

表 1 症例

症例	年齢	基礎疾患	性的虐待の内容	虐待者	開示の相手
1	20代	軽度知的障害 てんかん	性行為	見知らぬ人	両親
2	10代	軽度知的障害 適応障害	盗撮	同上	母親
3	10代	中等度知的障害 てんかん	体に触られる	同上	母親
－Ⅱ		同上	体に触られる	近親者	主治医
－Ⅲ		同上	性行為	近所の男性	両親
4	10代	中等度知的障害	性行為	父親の知人	なし

* ーⅡ、ーⅢは症例3が治療中に他の性的虐待にあったもの

表 2 症状発現と保護者の認識

症例	症状	症状発現 まで	心理治 療まで	医療者へ の開示	虐待と症状の関連に対 する保護者の認識
1	拒食・ふらつき	1年	2年	本人	なし
2	不登校・ パニック発作	数ヵ月	数ヶ月	母親	なし
3	不登校 意識消失発作	半年	1年	本人	なし
3－2	不登校	1ヶ月	治療中	本人	なし
3－3	睡眠障害 幻覚・自傷	1週間～2 ヶ月	治療中	本人	あり
4	意識消失発作	数ヶ月	半年	姉	なし

厚生労働省科学研究補助金（障害保健福祉総合研究事業）
「知的障害のある人への適正な医療の提供に関する研究」報告書

成人ダウン症候群の医療ニートに関する研究（その2）

分担研究者 平山義人 東京都立東大和療育センター副院長
研究協力者 曾根 翠、和泉美奈、西條晴美、江添 隆範、
荒木克仁、浜口 弘、中山治美、鈴木文晴、
有馬正高（東京都立東大和療育センター）

【研究要旨】初診時年齢20歳以上のダウン症候群138名の医療ニートを検討し以下の結果を得た。（1）初診時年齢が40歳以上の症例は女性が圧倒的に多かった。（2）25歳から40歳までの女性の多くが過度の肥満にあり、思春期の女性に対する長期的な食事指導が必要と思われた。（3）歯科受診を希望する者が多く、障害者の歯科ニートが十分に満たされていない現状が浮かび上がった。（4）生活環境の変化は、種々の心因反応や問題行動をもたらすきっかけになるうるため、変化が避けられない場合には、円滑に受け入れるよう精神的なケアが大切である。（5）画像診断による環軸椎亜脱臼の発見に努め、発見された場合には観血療法を考慮すべきである。（6）進行性の歩行障害（尖足歩行）は、環軸椎亜脱臼によりもたらされている可能性があり、鑑別を要する。（7）40歳以上で発症したてんかんは、アルツハイマー型痴呆の一症候である可能性が高い。（8）心疾患による20歳代の突然死に注意が必要で、定期的な心臓検診が望ましい。

1. 研究目的

ダウン症候群（以下ダウン症と略す）は高頻度にみられる知的障害を伴うことが多い染色体異常で、乳幼児期には合併奇形（心臓奇形や鎖肛など）、易感染性、白血病などから医療機関との関わりが強いが、年長になるに従い医療機関とは疎遠になりかちてある。成人になれば医療ニートが全くなってしまうのか昨年度より研究してきたか、本年度は初診時年齢20歳以上のダウン症を対象にその医療ニートにつき検討した。

2. 対象と方法

対象は平成4年8月1日から平成15年11月末日までに当センターを受診した、初診時年齢20歳以上のダウン症138名であった。内科外来カルテを中心に、対象

の初診時年齢、性別、初診時主訴、肥満度、合併症の有無と死亡例の詳細につき調査し、医療ニートを探った。なお、入院時カルテ、歯科等の他科カルテ、看護業務を円滑に進める為に作成している看護師の聞き取り調査票も情報源として利用した。

3. 結果

（1）年齢と性別（表1）

初診時年齢は20歳から61歳で、性別

表1。対象の年齢と性別

年齢 / 性別	20～29歳	30～39歳	40～49歳	50～59歳	60歳～	合計
男	42	23	4	2	0	71
女	25	15	15	11	1	67
合計	67	38	19	13	1	138

ては男性71名、女性67名とほぼ同数であった。40歳以上の33症例の性別をみると、男性6名に対し女性27名と女性が非常に多かった。

(2) 肥満度 (図1・2)

初診時の身長と体重よりBMI(body mass index)を算出し、肥満度を調査した。BMIを算出てきたのは男性58名、女性55名であった。一般に肥満とされるBMIが25を越えた者は男性30名(51, 7%)、女性28例(50, 9%)と性差はなかった。しかし、女性ではBMIが35を越えた者が6名もいたのに反し、男性では1名もいなかった。また、25歳から40歳までの女性20名の内、BMIが25を越えない者はわずかに3名のみであった。

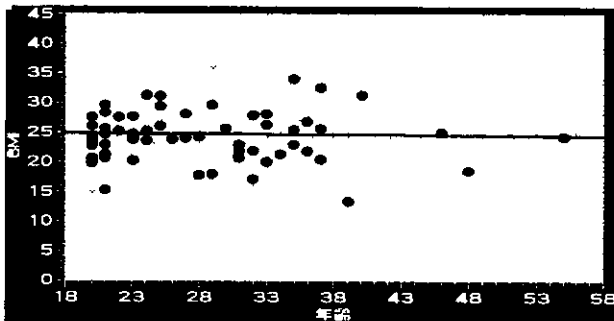


図1。成人男性ダウン症58例のBMI

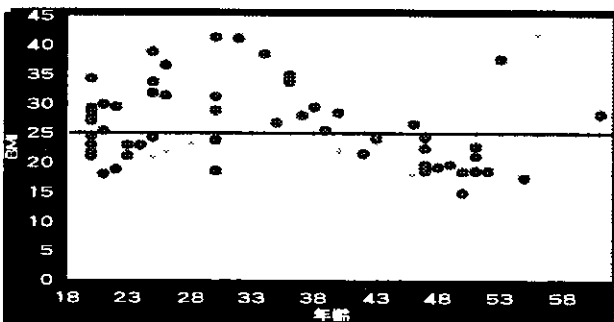


図2。成人女性ダウン症55例のBMI

(3) 初診時主訴 (表2)

138名の初診時主訴を年代別に表2に示した。当センターでは、眼科、耳鼻科、整形外科、精神科、リハビリテーション科、外科、歯科への受診前に、小児科・内科・神経内科のいずれかを受診してもらう

ことになっていることもあり、初診時主訴として最も多かったのは歯科受診の26名であった。次いで多かったのは、精密検査(精査)希望と健康管理を合わせた23名であった。精査希望は、家庭医や作業所・入所施設で行われた定期検診で血液検査や脳波、心電図などに異常を指摘されて紹介されたものである。健康管理は、専門病院との関わりを持つように指導、助言されて初診した者であった。3番目に多かったのは、診断書が欲しいという主訴で、15名中14名は20歳になり障害者年金の申請に必要であるため受診した。残り1名は、歩行不能となり車椅子の作成に必要な診断書を求めて受診した。

次に多かったのは、怪我、熱発、下痢、嘔吐などの急性疾患を主訴にしたものであった。5番目に多かったのは、慢性疾患の治療や精査を主訴とした10名で、てんかん、糖尿病、アルツハイマー型痴呆(以下アルツハイマー病と略す)などの診断あるいは疑診かけられた状態で初診した者であった。眼科受診、退行、情緒不安定、緊急入所を主訴とした例が各8名で続いた。緊急入所は、東京都か在宅重症心身障害児(者)支援事業として行ってきた事業で、歩行可能なダウン症は本来の対象からはずれるが、緊急入所に限って大島分類5~9まで枠を拡げて受け入れてきた経過があった。耳鼻科受診を主訴とした者は4名、14名はその他の主訴で初診した。

(4) 合併症

昨年の調査で主要な合併症としててんかん、高尿酸血症、環軸椎亜脱臼、甲状腺機能障害、糖尿病、白内障、難聴、アルツハイマー病などが浮かび上がったか、今回はてんかん、高尿酸血症、環軸椎亜脱臼について調査した。また、誘因や契機がはっきりしていることから、心因的・情緒的な反応を疑わせる10名を、心因反応や問題行動を呈した症例としてまとめた。

表2。年齢別にみた主訴

主訴／年齢（歳）	20～29	30～39	40～49	50～59	60～	合計
歯科受診	14	9	2	1	0	26
精密検査 健康管理	4	9	6	4	0	23
診断書	14	0	0	1	0	15
急性疾患	9	2	2	1	0	14
慢性疾患	5	2	2	1	0	10
眼科受診	2	4	2	0	0	8
退行	2	1	3	1	1	8
情緒不安 問題行動	4	4	0	0	0	8
緊急入所	4	3	0	1	0	8
耳鼻科受診	1	1	1	1	0	4
その他	8	3	1	2	0	14
合計	67	38	19	13	1	138

1) てんかん（表1）

初診時すでにてんかんと診断されていた症例と外来で経過観察中に発症した症例を含めて19名にてんかんと認められた。初発年齢は12歳から53歳にわたった。好発年齢は指摘しにくい。対象の年代別総数から判断すると39歳以降の発症率が高く、その多くはアルツハイマー病の随伴症状としててんかんと発症したものと思われた。

2) 高尿酸血症

当センター初診以降に発症した例を含め、11名に高尿酸血症を認められたが、うち1名だけ女性であった。なお、最終観察時点までに痛風や腎結石などの症状を呈した例は皆無であったが、7名は高尿酸血症治療薬を服用していた。BMIが25を越えていたのは7名（63.6%）であったが、30を越えていたのは3名（27.3%）のみであった。

3) 環軸椎亜脱臼（表4）

6名に環軸椎亜脱臼を認められた。2名は急性症状で、2名は慢性症状を呈し、2名は検診にて発見された。検診で発見された2

表3。てんかん発症例の概要

症例	初発年齢	性	主訴	備考
3-1	12歳	男	緊急入所	
3-2	14歳	男	発熱	25歳糖尿病
3-3	17歳	男	措置入所	
3-4	17歳	男	発作コントロール	
3-5	19歳	男	発熱	22歳高脂血症
3-6	19歳	男	目の充血	高尿酸血症
3-7	20歳	女	退行	61歳初診
3-8	20歳	女	診断書	
3-9	23歳	女	緊急入所	
3-10	25歳	女	退行	48歳初診
3-11	25歳	女	脳波検査希望	47歳初診
3-12	32歳	女	発熱	
3-13	36歳	女	精密検査	
3-14	39歳	男	退行	モヤモヤ病
3-15	39歳	女	発作コントロール	アルツ×
3-16	42歳	男	健康診断	高尿酸血症
3-17	47歳	女	緊急入所	アルツ×
3-18	49歳	女	退行	アルツ×
3-19	53歳	男	発作コントロール	アルツ×

×アルツ＝アルツハイマー型痴呆

名はいずれもすぐに観血治療を受けている。4歳時に急性の四肢麻痺で発症した症例4-1は、頸部固定装具を着用して今日に至っている。症例4-3は、転倒した直後に四肢麻痺をきたし、緊急手術を受け、一時人工呼吸管理下に入り、現在も気管カニューレを装着している。症例4-4は、30歳時に進行性の尖足歩行を主訴に初診し、この時点で環軸椎亜脱臼を疑い、ただちに整形外科に紹介したが、何らの治療を受けることなく紹介先で経過観察されていた。しかし、34歳時に突然の四肢麻痺と意識消失を来し、緊急手術を受けた。一命は取り留め、人工呼吸器ははずせたものの、すぐに家に帰すのは難しいため、在宅につなげるための訓練を当センターでして欲しいとの手術をした病院から依頼があり、緊急事態が発生したことを知った。症例4-6は、歩行障害が数年続いた後ついに歩行できなくなったため車椅子を作成したいので診断書が欲しいと初診した。下肢腱反射の亢進から環軸椎亜脱臼が発見されたが、観血治療を希望しないため頸部固定装具の着用で経過をみている。

表4。環軸椎亜脱臼例の概要

症例	発見年齢(歳)	発見のきっかけ	治療	備考
4-1	4	四肢麻痺	装具	
4-2	4	検診	手術	
4-3	18	四肢麻痺	手術	
4-4	30	尖足歩行	(手術)	34歳時四肢麻痺
4-5	31	検診	手術	
4-6	50	歩行障害	装具	

4) 心因反応や問題行動をていした症例 (表4)

因果関係が濃厚と思われる誘因あるいは契機を引き金に、引き籠もり、退行、情緒不安、興奮、いらいら、他害などを来した10名をまとめた。年齢的には20歳代の

症例が大半をしめ、多くの例で養護学校の高等部を卒業し作業所に通うようになって1~2年のうちに主訴となった問題が発生していた。

急激退行を主訴に初診した症例5-6は、通所開始間もなくより通所拒否か出現し、通所を強制しているうちに言語消失、歩行不能となったが、通所を休み自宅生活を続けるうちに、言葉が出るようになり、歩行も可能となったことから、心因性の退行と思われた。初診時年齢が27歳、33歳、37歳の3名は、いずれも入所先か変更になったことを契機に問題が発生している。症例4-10は、家庭環境の変化が契機となった。

表5。心因反応や問題行動をていした症例

症例	年齢 性	主訴	備考
5-1	20歳 男	興奮	通所開始すぐに朝起きれない、引きこもりが出現
5-2	20歳 女	いらいら	通所後間もなく言葉がでなくなった
5-3	20歳 女	自傷	13歳から不眠、通所してから自傷行為が出た
5-4	21歳 男	疲れやすい	通所開始すぐに朝起きれない
5-5	21歳 男	情緒不安	通所の職員が変わってから
5-6	23歳 男	急激退行	通所開始間もなくより言語消失、歩行不能
5-7	27歳 男	急激退行	入所先が変わってから言葉がでなくなった
5-8	33歳 男	いらいら	入院の繰り返しからいらいらがひどくなった
5-9	37歳 女	他害	入所先が変わってから他害、脱衣、尿失禁が多い
5-10	38歳 女	情緒不安	家庭環境の変化に伴っていらいらが増強した

(5) 死亡例の概要 (表6)

当センター外来にて経過観察中に8名が死亡した。死亡例の最年少者は22歳で、最年長者は63歳であった。22歳時に自

宅で突然死した症例6-1の死因は不明であったが、以前から不整脈が認められており心臓死が疑われた。症例6-2は自宅で急変し、当センターに緊急入院し、数時間後に死亡した。剖検はできず、心筋炎の疑いは付けたものの正確には死因を確定できなかった。他の6名中5名の死因は肺炎で、アルツハイマー病で寝たきりになった後に肺炎に罹患し死亡している。

表6。死亡例の概要

症例	死亡年齢	性	居住	死因	備考
6-1	22歳	女	自宅	不明	不整脈あり
6-2	24歳	男	自宅	不明	心筋炎の疑い
6-3	43歳	女	施設	肺炎	アルツ×、寝たきり
6-4	51歳	女	施設	肺炎	アルツ×、寝たきり
6-5	53歳	女	施設	不明	詳細情報得られず
6-6	55歳	女	施設	肺炎	アルツ×、寝たきり
6-7	57歳	女	施設	肺炎	アルツ×、寝たきり
6-8	63歳	女	施設	肺炎	寝たきり

×アルツ＝アルツハイマー型痴呆

5. 考察

初診時年齢が40歳以上の36名中30名が女性であったことより、ダウン症の平均寿命に性差が著しいものと思われた。しかし、去る1月31日に行われた研究報告会で、阿部氏より国立重度知的障害者総合施設のぞみの園に入所中の41名のダウン症のうち、男性は29名（平均年齢52.9歳）、女性は12名（平均52.9歳）と当センターとは逆に男性が多いとの報告があり、この点に関してはさらに症例を集めて再検討したい。

てんかんの合併率13.8%は、従来の報告にあるように知的障害者の平均的なてんかん合併率に比較すると低かった。対象者の中には、てんかん発症年齢が10歳以下の症例はいなかったか、點頭てんかんの既往を持つ若年のダウン症も来院しているのて、初診時年齢が20歳前のダウン症に関しても検討したいと考えている。

高尿酸血症を合併した成人ダウン症の症

例数は少なかったが、初診時すでに高尿酸血症治療薬を服用中の者が多かったために今回の報告に取り上げた。服薬の有無にかかわらず高尿酸血症としての症状の発現をみた例はいなかった。甲状腺機能異常および糖尿病を合併した例は、いずれも加療中なので今回の報告では取り上げなかった。

タウン症の検診では、環軸椎亜脱臼を診るための画像検査を行うことは不可欠で、画像検査で環軸椎亜脱臼の恐れありと診断した場合には、たたちに観血療法に踏み切るべきものと思われた。また、徐々に進行する歩行障害（尖足歩行、歩行不能）をきたすダウン症を診た場合、年齢に関係なく環軸椎亜脱臼を疑う必要がある。

情緒不安（いらいら、興奮）、問題行動（自傷、他害）、急激な退行などを主訴に初診した症例を、主として心因、情緒的な問題例としてまとめたのは、鬱病との関係に注目したためであった。問題となった症状の発現にはかなりはっきりした誘因や契機が見出せたため、鬱病とは考えなかった。多くの保護者は、通所先や入所先の職員が手の掛かる通所者や入所者に手が取られたためか、自分の子供は無視されかちてあったと訴えていた。

ADLが自立し会話による意志の疎通が可能なダウン症では、同じ程度の理解力を持つ原因不明の知的障害者より、環境の変化に敏感で、うまく適応できない場合には心因反応や問題行動を起こしやすく、一度起こすところだわりが強く、簡単には解消されなくなるとの印象を受けた。新しい環境をスムーズに受け入れるためには、関係者の積極的な働きかけが不可欠であろう。

20歳代の突然死例の存在は、ダウン症では継続的な心臓検診を受けることが望ましいことを示唆するものと思われる。

最後に、本研究は、集団を対象にした後方視的研究で、検査や治療を行うこともなく、個人情報公にすることもないため、倫理面の問題は無いものと考えた。

厚生労働省科学研究費補助金（障害保健福祉総合研究事業）
「知的障害のある人への適切な医療の提供に関する研究」報告書

ダウン症候群にみられるアルツハイマー型痴呆の特徴と治療経験

分担研究者 平山義人 東京都立東大和療育センター副院長
研究協力者 荒木克仁、和泉美奈、江添隆範、西條晴美、曾根翠、
中山治美、浜口弘、鈴木文晴、有馬正高
(東京都立東大和療育センター)

研究要旨 タウン症候群患者のアルツハイマー型痴呆に関して、文献的検索を行うとともに、45歳以上の当センターフォロー中の15例についても検討を行った。ダウン症候群におけるアルツハイマー型痴呆は、一般に比へて20年程度早く発症し、経過も速い。初発症状は一般のアルツハイマー型痴呆と変わらないが、元々知的障害があるため初発症状がつかみにくい。また、てんかんの合併症例は経過がさらに速い傾向がある。一方で50歳代後半になっても痴呆を発症していない症例もあった。塩酸トネペシルを4例に試みて2例で症状の改善を認めた。

A 研究目的

ダウン症候群(DS)は知的障害を来す代表的な染色体異常症で、特徴的な顔貌があり、先天性心疾患などの内蔵奇形や白血病の合併率が高く、感染症にもかかりやすい。近年医療の進歩に伴い合併症がコントロールされるようになり、DSの平均寿命が延びてきている。それに伴い加齢による問題が指摘されるようになってきた。ここでは痴呆の問題を文献及び自験例を中心に検討する。

B 対象

当センター外来通院中、及び措置入所中の45歳以上のDS患者15例(男性1名、女性14名)、年齢は47～57歳、平均年齢53歳で、うち女性2名はすでに死亡している。

今回の研究は、集団を対象とした後方視的研究であるので、研究対象者個人の

医療について何ら影響を及ぼすものではない。また、この研究のために検査や治療を行うこともなく、個人情報をおにすることもないので倫理面の問題は無いと考えた。

C 方法

DSの老化・痴呆に関する文献をReviewするとともに、自験15例について痴呆を中心に検討した。

D 結果

成人したDSでは、30歳を過ぎた頃から脳に神経原線維変化やアミロイド沈着老人斑などのアルツハイマー型の老人性変化が見られ、その後、精神、知能、行動の退行が出現してくる。40歳までのDSのほぼ全例にアルツハイマー型痴呆(SDAT)同様の病理学的変化の出現が認められる¹⁾。DSのSDATと一

般のSDATの症状はほとんど同じである(表1)。ただDSのSDATの場合の特徴として、1)元々知的障害があるため痴呆の初期症状が見落とされやすい。2)SDATと診断されてから死亡まで2~8年程度で、一般のSDATの8~12年に比べて進行が速い。3)痴呆発症前後にてんかんを合併した場合、進行が更に速くなる、といった点が挙げられる²⁾。

自験15例の患者プロフィールを見ると(表2)痴呆は40歳半はから出現することが多く、てんかんを合併すると進行は速いようである。しかし、50歳代後半になっても発症していないケースもあり、この差の原因について更に検討が必要と考えられる。但し、痴呆「?」とした2症例では最近動きが鈍くなり、そのうちの1例は感情の起伏が激しくなり、他の1例は自発性の低下が認められており、痴呆の初期症状が疑われるため、今後注意深い観察が必要と考えられる。また、現在痴呆ありとした10症例について、痴呆の初発症状を調べたところ(表3)、易怒性などの感情の変化が4例、自発性・反応性の低下が2例、物忘れ・見当識障害などの知的機能低下が2例、感情面や知能面の変化と運動機能低下がほぼ同時が2例で、運動機能低下が先に起こった例はなかった。

画像的には(図1)痴呆症状が明らかになった段階では脳萎縮が見られ、その後、症状の進行とともに脳萎縮も進行していく。

治療についてはSDATと同様に根本的なものはなく、対症療法のみである。SDATで使用されているトネペジルが有効であったとの報告がある³⁾。今回4例にトネペジルを使用したところ、2例に症状の改善がみられた(後述)。

D 症例

症例1 E Y 49歳女性。20歳代後半からうつ症状が見られるようになっ

たが、症状が特に進行することはなく、40歳頃までは身の自立はできていた。42歳頃から感情の起伏が激しくなり、意欲低下見られ、作業能率も落ちてきた。43歳から反応が鈍くなり手足のびくつきが出現、検査の結果「SDAT+てんかん」と診断。その後徐々に運動機能、知的機能共に低下し、48歳時には歩行困難となり車椅子上の生活になった。発語も減り、食事時のむせが目立つようになった。その後てんかん発作が増え、ミオクローヌスも著明となり、日中も眠っていることが多くなった。誤嚥性肺炎を繰り返すようになり、49歳で死亡。この症例の経時的な脳画像(図1)では、痴呆発症前には脳萎縮は見られていないか、発症後には1年半の間にも脳萎縮が進行しているのか分かる。

症例2 S H 56歳男性。50歳までは日常生活動作については自立できていたか、51歳頃から動作緩慢、見当識障害が出現し、徐々に知的機能、運動機能共に退行。53歳からてんかん発作と四肢の振戦(ミオクローヌス様)が出現した。抗てんかん薬を投与したが、眠気がてることもあってコントロールが難しく、月2~3回程度全身性けいれんが見られる。脳CTでは高度の大脳萎縮を認めた。自力座位が不能で、独語はあるものの言語理解は乏しく、コミュニケーションもほとんどとれない状態になった。トネペジルを開始したところ、日中の覚醒レベルが上がり、呼びかけに対する反応がよくなり、返事もするようになった。ただしコミュニケーションがほとんどとれない状態はあまり変わらず、その後運動機能が更に低下したため、老人病院に入院した。

症例3 E K 56歳女性。43歳時、甲状腺機能低下症が見つかり、内服治療を継続。52歳頃から怒りっぽくなり53歳から動作が緩慢になってきた。54歳から見当識障害が出現し、脳CTの結果SDATと診断したが、個別の関わりを

増やすことで症状は改善した。また、婦人科受診し、「更年期障害」と診断、女性ホルモンを投与され怒りっぽさは一時改善したが、その後再び感情の起伏が激しくなり、女性ホルモンは中止。その後徐々に痴呆症状が進んで便を壁に塗るなどの問題行動が出てきた。ドネペジルを開始したところ、表情が穏やかになり、問題行動が激減し、日による波はあるもののコミュニケーションもとりやすくなった。2年以上の間名前を尋ねても苗字しか答えなかったのが、フルネームで答えるようになった。

症例4 K S 48歳女性。45歳頃から感情の起伏が激しくなり、被害妄想も出現。その後自発性の低下や記憶障害がみられるようになった。ドネペジルを開始したが、特に変化はみられていない。

症例5 .K K 52歳女性。51歳頃から記憶障害がみられるようになり、その後感情の起伏が激しくなってきた。ドネペジルを開始し、翌日には1年間していなかった起床時の洗顔を行い、効果があったかと思われたが、低血圧が出現したため中止。

E 考察

DS患者は多くが40歳から50歳代後半にかけて痴呆が発症し、徐々に進行していく。しかし、DSの老化に伴う身体の変化として、視力・聴力の低下や甲状腺機能低下症、更年期障害などがあり、そのために一見痴呆が出現したように見える場合もある。更に、DSでは頸椎の環軸椎亜脱臼が合併しやすく、これによる頸髄障害のために運動障害が起こる症例も少なくない。また、DS全例が早期に痴呆症状を呈するわけではなく、60歳以上で痴呆症状のない症例もある。SDATの診断については画像、特にMRIで早期に可能であるか、全例に施行できるわけではない。実際、自験例では保護者の同意が得られずCTのとれなかった

症例が多い。従って、老化・痴呆の兆候と思われる場合でも、裏に潜む可能性のある疾病のスクリーニングと、症状の注意深い観察は必要であり、短絡的に痴呆と決めつけることは慎むべきである。

治療についても、2症例についてはドネペジルがある程度有効であったと考えられるが、1例は効果が得られず、他の1例は中止となった。投与対象の選定や効果判定のスケールづくりも必要と考えられる。

F 結語

- 1 45歳以上のDS15例について、痴呆を中心に加齢変化について調べた。
- 2 DSの痴呆症状は40歳代から始まる人が多いが、50歳半ばでも出ない人もいる。
- 3 DSでは、知的障害がベースにあるため、痴呆の初期症状がわかりにくい。
- 4 初発症状としては、感情面の変化、ついて知的変化が多く、運動退行が先に起こった症例はなかった。
- 5 ドネペジルを4例に試み、2例で症状の改善がみられた。

文献

- 1) 高島幸男他(1998) ダウン症候群と脳の老化 神経研究の進歩, 42(5), 844-853
- 2) Lai, F et al(1989) A prospective study of Alzheimer disease in Down syndrome Arch Neurol, 46, 849-853
- 3) Kishnani, P S et al(1999) Cholinergic therapy for Down's syndrome Lancet, 353, 1064-1065

表1 一般とダウン症候群のアルツハイマー型痴呆の臨床症状の比較

	一般のアルツハイマー型痴呆	ダウン症候群
第1期	記銘力障害、地誌的見当識障害(道に迷うなど)、健忘性失語、意欲の減退、不安・焦燥、日常生活は自立しているが、社会活動に支障	知能の高い群では記憶障害、見当識障害、言語表出の減少が、知能の低い群では無関心、集中力低下、社会的相互作用の低下が見られる
第2期	広範で著明な記憶障害、時間・空間の見当識障害、構成力低下、会話の単純化、無頓着・無欲、不穏・徘徊、日常生活にかなりの介助が必要	トイレや食事、着脱などに時間がかかるなどの日常生活動作の障害、歩行が遅くなったり不安定になる、作業能力の低下、てんかん発作が高率に出現など
第3期(末期)	寝たきりとなり高度の知能障害を呈する、発語もほとんどなく両便失禁。肺炎などの合併症で死亡	寝たきりとなり、両便失禁などが見られる。肺炎などの合併症で死亡

表2 自験ダウン症候群15例のプロフィール

症例	年齢	性別	核型	痴呆	Epl	退行	ADL	特記事項
K S	48	F	T r	+(45)	-	+	独歩	
M U	48	F	T r	-	-	-	独歩	
E Y	49	F	T r	+(42)	+(43)	+	寝たきり	死亡
M K	51	F	T r	+(45)	+(46)	+	寝たきり	モヤモヤ病
K K	52	F	T r	+(51)	-	+	独歩	甲状腺機能低下症
K K	52	F	T r	?	-	+	独歩	甲状腺機能低下症
T A	52	F	T r	+(47)	-	+	独歩	甲状腺機能低下症
N G	52	F	M o	?	-	+	独歩	
S T	54	F	T r	+(53)	-	+	独歩	
K S	54	F	T r	+(48)	+(49)	+	寝たきり	頸椎症、死亡
R N	55	F	T r	-	-	-	独歩	
H S	55	F	T r	+(46)	+(48)	+	寝たきり	
E K	56	F	T r	+(52)	-	+	独歩	甲状腺機能低下症
S O	56	M	T r	+(51)	+(53)	+	介助座位	
T M	57	F	T r	-	-	-	独歩	

1) T r トリソミー、M o モザイク

2) ()内の数字は発症年齢

表3 痴呆の初発症状

易怒性など感情の変化	4例
反応性・自発性の低下	2例
物忘れ・見当識障害など 知的機能の低下	2例
知的・精神機能の低下と 運動機能の低下がほぼ同時	2例

図1 症例1の脳画像の変化



1991年8月
(38歳)

2000年4月
(46歳)

2001年11月
(48歳)

厚生労働省科学研究費補助金（障害保険福祉総合研究事業）
「知的障害のある人への適正な医療の提供に関する研究」報告書

ダウン症候群の歯科医療ニート

分担研究者 平山義人 東京都立東大和療育センター 副院長
研究協力者 中村全宏、元橋功典（東京都立東大和療育センター）

研究要旨 過去10年間に東京都立東大和療育センター歯科を受診した患者のうちダウン症候群の患者を対象にして、診療記録より口腔内の特徴や診療内容などを整理した。対象者は111名で、男性69名、女性42名であった。口腔内の特徴として、先天欠如歯（永久歯）が多く、歯の形態は円錐形をして小さく、歯根が短いことが多い。また、不正咬合、歯列不正が多くみられた。舌は巨舌や溝状舌の場合が多く、舌の突出癖もみられた。齲蝕罹患率は高くないが、歯周病の罹患率がかなり高く、低年齢から重症例がみられた。つまり、20歳代から歯周病が始まっている例が多く、進行が早い例が多く、歯牙を喪失している原因となっていた。ダウン症候群の患者にとって、歯周病のコントロールが重要な点であることがわかった。

A 研究目的

当センター歯科は開設以来、知的障害者や身体障害のある人のみを対象にして、口腔衛生管理や歯科診療を行ってきた。1992年8月から2002年7月までの10年間で1595名の人を受診した。今回はこのうちダウン症候群の患者を対象に診療記録をもとに口腔内の特徴や診療内容について整理し、今後の口腔管理について検討した。

B 研究方法

1992年8月から2002年7月までに当センター歯科を受診した患者のうちダウン症候群の患者を対象にした。歯科診療記録をもとにして、初診時口腔内診査による特徴（歯数、齲蝕、処置歯、歯の形態、歯列不正の有無、舌の特徴、高口蓋の有無）と平成14年度の処置内容について調べた。今回の研究は診療記録にもとづいた後方視的研究であり、この研究のために特別な検査や治療を行うことも

ないので倫理面に問題ないと判断した。

C 研究結果

対象者は111名で、男性69名、女性42名だった。対象の年齢別分布を図1に示す。平均年齢は18.1歳で、男性17.7歳(1~46歳)、女性20.5歳(3~62歳)であった。

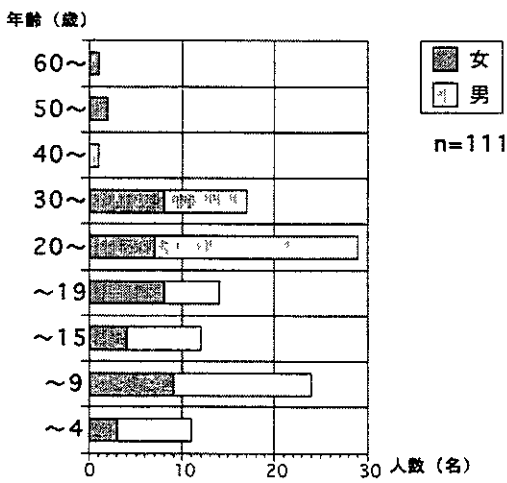


図1 年齢分布と性別

歯数については永久歯列になった71名を対象にして年齢による変化を図2に示した。

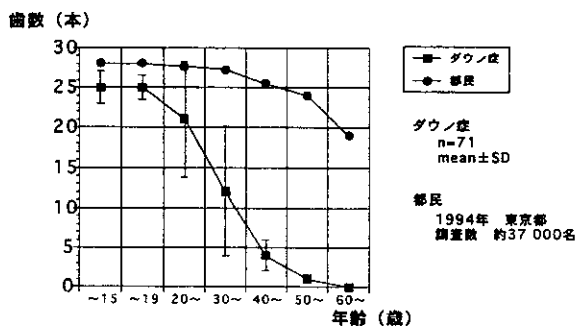


図2 歯数の年齢による変化 (永久歯)

その他の特徴については全員を対象

にして、齲蝕有病者率は95.3%、未処置歯所有者率は41.3%、一人平均未処置歯数は3.4本であった。先天欠如歯(永久歯)は56.4%にみられた。不正咬合は13.6%に反対咬合、25.4%に開口みられた。また33.4%に歯列不正(叢生)かみられた。舌については、巨舌は23.6%、溝状舌は12.6%にみられた。明らかな舌の突出癖(弄舌癖)のある者は11.2%であった。高口蓋は18.6%にみられた。

平成14年度の処置内容について

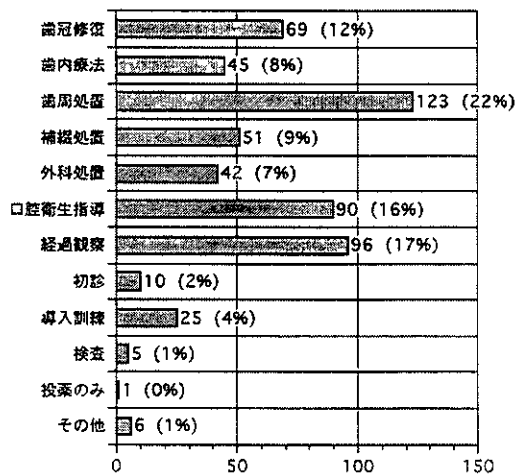


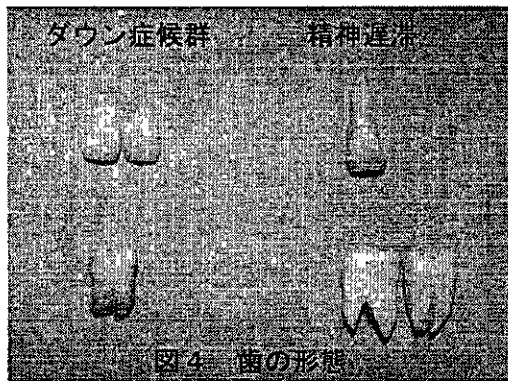
図3 処置内容 (平成14年度)

は68名が対象になり、処置内容の内訳は図3に示す。

D 考察

ダウン症候群の患者は先天的に永久歯か欠如している例が約半数にみられ、特に小白歯に多かった。この場合は乳歯をそのまま使用してもらうことになるか、乳歯の歯根が吸収している場合もあり使用に耐えられ

す抜歯する症例もあった。全例ではないが、歯の形態は円錐形をして小さく、歯根が短いことが特徴的である（図4）。中には正常な歯根の形態をしている場合もあった。



歯列については開口が比較的多くみられるが、舌が大きく緊張が少ないことに起因すると考えられる。

齲蝕罹患率は高くないが、歯周病の罹患率がかかなり高く、低年齢から重症例がみられた。診療内容の内訳からも歯周処置の回数がかかなり多くなっている。つまり、早期から、早い例では20歳前半から歯周病が始まっている例もあり、進行が早いのが特徴である。歯牙を喪失する原因のほとんどが治療不可能な歯周病であった。図2からも20歳代から急激に歯の本数が減少して、30歳代では10数本になり、40歳を前にして無歯顎になる例もみられた。難治性の歯周病で、歯肉を外科的に治療してもほとんど効果がなく、かえって進行させてしまう場合があり、歯周外科手術は適応ではないと考え

られる。

E 結論

ダウン症候群の患者にとって歯を保存していくためには、歯周病のコントロールが重要な点であることがわかった。しかし、コントロールが困難な場合が多く、日常の歯磨きて消毒効果の高い歯磨剤の使用や、頻繁に歯科受診して歯石除去や歯面清掃など積極的に口腔管理していく必要がある。

今後は、好中球と歯周病の因果関係の報告があり免疫学的な面からの検討やダウン症候群の遺伝子型から分類して歯周病との関連を検討していく必要があると考えられる。

F 健康危険情報

なし

G 研究発表

なし

H 知的財産権の出願・登録情報

なし

厚生労働科学研究費補助金（障害保険福祉総合研究事業）

分担研究報告書

Prader-Willi 症候群の医療ニーズ 年齢による医療ニーズの変化

分担研究者 大野耕策 鳥取大学医学部脳神経小児科・教授

研究協力者 岡 明 鳥取大学医学部脳神経小児科・助教授

平岩里佳 東部島根心身障害医療福祉センター小児科

研究要旨 Prader-Willi 症候群 (PWS) の健康問題について患者家族に対しアンケート調査を行い、175例の回答を得た。年齢により、0～6歳（乳幼児期）、7～17歳（学童～思春期）、18歳以上（成年期）に分け、各年齢層の健康状態と医療ニーズの変化を検討した。その結果、肥満は0～6歳13%、7～17歳70%、18歳以上93%、糖尿病は0～6歳0%、7～17歳12%、18歳以上48%にみられ、糖尿病罹患患者24例中14例が内服治療、10例かインスリン治療を受けていた。皮膚の化膿、白癬症は18歳以上の約半数にみられた。中耳炎はすべての年齢層で約20%にみられ、多数の齲歯は、0～6歳21%、7～17歳26%、18歳以上45%にみられ、高頻度であった。行動異常について頑固・こだわる、同じことを反復して話す、自傷行為（皮膚を引っ掻く）、過食・盗み食いなど何らかの問題行動がある人は、0～6歳66%、7～17歳100%、18歳以上は1例を除く97%であり、7歳以降ではほぼ全例であった。無為・無気力、妄想、幻覚、うつ状態、躁状態などの精神症状がみられた人は、0～6歳2%、7～17歳10%、18歳以上38%と成年期では3分の1を越えていた。どの年齢層においても歯科・耳鼻科・眼科のニーズが高かった。整形外科、リハビリテーション科、泌尿器科のニーズは乳幼児期により高く、皮膚科および精神科のニーズは成年期になるにつれ高くなっていった。

A 研究目的

Prader-Willi 症候群 (PWS) は約 15,000 出生に 1 人に発生し、約 70% は父由来の 15 番染色体 q11-q13 領域の欠失に起因する症候群である。新生児期は重度の筋緊張低下と哺乳障害を呈し、幼児期から学童期にかけて軽度の精神遅滞、過食、肥満、低身長がみられ、10代から成年期にかけて過食をはしめとする問題行動や精神症状が増強し、高度肥満による糖尿病や呼吸・循環器障害の合併が寿命を脅かすといわれている。

昨年度は PWS の健康問題について 18 歳以上のほぼ成人例で検討し、成年期の PWS の健康問題の実態が深刻であることを報告した。今回は PWS 全年齢の調査結果から、年齢による医療ニーズの変化を検討した。

B 研究方法

PWS 家族会である竹の子の会の協力を得て、会員 369 人に対し質問用紙を郵送し、回答を返送してもらった。調査内容は、①疾病・症状、②問題行動と精神症状、③治療、④医療機関の受診・入院状況、⑤医療機関に受診・入院する上での問題点、⑥親からみた健康状態、⑦健康維持のために必要なことなどで、主として選択肢形式の設問であるが、自由記載もできるよう各設問に空欄を設けた。得られた回答を年齢から 0～6 歳（乳幼児期）、7～17 歳（学童～思春期）、18 歳以上（成年期）に分け、各年齢層による医療ニーズの変化について検討した。

C 研究結果

175 例の回答があり、回収率は 47.4%であった。年齢分布は図 1 のように無回答 5 例を除くと 0~31 歳で平均年齢は 10 歳、0~6 歳 62 例、7~17 歳 84 例、18 歳以上 29 例であった。性別について無回答 9 例を除くと男性 83 例、女性 83 例で性差はなかった。

(1) 疾病・症状

最近 5 年間にみられた疾病・症状の結果は図 2 に示す。肥満は 2 歳からみられ、0~6 歳の 12.9%、7~17 歳の 70.2%、18 歳以上の 93.1%と学童期から増え成年期では大多数であった。糖尿病罹患者は 11 歳以上の 24 例で、7~17 歳の 11.9%、18 歳以上の 48.3%であった。脂肪肝・肝機能障害は 0~6 歳では 1 歳 1 例のみで 1.6%、他は 11 歳以上の 17 例であり、7~17 歳の 10.7%、18 歳以上の 27.6%、高脂血症は 8 歳以上の 9 例で、7~17 歳の 3.6%、18 歳以上の 20.7%にみられ、肥満と関連した健康障害が成年期になるにつれ、増加していた。皮膚の化膿、白癬症は 18 歳以上で多く、約半数にみられた。多数の齲歯も、0~6 歳 21.0%、7~17 歳 26.2%、18 歳以上 44.8%にみられ、高率であった。中耳炎はすべての年齢層で約 20%にみられ、副鼻腔炎は 0~6 歳の 6.5%、7~17 歳の 10.7%、18 歳以上の 20.7%にみられた。側彎症は 1~21 歳の 27 例で全体の 15.4%に回答があり、18 歳未満に回答が多かった。睡眠時無呼吸は 6~27 歳の 14 例で全体の 8%にみられた。

(2) 問題行動と精神症状

最近 5 年間にみられた問題行動について図 3 に示す。何らかの問題行動があると答えた人は、0~6 歳 66.1%、7~17 歳 100.0%、18 歳以上では 1 例を除いた 96.6%であり、7 歳以降ではほぼ全例であった。問題行動の内容は頑固・こたわるか最も多く、最年少で 2 歳から回答があり、7 歳以降では 80%以上にみられた。過食、盗み食い、かんしゃくもいずれも 2 歳から、虚言は 5 歳から回答があり、それぞれ

学童期より半数を越え、18 歳以上でさらに増加する傾向がみられた。気分の変動が激しいとの回答は 2 歳から、攻撃的な言動、過眠はいずれも 4 歳からみられ、成年期になるにつれ、増加していた。皮膚を引っ掻くなどの自傷行為は 0 歳児 1 例と 2 歳以降で回答があり学童期から半数以上と多かった。同じことを反復して喋り続けるとの回答は最年少 3 歳で幼児期から約半数にみられた。

最近 5 年間にみられた精神症状について図 4 に示す。無為・無気力、妄想、幻覚、うつ状態、躁状態などいずれかの精神症状がみられたことがあると答えた人は、0~6 歳では、幻覚と答えた 5 歳女児の 1 例のみで 1.6%、他は 10 歳以上の 19 例（男性 12 例、女性 8 例）で 7~17 歳の 9.5%、18 歳以上の 37.9%であり、成年期では 3 分の 1 を越えていた。

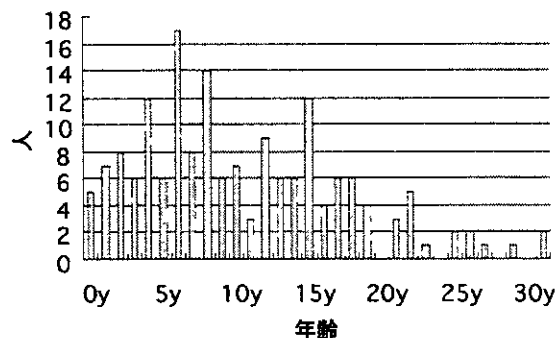


図 1 PWS の年齢分布

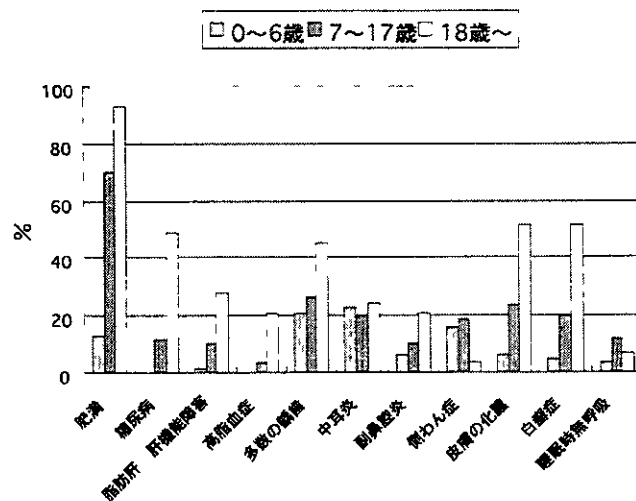


図 2 最近 5 年間にみられた疾病・症状

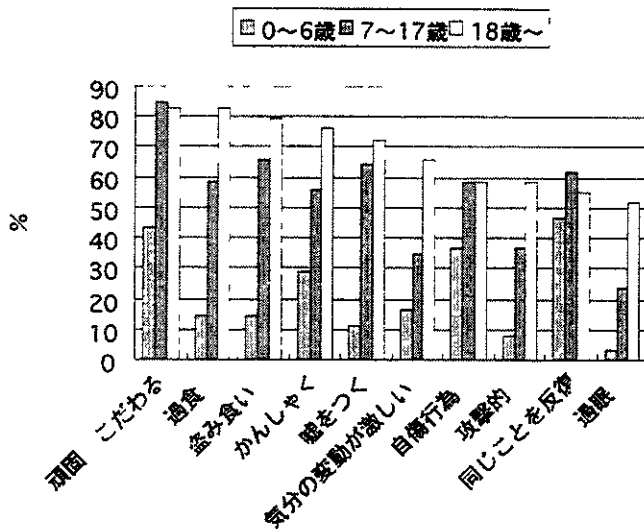


図3 最近5年間にみられた問題行動

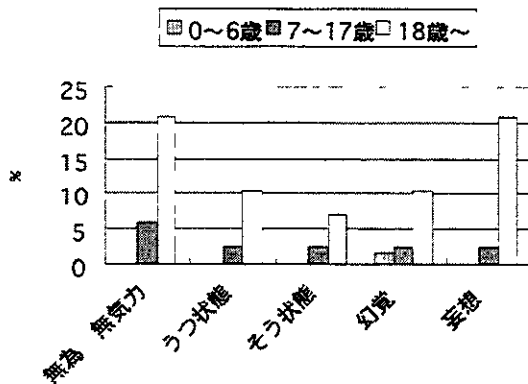


図4 最近5年間にみられた精神症状

(3) 治療について

現在内服中の薬がある人は0~6歳10例(16.1%)、7~17歳21例(25%)、18歳以上23例(79.3%)で、成年期では、約8割の人が内服治療を受けていた。治療目的の疾病では、0~6歳では、てんかん3例、喘息3例、尿路感染症2例などであったが、7~17歳では、てんかん4例、喘息3例の他、糖尿病4例、精神症状4例、問題行動3例、高度肥満症として食欲抑制薬(マシントール)内服が4例などであった。18歳以上では、糖尿病10例、精神症状6例、問題行動3例、高度肥満症4例であった。糖尿病罹患患者24例のうち、14例

が内服治療を受けており、9例はインスリン療法を受けていた。

低身長のため成長ホルモン治療を受けたことがある人は、0~6歳18例(29.0%)、7~17歳31例(36.9%)、18歳以上1例(3.4%)の計50例であった。成長ホルモン治療の感想については、とても良かった19例、良かった21例、どちらでもない2例、あまりよくなかった1例、治療を始めたばかりでわからないとの回答が3例で、約8割の人が満足していると考えられた。成長ホルモン治療により、身長が伸び肥満度が減少、体の悩みが軽減、活気がでたなどのコメントが書かれていた。

性腺機能低下症に対して性ホルモン補充療法を受けた人は、7~17歳3例(3.6%)、18歳以上23例(6.9%)であった。治療の感想については、とても良かった、良かった、どちらでもない、がそれぞれ1例ずつで、他の2例は無回答であった。

換気障害に対してnasal CPAPによる人工呼吸管理を導入している人はいなかった。

(4) 医療機関の受診・入院状況

最近5年間に受診した診療科を図5に示す。90%以上が小児科あるいは内科と回答しており、また、内分泌科、遺伝科、小児神経科と記載している人もいた。歯科・耳鼻科・眼科受診者はどの年齢層もほぼ半数を越えていた。整形外科、リハビリテーション科、泌尿器科の受診者は乳幼児期に多く、皮膚科、精神科受診者は成年期に多い傾向があった。

最近10年間に入院経験がある人は、0~6歳の75.8%、7~17歳の67.9%、18歳以上の82.8%であり、入院回数は1~8回であった。入院目的は、0~6歳では感染症治療、停留精巣手術、哺乳障害、成長ホルモンの検査、7~17歳では停留精巣手術、成長ホルモンの検査、糖尿病治療と減量、睡眠時無呼吸の検査、扁桃摘出術、18歳以上では、糖尿病治療と減量、睡眠時無呼吸の検査、扁桃摘出術、精神不安定の治療などの回答があった。入院期間は0~6歳

では 3～6 日が最も多かったが、7 歳以降では 1 週間～1 ヶ月か最も多かった。

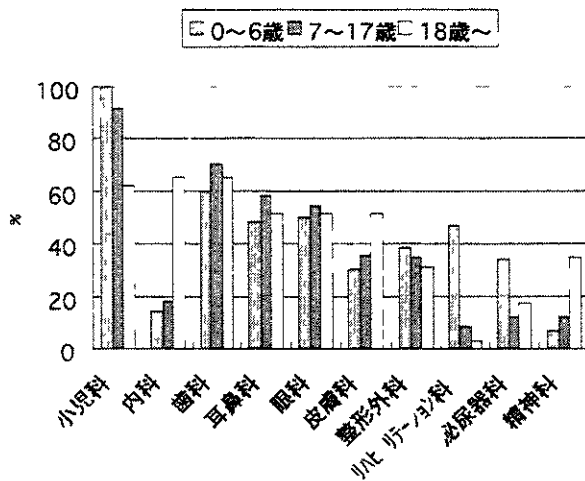


図5 最近5年間に受診した診療科

(5) 医療機関に受診・入院する上での問題点

医療機関に受診・入院する上での問題点について 175 例全体では、「待ち時間が長い」(30.9%) との回答が最も多く、次いで「障害の特性を理解した医療スタッフがいない」(20.0%)、「問題行動でまわりに迷惑をかける」(14.3%)、「近くに適切な医療機関がない」(12.0%)、「まわりの理解のない態度が気になる」(11.4%)、「医療費が高い」(8.0%) であった。年齢層別では図 6 の通り、「待ち時間が長い」との回答は幼少期の親に多かったが、他の回答は、成年期に多く年齢とともに増加する傾向がみられた。

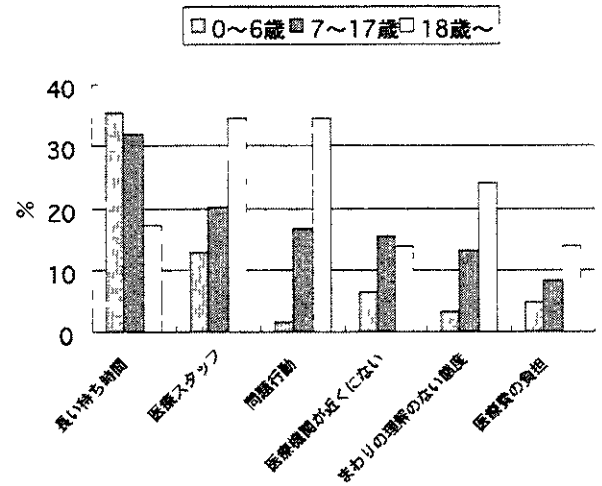


図6 医療機関に受診・入院する上での問題点

(6) 親からみた健康状態

健康状態について良好・まあまあ良好と感じている人は、0～6 歳 95.2%、7～17 歳 85.7%、18 歳以上 55.2%、逆に重い病気があると感じている人は、0～6 歳では全くなく、7～17 歳 6.0%、18 歳以上 17.2% で成年期になるにつれ、親の立場からみた健康状態は悪化していた。

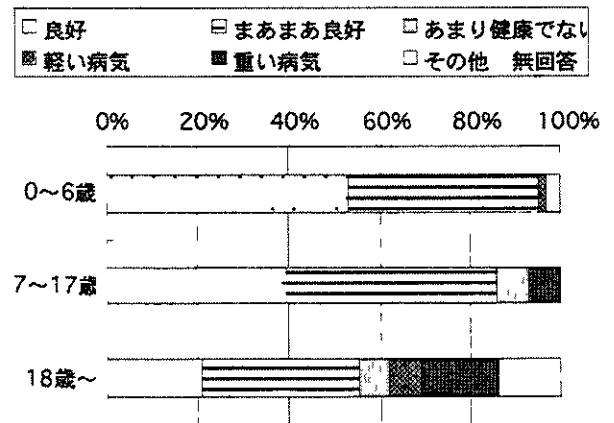


図7 親からみた健康状態

(7) 健康維持のために必要なこと

健康維持のために必要なこととして全体では「PWS の障害特性についての地域社会への啓蒙」(81.7%)、「本人・家族向けのパンフレット」(77.1%)、「公費補助の拡充」(60.6%) などの回答が多く、18 歳以上では、「食事療法・運動療法などを目的とした入院治療」、「医

療コーディネーター」「デイケアサービスの充実」などの回答も半数を越えていた（図8）。

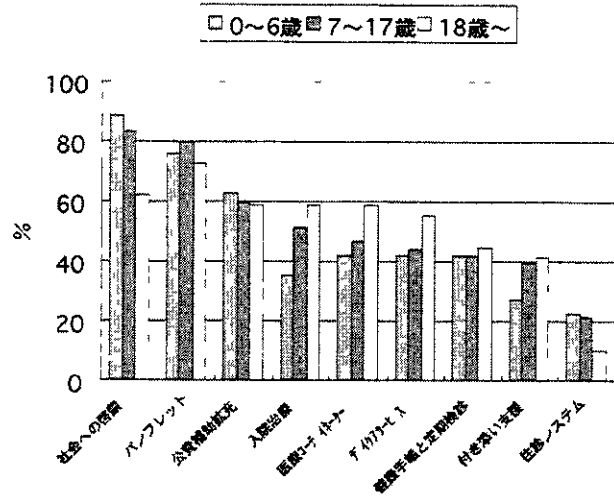


図8 健康維持のために必要なこと

(8) 意見・要望（自由記載）

乳幼児期の親は、将来の不安を訴えている人が多く、家族や周囲がPWSについて理解するのに手助けとなるパンフレットやリハビリ機関・福祉制度の充実を求める要望が書かれていた。ある2歳児の親は「食事コントロールで本人の心を傷つけることがあり、相談できるところがほしい」とのコメントを書き、また「適切な食事制限の指導者がいない」という声もあった。学童期以降の親からは、医療・教育・福祉行政関係者のPWSについての認識が低いとの感想や理解を求める要望が多かった。「障害の特性、問題行動、それに伴う家族の精神面の問題、それらの悪循環の打開策が必要」との8歳児の親からの意見、また食事制限が問題行動や精神状態の悪化につながるなどのコメントもあり、問題行動への良い対処法や食事の献立などの具体的な助言・指導をしてほしいという要望や、PWS本人と家族の心のケアを求める声が多かった。成人期の受け入れ先についての心配する声や、肥満を考慮した栄養・運動プログラムを始め、PWSのトータルケアかてきる機関やグループホームを検討してほしいとの声もあった。さらに成人期では、「目が離せず親は大変」、「入院

治療のときに一番気持ちに余裕ができた」という親の疲労か感じられるコメントや「人間関係のトラブルが多く、保護された施設での生活か必要かと思う」との声、医療費負担を心配する声、付き添いなど家族の支援体制の要望などが書かれていた。

D 考察

本研究はアンケート調査による親から入手した情報をもとにしており、医学的な裏付けがなく、医療情報として不正確であったり不十分である可能性は否めない。しかしながら、回答してくれた多くの親は、設問の空白欄にも熱心に意見を書き、真面目に答えており、親の立場からみたPWSの健康問題の実情を垣間見ることができたのではないと思われる。

各年齢層における検討の結果、10代から成年期になるにつれ、過食による肥満、糖尿病などの合併症が問題行動や精神症状と相俟って深刻な健康問題となっていることか明らかとなった。歯科・耳鼻科・眼科のニードはどの年齢層でも約半数以上と多かった。多数の齲歯は0～6歳の2割以上、18歳以上の4割以上と高頻度にみられ、PWSの口腔所見の特徴として報告されているエナメル質の形成不全や粘稠な唾液、頻回に食べることが影響していると思われる。整形外科、リハビリテーション科、泌尿器科は乳幼児期に受診率が高い。これは、運動発達や側彎症のフォローや、男児の停留精巣など外性器異常のフォローか関係すると推測される。一方、成年期になるにつれ、皮膚科、精神科のニードか高くなっており、皮膚化膿症や白癬症などの皮膚科疾患、精神症状などの頻度か成年期になるにつれ増えていた。

何らかの問題行動かみられる人は7歳以降では1例を除くほぼ全例であった。過食などの食行動の問題は最年少では2歳から記載があり、こたわりや自傷行為（皮膚を引っ掻く）などの行動異常も幼児期から多かった。幼少期から介入し、適切な栄養指導と認知面の発達段

階に合わせた行動療法的アプローチを開始し、継続していく必要がある。特に青年期の入ってから厳格な食事制限は問題行動や精神状態の悪化を招く結果となり、本人や周囲の心のケアがより一層重要となってくると思われる。情動と認知機能の解析に基づいた問題行動へのアプローチと個人の自己決定権と幸福の追求を尊重しつつどこまで治療的に介入できるかという問題の答えを模索していく必要がある。「医者には簡単に食事制限を指示するか、食事制限は並大抵のことではない。食へているときが一番幸せそうて悲しくなる。」と書いている成年期のPWSの親もいた。

PWSは飽くなき食欲とともに筋肉量が少なくエネルギー消費量が低下していることが肥満につながるといわれる。本人・家族の努力と苦悩に対して、医療・教育・福祉行政の関係者は十分に理解し、支援していかなくてはならない。

また、今回調べた175例中50例が成長ホルモン治療を受けていた。成長ホルモン治療により身長が伸び、肥満度が減少、活気かてたなどのコメントがあり、治療に対する満足度が高いと思われた。文献的にも、成長ホルモン治療は低身長の改善、体組成の改善、活動性が高まる、外向的になる、覚醒度が高まるなどの効果が報告されており、PWSのQOLの向上に大きく寄与する治療と期待される。

親の評価によるPWSの健康状態について、良好・まあまあ良好の人は0～6歳では9割以上であったが、18歳以上は5割程度であり、逆に重い病気がある人は、0～6歳にはいなかったか7～17歳6.0%、18歳以上17.2%と増加していた。PWSの健康面に対する親の不安が成年期にかけて強くなっていることかかわれた。また、健康維持のために必要なこととして18歳以上では、「食事療法・運動療法などを目的とした入院治療」、「デイケアサービスの充実」、「医療コーディネーター」などの回答も半数を越えており、家庭内での健康管理に限界が

あることか示唆された。

幼少期は重篤な健康障害は少ないが、多くの親は将来の不安を抱えている。学童期からは学校との連携が重要であり、PWSの障害特性を認識した上での食事管理や運動プログラム、問題行動への対応がより求められてくる。10代から成年期にかけては、問題行動や精神症状が悪化しやすく、食事管理はさらに困難となり高度肥満とそれに伴う合併症が深刻な健康問題になると考えられる。18歳以降では小児慢性特定疾患がきれ、親が高齢となってくるにも関わらず多くの診療科にまたがる医療ニーズが高く、医療費負担の軽減や付添などの支援体制が必要である。また幼児期から成人期まで継続して食事指導、運動療法、レクリエーション、精神的サポートができるPWSの専門機関やリハビリテーション施設などが望まれる。

今回の調査は31歳までのPWSの人達が対象であったが、若年成人以降の健康状態や生活状況、生命予後および寿命を脅かす重大な健康障害に対する治療・予防対策についても検討が必要である。

今回の調査でPWSの親たちが最も望んでいることは、PWSの障害特性とそれか家庭に及ぼす影響について、医療スタッフを含め周囲の理解を深めてほしいということではないかと感じた。PWS本人や家族、周囲の人たちの認識を深め、家庭と医療・教育・福祉行政機関との連携や専門職とうしの連携をとりやすくするためにパンフレットの作成やネットワークづくりか求められる。

E 結論

- PWSは、小児科・内科的フォローのみならず、すべての年齢層において歯科・耳鼻科・眼科 ニードも高く、小児期では泌尿器科や整形外科、リハビリテーション科、成年期では皮膚科、精神科のニーズが高かった。PWSを熟知した主治医が中心とな