



遺伝科だより 第2号



第2号のテーマは、「ダウン症候群」です。

＜ダウン症候群とは＞

イギリスの医師J.L.H.Downがひとつの症候群として報告したことに由来します。アップダウンのダウンではありません。ダウン症候群、ダウン症、DOWN SYNDROME、trisomy 21、21トリソミーなど表現法は様々です。

＜原因＞染色体異常症のひとつで21番染色体を3本認めます。一般的(標準型の場合)には染色体不分離が原因です。染色体不分離は卵子で生じやすいといわれていますが、精子でも生じます。染色体不分離は一定の頻度で生じ、だれにでもおこりうる現象です。

＜頻度＞ 約1000人に1人

＜染色体＞染色体核型には標準型(95%)、転座型(3—4%)、モザイク型(1—2%)があります。

大切な検査結果です。ご家族で検査結果またはコピーの保管をおすすめします。

＜症状＞心臓(50%)、白血病(1%未満 一過性骨髄異常増殖症 transient abnormal myelopoiesis(TAM), transient myeloproliferative disorder(TMD)18%)、耳鼻科疾患(難聴75% 中耳炎50—75%)、消化管(約15%)、眼科疾患(60%) (白内障15% 屈折異常50%)、股関節亜脱臼(6%)、閉塞性睡眠時無呼吸(50%)、甲状腺疾患(15%)、てんかん(3%)、環軸椎亜脱臼(3%)などが見られます。発達のめやすは、首のすわり3—7か月、坐位9—11か月、一人歩き1才9か月—3才、二語文4才4か月—7才3か月です。

＜健康管理について＞

幼児期 症状に応じて各専門医の指導に従いましょう。まずは体調管理が大切です。体重増加や日々のリズムが整っていることを確認し、リハビリを導入していきましょう。予防接種は積極的にうけましょう。丸飲み予防のため、離乳食のベチャベチャ、ドロドロは期間長めを、歩行開始後の靴はハイカットまたは踵がしっかりしているタイプがおすすめです。

成人期 体重増加(肥満)に注意しましょう。肥満による睡眠時無呼吸はありませんか。高尿酸血症はありませんか。水分摂取の際は水やお茶を摂取しましょう。肥満予防のお散歩や水泳はよい生活習慣と思います。時折ひきこもりのような症状がでることがあります。

ほめられる、声をかけられる、スキンシップなどご本人が求めているのかもしれませんが。

3才前後で目、耳、甲状腺ホルモンチェックと、整形外科(環軸椎亜脱臼有無評価目的)受診、歯科検診をおすすめします。当院では甲状腺ホルモンチェックを3才、就学前と、小学生、中学生、高校生で3年に1度程度行っています。成人期は年1回程度の甲状腺ホルモン、高尿酸血症(ダウン症候群の方の尿酸値は平均的に高めです)チェックと歯科、眼科検診をおすすめします。

＜ダウン症候群のサポーターの皆様へ＞

やさしくて笑顔があふれる方々です。ダウン症候群という体質のみでの日常生活制限はありません。競争や時間に追われることは苦手な方が多いです。ゆっくりですが、ご本人のペースで前にすすむ力があります。すこし、ほんのすこし待ってください。よろしくお祈りします。

＜次回テーマは「染色体」です＞

2010年8月群馬県立小児医療センター遺伝科鮫島希代子

