行期医療の基本的な考え方」①患者の権利 ②体の変化への対応 ③人格の成熟への対応 ④医療体制にそって、ダウン症候群における移行期医療の現状と課題を考える。ダウン症候群は、成人期になると後天性心疾患、高尿酸血症、慢性腎不全、糖尿病、精神疾患等、小児期では認めていなかった合併症を診療する必要性が生じ（②身体の変化への対応）、成人診療科医へのコンサルト、そして将来的な移行は必要である。そのプロセスは、患者の自己決定を基本としたもの（①患者の権利）であることが重要である。ダウン症候群のある患者は、知的障がいを合併しているため、「自分がダウン症候群である」と病識をもつ児者は多くはない。しかし、乳幼児期から医療機関を受診し、血液検査等を行い、頑張っていることを応援することで、“元気で過ごす（好きなことをする）ためには病院で、検査を受けて、先生に診てもらうことが大事”であることを自分なりに理解される。また、養育者にも日頃から患者にそのように伝えていただき、受診に備えるように促していただく。このことは、医療支援の側面でもあり、自律自立支援の側面でもある。多くのダウン症候群のある児が先天性合併症や成長・発達がある程度落ち着いてくる就学前後から受診間隔はあいていくが、成人診療科までの“空白期間”を作らないように、乳幼児期から学童期、思春期、成人期と見通しをもって定期受診の必要性を患者にもわかってもらうことが重要である。

成人診療科医を初めて受診する際には、ダウン症候群のある児にとっては、まずは違った医療機関（場所）に慣れること、違った医師や看護師等（人）に慣れることから始まる。そのことを養育者も医療者も理解した上で関わる必要がある。嫌がる場合があっても、決して、成人診療科に行きたくないのが理由でなく、場所や人に慣れていない、初めてのところが苦手だという事も往々にしてある。小児診療科と成人診療科を行きつ戻りつしながら、成人診療科での必要な診療を受けていただくこともあると考えら

れる（④医療体制）。ダウン症候群のある児の身体の成熟は生活年齢通りに認める一方で、知的障がいがあるため、精神面での思春期は遅れてくると言われている。移行期医療から成人期医療への時期が、ちょうど精神面で思春期を迎えるころとも重なり、環境変化に十分留意しながら彼らなりの人格の成熟に向けた心理的なサポートも必要である（③人格の成熟への対応）。

成人期になっても、ライフステージごとに新たな合併症が生ずる可能性があることは、ダウン症候群のある患者の特徴であり定期的な診療が必要である。小児期発症慢性疾患を日ごろから診療している小児診療科医にとっては、特に変化がなくとも定期受診を行うことは当たり前であり、ダウン症候群のある児・養育者もそれに慣れている。しかし、成人診療科は必ずしも“定期受診”を行う診療スタイルではない場合が多い。小児診療科と成人診療科医が、顔の見える形で連携し、ダウン症候群のある患者の病態像を理解しながら、患者一人一人の特性を考慮した移行期医療を進めていきたい。

◆ 成人診療科の立場から考える移行期医療の現状と課題

（１）ダウン症候群のことがどこまで知られているか

小児期の診察指針にもみられる各合併症の診療は、各々の専門診療科医師が小児～成人まで担当し、小児科医はワクチン接種などを行っている。全身管理・発達経過を確認するのは総合診療医の役割となっており、生活指導や言語発達指導も治療と考えられている。しかし、小児期合併症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り、医療機関との関係が切れてしまう患者も少なくない。その後、30代以降に生活習慣病ではじめて成人内科を受診することが多くなっていく。医療の空白期間があると、その間に養育者の高齢化やグループホーム等施設入所、小児期の主治医不在など、様々な理由から患者の背景を知る専門職種がいないまま、成人診療科を受診することになり、成育歴や合併症治療歴が不明なまま診療しないといけないケースが発生する。

（２）知的障害に対する医学教育体系も診療体系もない

大阪府移行期医療支援センターが行ったアンケート調査でも、知的障がいや発達障がいのある患者の診療は困るという意見が多く上がった。知的障がいのある人に対する問診の取り方やコミュニケーションの取り方といったテクニックなどは、経験に委ねられていることが多く、医学教育のカリキュラムではその方法論は教えられていない。

（３）知的障がい者の認知症について理解する必要がある

ダウン症候群の人は、30歳代が身体能力・知的機能ともに最も充実している年齢であり、死亡率も低く病態が落ち着いている。しかし、2011年の厚労省研究班報告書によると、中学卒業後ダウン症の6%で、これまでできた日常生活ができなくなる退行性変化（動作が緩慢、睡眠障害、会話の減少、閉じこもり）が現れる。40歳代以降になると社会性に関する退行様症状が出現し、50歳代からは認知症の合併が認められる。

ダウン症候群の人では、30歳までにはベースラインを評価することが推奨されており、30-50歳では2年ごと、50歳以上では毎年実施することが推奨されている。「『ダウン症候群における社会性に関連する能力の退行様症状』診断の手引き」によると、ダウン症の人は、日常生活能力が1-2年という比較的短期間に低下すると報告されている。退行性変化は、以下の項目において、項目数が5以上で「確定」、2-4で「疑い」、0-1で「否定」と判定される。

【判定項目】

- ①動作緩慢、②乏しい表情、③会話・発語の減少、④対人関係において反応が乏しい、⑤興味消失、⑥閉じこもり、⑦睡眠障害、⑧食欲不振、⑨体重減少

(4) ダウン症候群専門医が少ない

合併症については、眼科・耳鼻咽喉科・整形外科などそれぞれの専門診療科において小児から成人に至るまで診療されている。しかし、ダウン症候群を専門とする総合医は全国的にも限られている。そこで、ダウン症候群としての発達を理解している小児科医や一般内科医が中心となって複数の関連する診療科医と連携し、必要に応じて遺伝子診療部門とも連携して、地域での診療体制を構築することが求められている。また、かかりつけ医や精神科医の参加も期待される。

(5) 確立された成人期医療ガイドラインと呼べるものがない

日本において、確立された成人期診療ガイドラインはまだない。米国では、2020年10月に公表されている。

VI. 大阪におけるダウン症候群の移行期医療の現状

◆ 小児診療科へのアンケート結果のまとめ 及び 考察

ダウン症候群は知的障がいの原因として最も多く、個人差はあるがその多くが日常生活に援助を要する患者であるが、圧倒的に小児診療科のみの診療が多い。(表6)

(表6) 小児診療科に対する移行期医療に関する調査結果 2019年大阪府移行期医療支援センター実施

疾患名	回答数	知的障がいあり (日常生活に援助を要し1人で受診不可)				知的障がいなし (日常生活が自立し、1人で受診可能)			
		転科	併診	継続	患者なし	転科	併診	継続	患者なし
ダウン症候群	15	1	4	9	1	1	1	12	

患者数は約167~304人と判明したが、大阪府内20~40歳のダウン症候群のある方は約1800名とされておりその多くが成人診療科を診療しているわけではないことから、成人期のダウン症候群の患者の多くが定期的な診察を受けていない現状が推察される。(表7)

(表7) 小児診療科に対する移行期医療に関する調査結果 2019年大阪府移行期医療支援センター実施

小児診療科が継続診療している
20歳以上の患者数 (2019年大阪府内)

ダウン症	15担当医	患者数	
1~5名	7	7	35
6~19名	3	18	57
20~50名	2	40	100
51名以上	2	102	~
不明	1		
計		167	304以上

<成人診療科側からの考察>

大阪府移行期医療支援センターが行った成人診療科へのアンケート調査で、「診療経験のない疾患については診療できない」という意見が多かった。小児診療科医と成人診療科医が同じ土俵に立ち、お互いの意見を出し合いながら研修会など学術的な知識を共有し、小児期の変化や養育者の思いを理解した成人診療科医と成人期の変化を理解した小児診療科医、そして、両者を繋ぐ「かかりつけ医」が患者の生涯管理のため、移行期医療の概念を取り入れ、皆で支える仕組み作りが必要であり、患者、養育者に関わる医療従事者の育成をめざすことが求められている。

また、成人診療科医の意見では、知的障がい自体は受け入れ困難な因子ではないとの意見が多かったが、基礎疾患に起因するもの以外では、「患者・養育者の意向」や「小児科のバックアップがないこと」が、成人診療科医として移行困難になっていることが明らかとなった。

移行期医療を成功させるためには、患者の成長・発達を見据え、診断が付いた時から成人診療科との連携を想定し、将来患者自身が医療の主体を担えるように患者、養育者へ計画的な移行期支援を行う必要がある。特に、養育者にとっては、長い経過をずっと見守ってくれた医療従事者や医療機関から転科することに抵抗を感じる人も少なくない。しかし、小児科を卒業することは「子どもが大人へと巣立っていくこと」であり、患者、養育者が移行に納得できるように見通しをもって繰り返し説明していくことが移行期医療では大切なことだと考える。

VII. ガイドラインや治療法の進歩など新たな情報を紹介

[「ダウン症候群のある患者の移行医療支援ガイド」の公開について | 日本ダウン症学会 Japan Down Syndrome Association](#)

ここでいう移行期医療とは、成人診療科への転科のみを目指すのではなく、患者・養育者の疾患理解の支援、患者の自律・自立支援、ならびに成人診療科システムへの適応支援を含み、成人後も適切な医療が受けられる環境を構築するための一連のプロセスである。

成人診療科への転科後も小児診療科医が必要に応じてコンサルテーションを受け、診療のバックアップを行うなどの診療連携や、多職種協働も含まれる。

VIII. おわりに

◆ 今後の展望

発育歴、病歴や患者・養育者の疾患理解度を把握するためには、移行期医療を円滑に成功させることが必要です。その結果、適切な診療計画を立てることができ、患者にとって継続的、包括的な医療を提供することが可能になります。ダウン症では成人後も多岐にわたる合併症があり、複数の医療機関を受診していることが多いため、そのような場合に全体像の把握が困らならないように、「かかりつけ医」による診療が重要で、障害福祉・介護サービスが必要で、地域の実情に合わせた柔軟な診療体制をとることが重要となります。現在、65歳以上のダウン症患者は75%に達すると報告されており、親が高齢になり、いわゆる「8050問題」への対応も今後、必要になってくると思います。

◆ 小児科医から成人科医への message

知的障がいを持つ疾患の代表格であるダウン症候群のある児について、小児期に行っている自律自立支援をご理解いただき、患者・養育者が安心できるように一緒に成人期医療のスタートを担っていただきたいと思っています。その為にもオーバーラップ期間を設けること、また遺伝診療科などのダウン症候群のある患者の診療における専門家との併診の形をご理解いただきたいです。ダウン症候群のある患者は早老傾向にあることに加え、成人期特有の疾患を発症することが多いと言われてはいますが、併存疾患が落ち着いているなど元気な期間があります。その期間もフォローを続けていただきたいと思います。生涯支援に成人科の先生方の力は不可欠ですので、併診の形を一緒に模索して欲しいと思います。また、良好な併診関係を構築するためにも、移行前カンファレンスなどを企画した際には、気安く参加していただけますと嬉しく思います。

◆ 成人科医から小児科医への message

なぜ状態が安定している今になって、小児科から移行しなければいけないか、ご両親が十分に納得されていないことがあります。一方で、小児科からの移行先となりうる成人診療科医も様々な思いもあります。神経内科医からは、成人になってから「てんかん等」病態の悪化を契機に紹介される患者も多く、過去の治療経過がよくわからないにもかかわらず、小児科と同じ対応を期待され困惑することが多い、とされています。認知症専門医からは、APP（アミロイド前駆タンパク質）を含む 21 番染色体が 3 本あり、APP が過剰産生されるため、5 人に 3 人が 55 歳までにアルツハイマー型認知症や他の認知症と診断されており、重度知的障害では、認知機能検査への適切な回答が期待できないため、画像・バイオマーカーを用いた認知症診断が必要となる、と言われてはいます。患者及び養育者、そして全ての医療従事者・福祉関係者に「ダウン症候群の人が、寿命を全うし、当たり前の一員として参加できる社会を目指す」というメッセージを送りたいと思います。

参考文献

- 1) 日本ダウン症学会 ダウン症候群の移行医療に関するタスクフォース. ダウン症候群のある患者の移行医療支援ガイド. [ダウン症のある患者の移行医療支援ガイド 20210404 \(jsjc.jp\)](https://www.jsjc.jp/)
- 2) 位田忍, 植田紀美子, 玉井浩, 中尾正俊. 第 2 回 大阪移行期医療研修会 「大阪における成人ダウン症患者の移行期医療を考える！」 2021.05.15