



ダウン症候群と難聴 疾患概要と健康管理

※集団外来開催時の資料を基本にしています。

※改訂を加えていますが情報が古い場合があります。

※情報保護のため、個人利用以外の二次利用は禁止しています。

集団外来開催日：2015年5月12日(第1回ダウン症候群と難聴)
最終レビュー日：2025年12月1日

集団外来：ダウン症候群と難聴 健康管理について

平成27年5月12日
遺伝科 大橋 博文

ダウン症候群

- 1866 Down J. L.の報告
- 1959 21 trisomyと判明
- 1970s 出生前診断
- 1981 健康管理ガイドライン
- 1990s モデルマウス
- 2000 21番染色体シーケンス
- 2002 21番染色体遺伝子情報
- 2013 パリビズマブ(シナジス)保険適応
塩酸ドネペジル治験

健康管理の考え方

～乳児期 学童期

成人期

先天性
疾患の
発見と
対応

健康の
確立・
合併症
予防

健康の維
持・合併症
の早期発
見・治療

ダウン症候群の合併症

疾患	%	疾患	%
聴覚障害	75	消化管鎖	12
視覚障害	60	甲状腺	4-18
白内障	15	けいれん	1-13
屈折異常	50	白血病	1
中耳炎	50-70	頸椎脱臼	1-2
心疾患	40-50	甲状腺	4-18
歯欠損他	23	けいれん	1-13

Pediatrics 2011;128:393-406から引用改変

健康管理プログラムの概略

問
診
・
身
体
計
測
・
診
察

生後早めに

- ・ 血液検査（甲状腺など）
- ・ 心エコー検査
- ・ 眼科診査
- ・ 聴覚検査

1 歳すぎ

- ・ う歯チェックと歯磨き指導

3 歳頃

- ・ 外反扁平足に注意
- ・ 頸椎不安定性X線検査

学童期～

- ・ 肥満に注意・栄養指導
- ・ 甲状腺機能検査

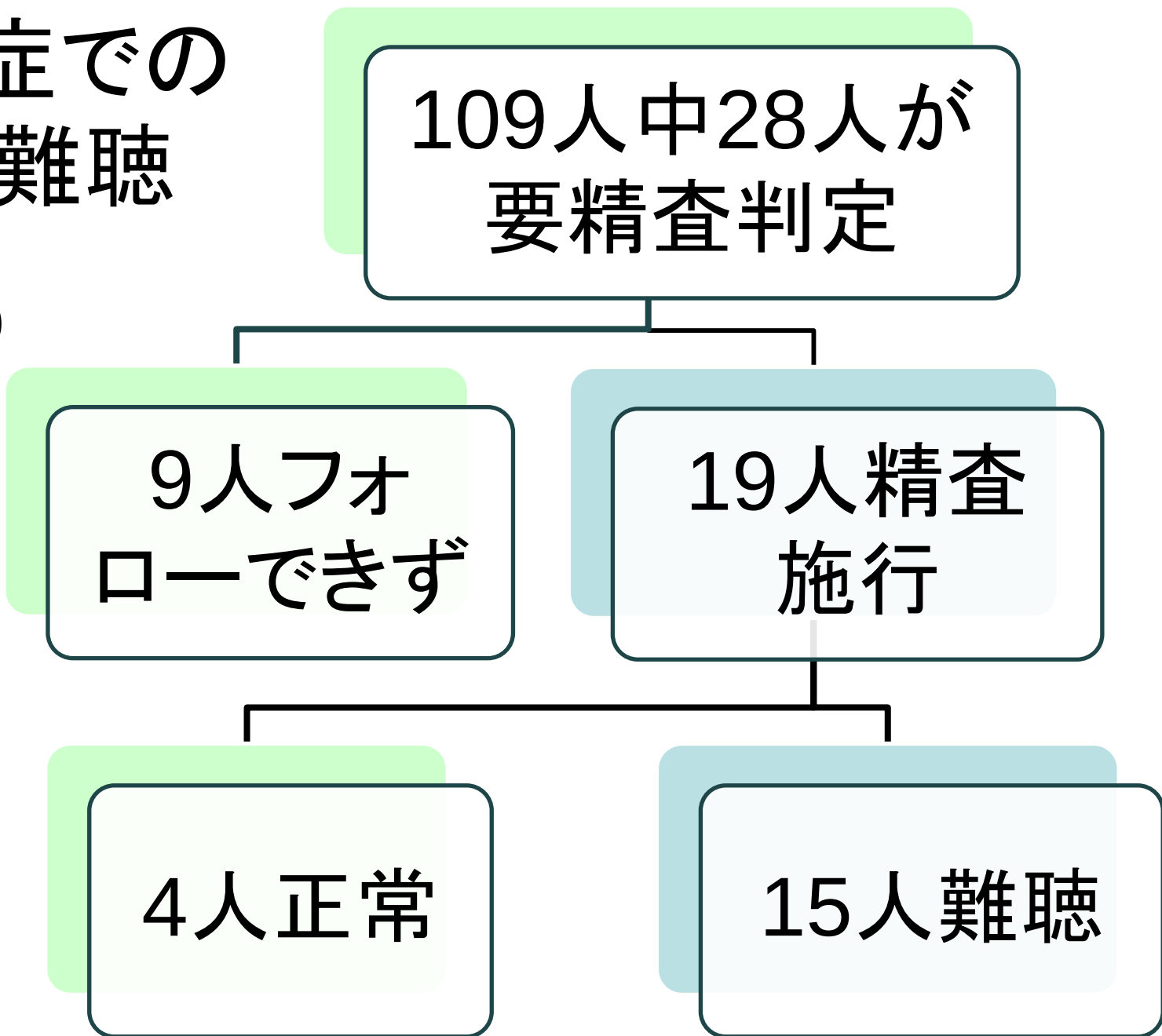
新生児～乳児期早期

• 先天性疾患の評価

- 眼科 …… 白内障
- 聴覚検査 …… ALGO/ABR
- 心エコー …… 心疾患
- 血液検査 …… 甲状腺機能低下

ダウン症での 先天性難聴

約20%
(推定)



難聴の分類

先天性難聴
1000人に1人

原因

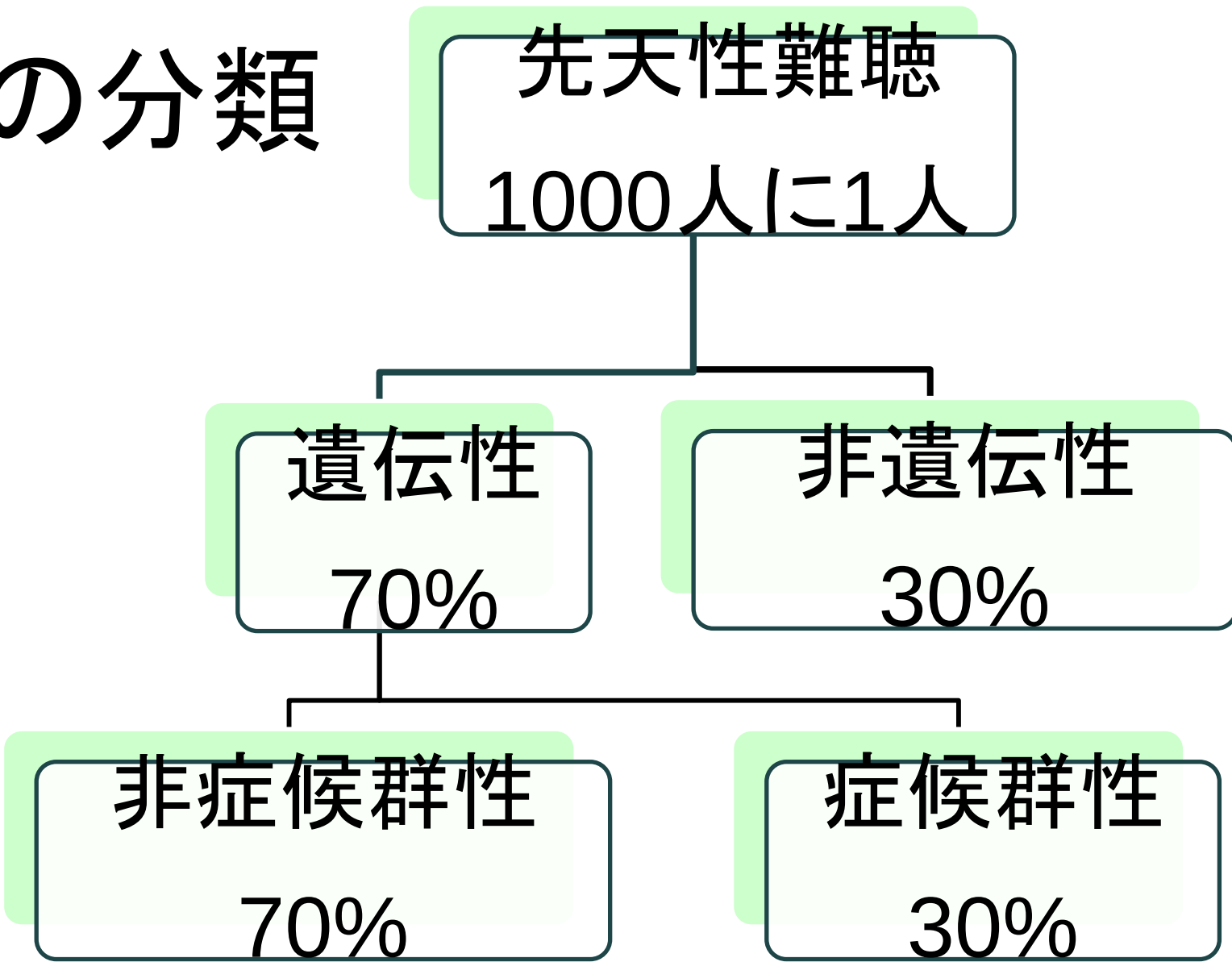
遺伝性
70%

非遺伝性
30%

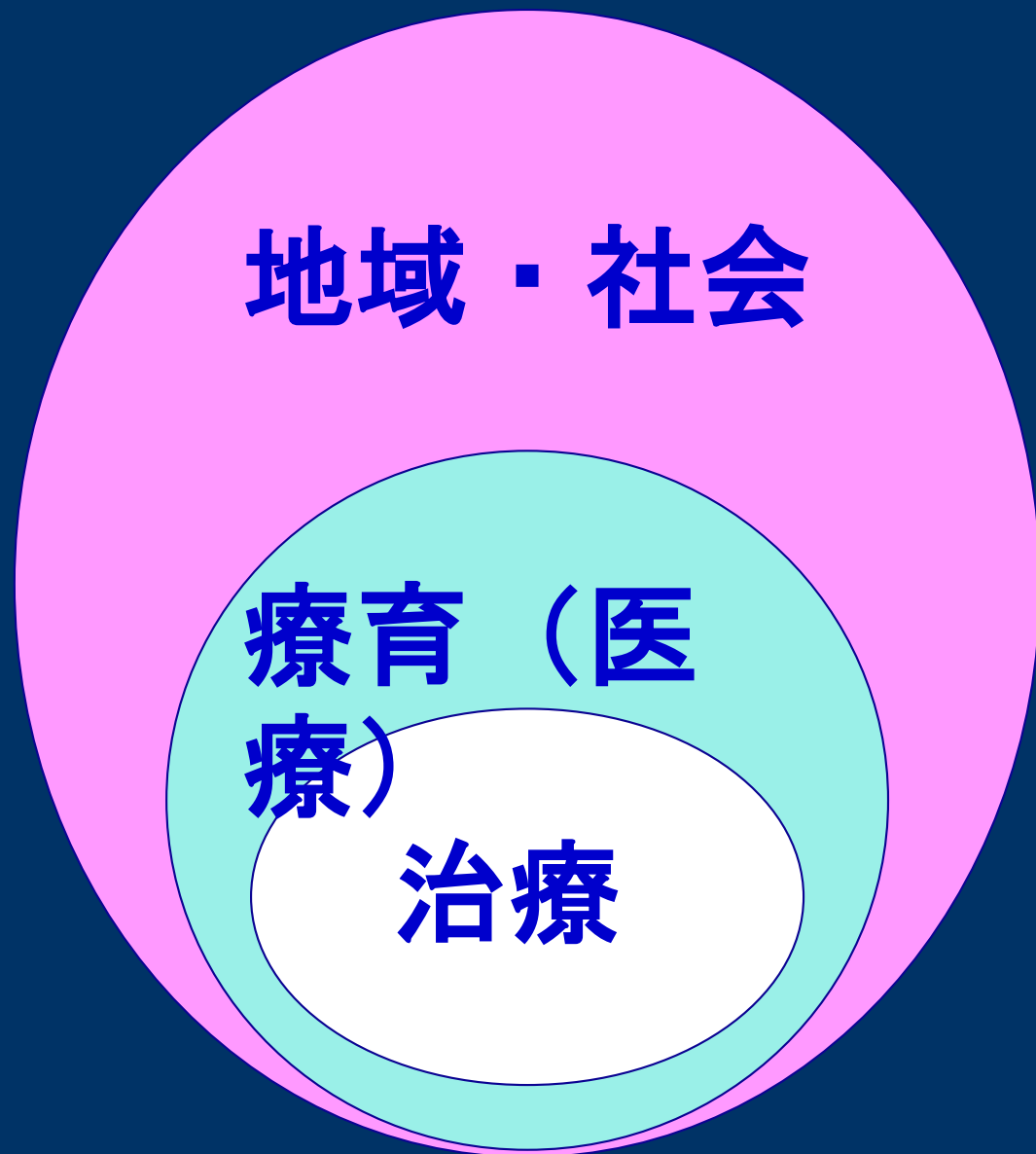
症状

非症候群性
70%

症候群性
30%



- 社会的不利
(handicap)
- ↑
- 能力障害
(disability)
- ↑
- 機能障害
(impairment)



障害の水準分類 (WHO, 1980)

健康増進

患儿・家族

情報不足と病識を育む難しさ
同じ境遇の人もなく不安と
孤独

個別外来

集団外来

- 整理された情報提供
- 家族間の交流で子育て支援