

ダウン症の発達過程でのサポート

2023年11月26日

社会福祉法人釧路のぞみ協会
スキルアップ研修会

**天使病院
臨床遺伝センター
外木秀文**

はじめに

1. 先天異常症候群：染色体異常や遺伝子異常などのために生まれつき身体と精神の障害
2. ダウン症候群のような頻度の高いものから極めて稀なものまで。
3. 成人の知的障害者のなかでも大きな割合を占めるようになってきた。
4. おおむね健康で支援の下に社会参加 ↔ 重症心身障害の状態

本日の講演内容

1. ダウン症候群をまなぶ.
知的障害 運動機能障害 発達障害
2. プラダーウィリー症候群を学ぶ
特異なキャラクター, 行動障害
3. 重症心身障害者の医療的支援について学ぶ

ハンディキャップシアター 翔
Show Time

第4回定期公演

知的障がいを持った青年たちが
コロナを乗り越え演じます！！



演目
ヒロキの陰謀
(駝鳥・島耕作・金田一)
人の話は最後まで
ミッフィーの夢



本・演出
金田一仁志

キャスト
三好宏樹
藤田章太郎
小澤 育

11月12日(土)

とき 2022年 開場 12:30 開演 13:00

場所 **教育文化会館小ホール** 札幌市中央区北1条西13丁目

料金 全席指定(170席)1000円 学生以下・障がい者 500円 幼児無料

当日券はございませんので事前にお申し込み下さい



1 ダウン症候群とは

ダウン症候群 一言でいうと

【原因】 21番染色体が1本過剰

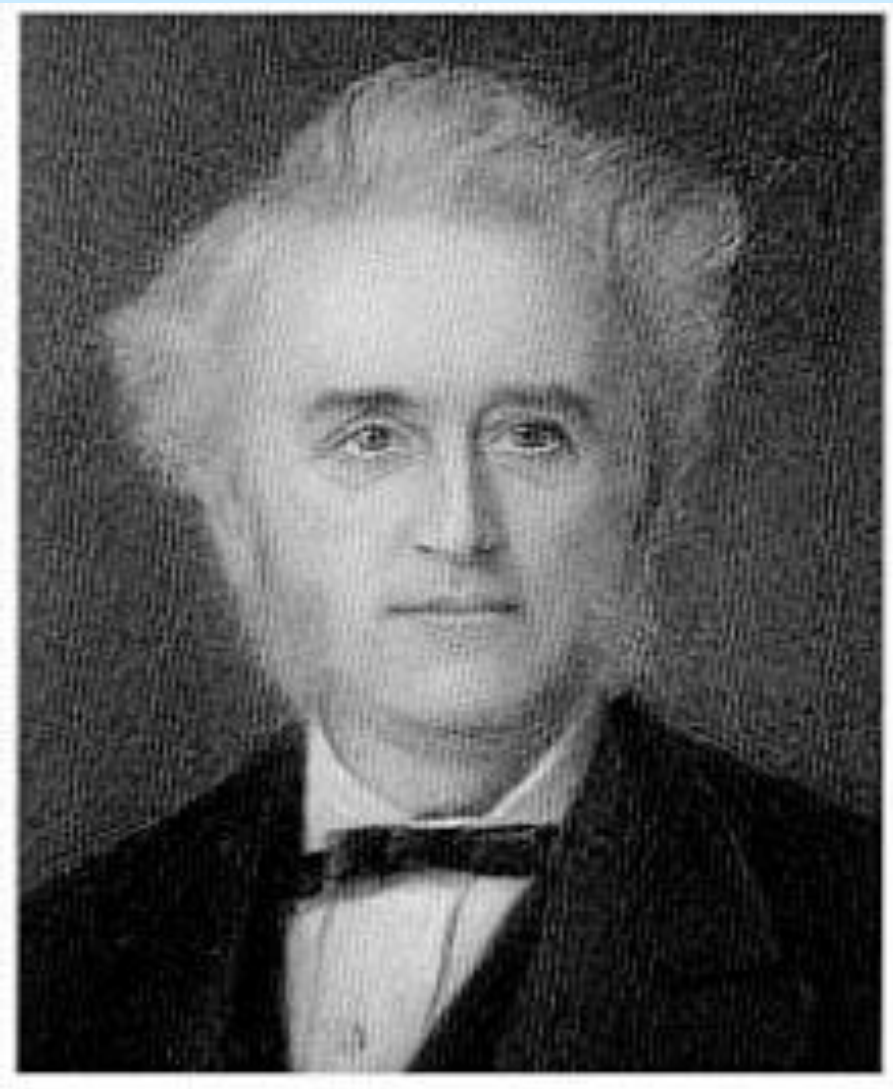
【頻度】 出生600 対 1

母年齢が高いほど頻度が上昇; 35歳以上で1/300

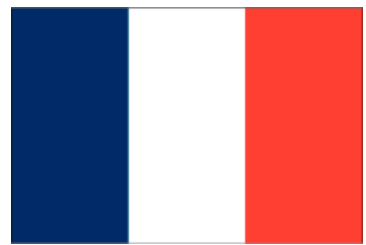
【特徴】 中度—重度の知的障害(精神運動発達の遅れ)の他, 先天性心疾患をはじめとする多彩な身体合併症, 特徴的な顔貌, 老化現象が早く, アルツハイマー病の合併が多い

【つまりは】 わが国で最も多い先天的な原因による知的障害者

ダウン症候群の最初の記載と染色体異常の発見



**John Langdon
Down
1866**



**Jérôme Lejeune
1959**

Down 症候群 新生児期の診断

ダウン症の診断:

臨床所見

(筋緊張低下・項部の余剰皮膚・平坦な顔貌, 内眼角贅皮, 瞼裂斜上, 小さな口)
染色体検査



重症な合併症の発見

重度の先天性心疾患
先天性消化管閉鎖症
(十二指腸閉鎖・小腸閉鎖
など)
一過性骨髄増殖症(TAM)

告知と遺伝相談

ダウン症候群の臨床病態

共通する病態

- 筋緊張低下
- 成長障害
- ID/DD: 知的障害/発達障害(ASD, AD/HD)

診断のヒントとなる外表奇形

- 特異顔貌: 平坦顔貌・内眼角贅皮・瞼裂斜上・短頭
- 皮膚紋理異常: 脛側弓状紋・手掌の単一屈曲線
- 項部の余剰皮膚: nuchal translucency

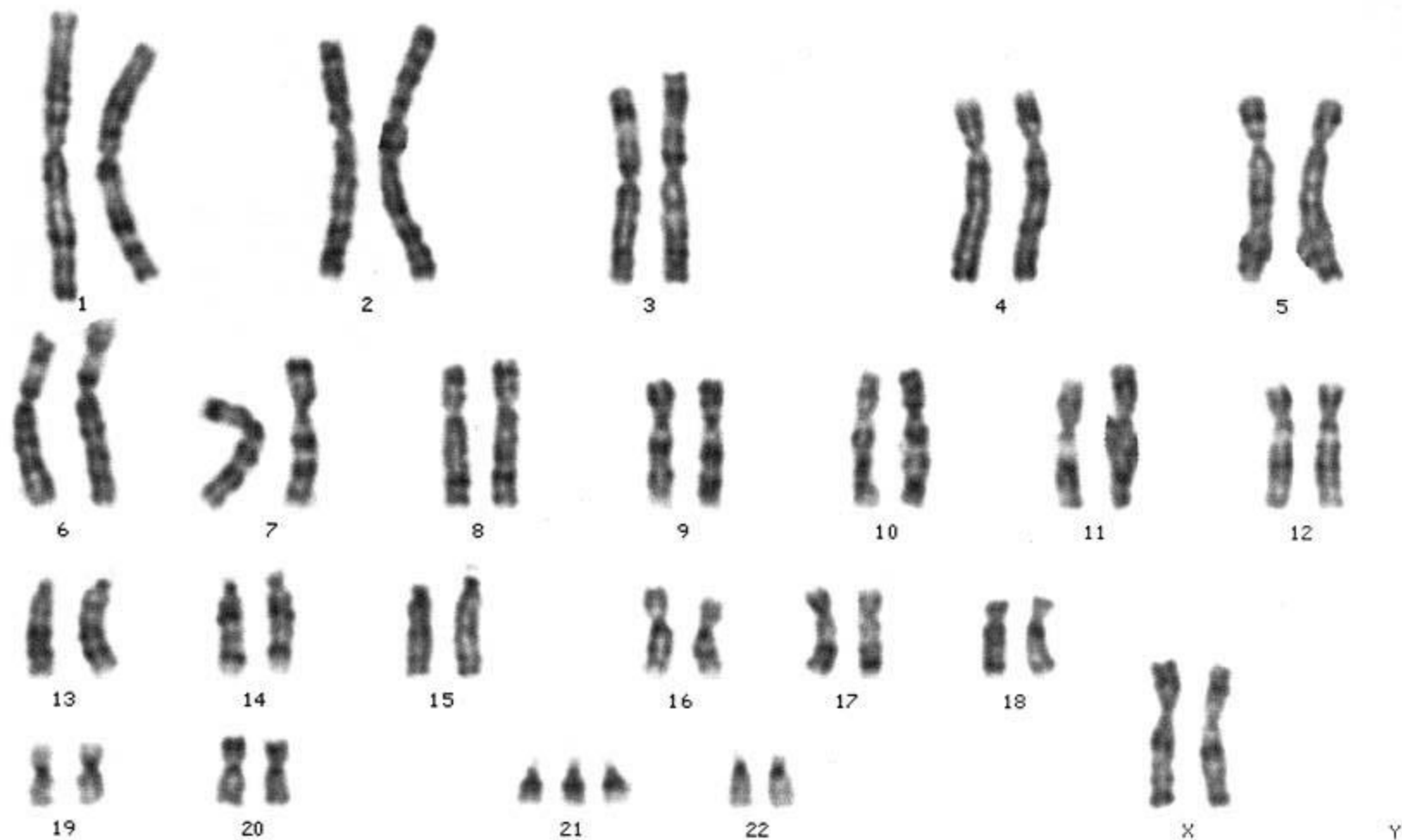
高頻度に合併する病態

- 先天性心疾患・消化管奇形・甲状腺機能低下・TAM・白血病
- 屈折異常・白内障・中耳炎・環軸椎亜脱臼・排尿障害
- アルツハイマー病(若年発症)

2 ダウン症候群の原因と症状

診断がつけられたらお話すること

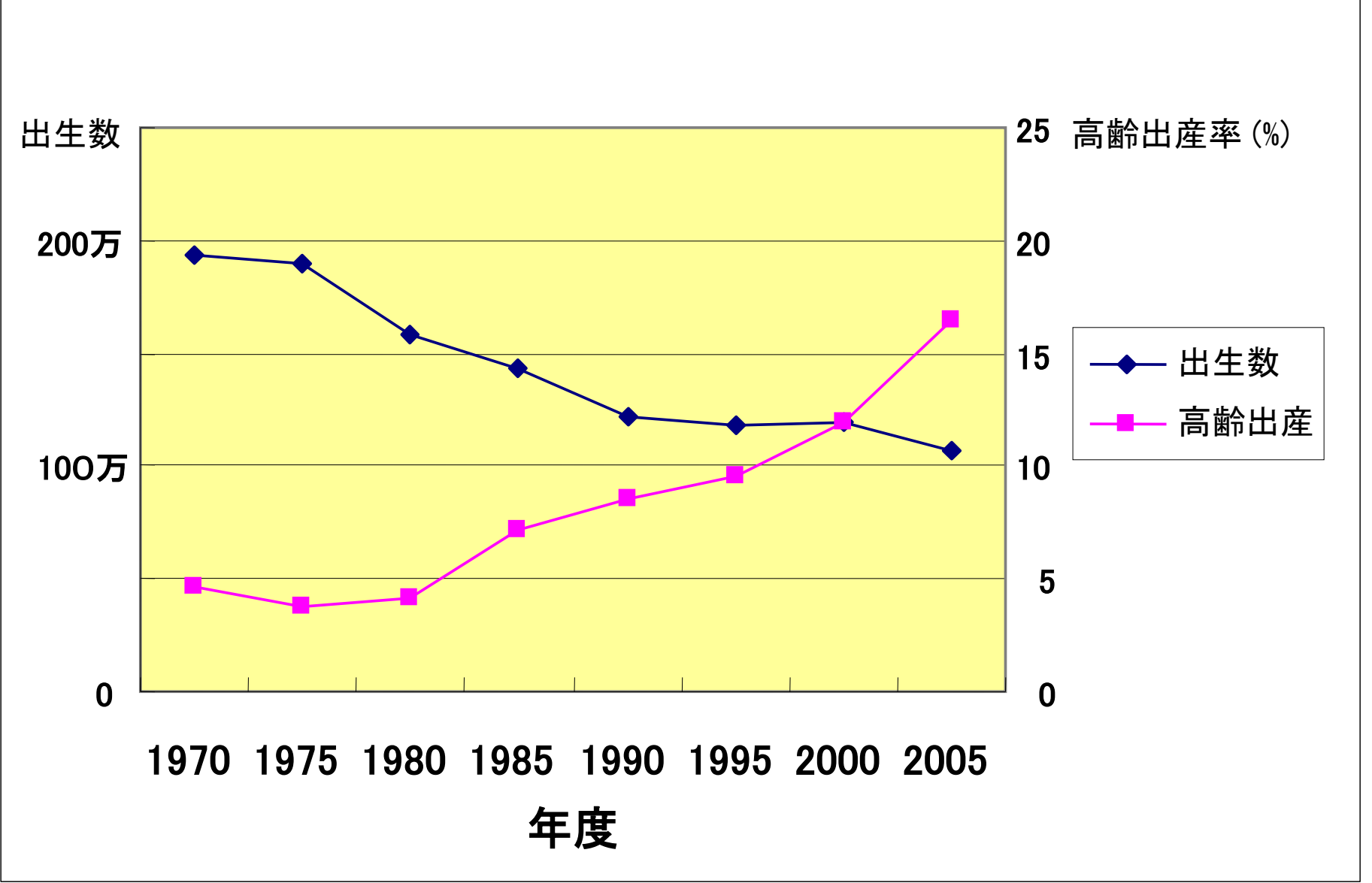
ダウン症候群のヒトの染色体構成



母年齢とダウン症候群の出生時頻度 (梶井正2007)

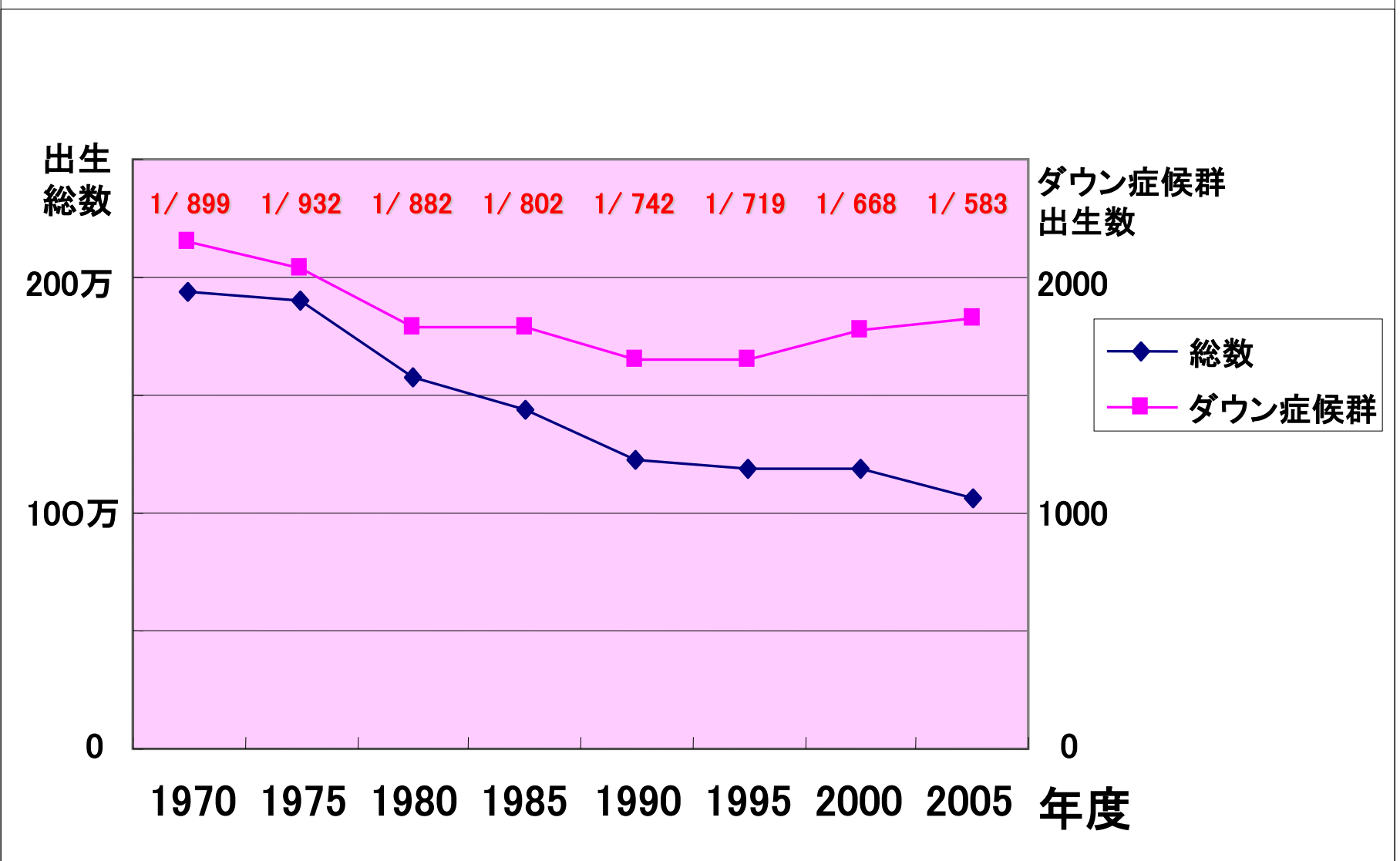
母年齢	ダウン症候群の頻度
<20	1 / 1,667
20-24	1 / 1,587
25-29	1 / 1,087
30-34	1 / 763
35-39	1 / 248
40-44	1 / 79
45-49	1 / 24

我が国の出生数と高齢出産(梶井正2007)



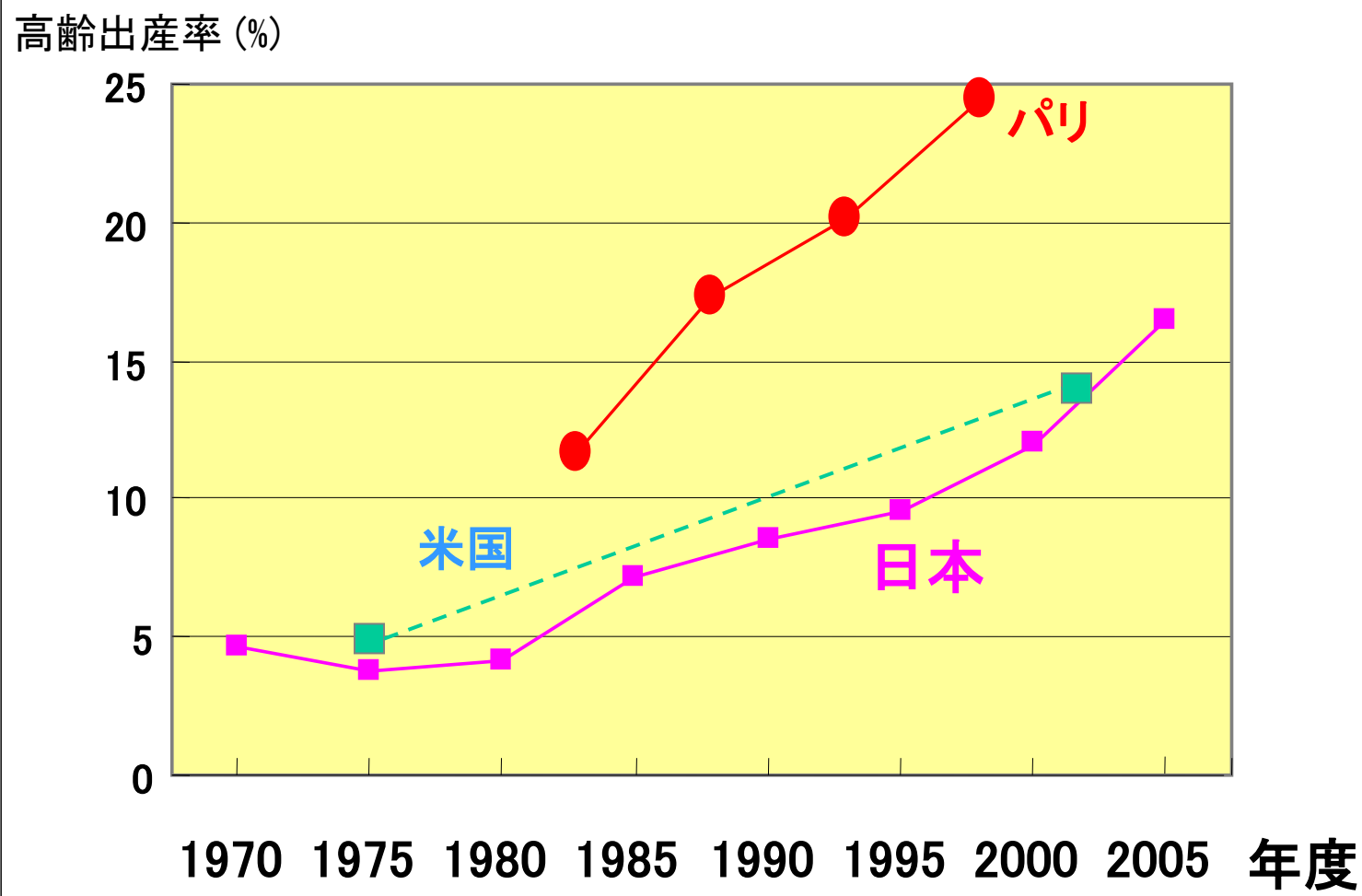
山口大学名誉教授 梶井 正
日本小児科学会雑誌 111巻11号 1426-1428 (2007年)

我が国の出生数とダウン症候群出生数(梶井正2007)



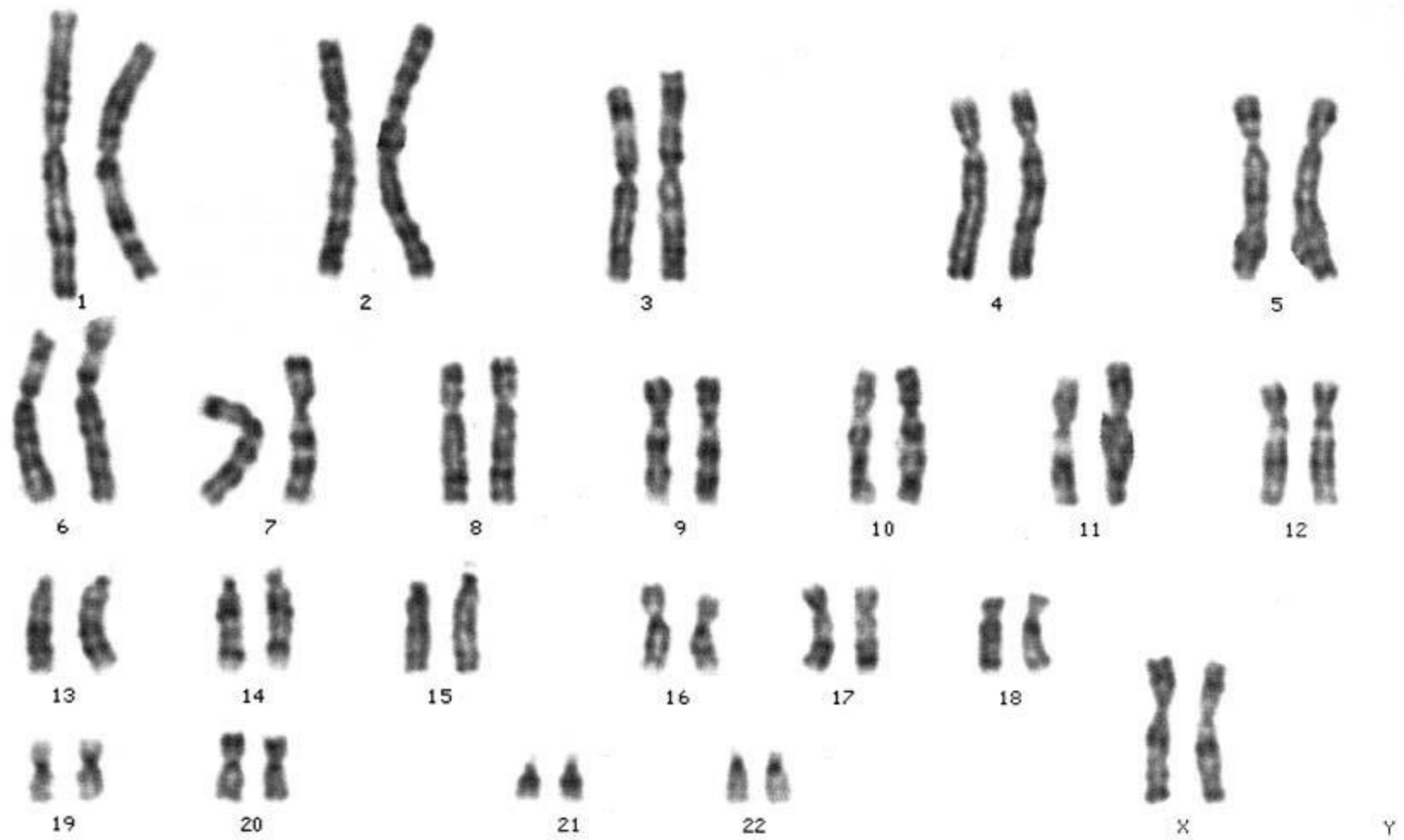
山口大学名誉教授 梶井 正
日本小児科学会雑誌 111巻11号 1426-1428 (2007年)

我が国ならびにパリ、米国の高齢出産率(梶井正2007)

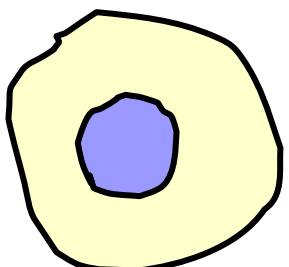


山口大学名誉教授 梶井 正
日本小児科学会雑誌 111巻11号 1426-1428 (2007年)

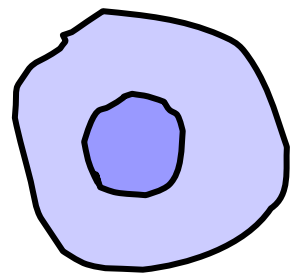
ヒトの染色体構成 46,XY / 46,XX



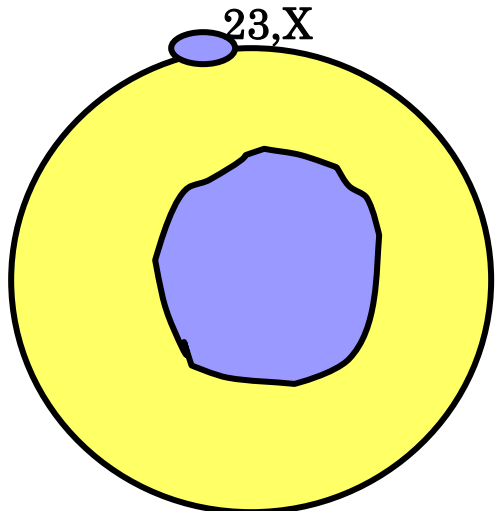
減数分裂と受精



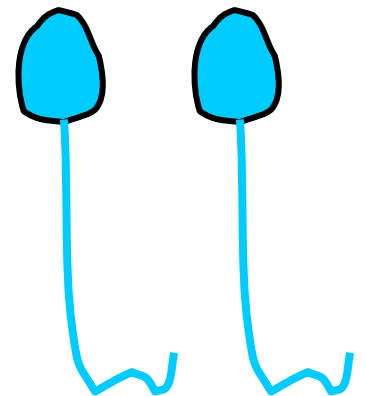
46,XX



46,XY



23,X

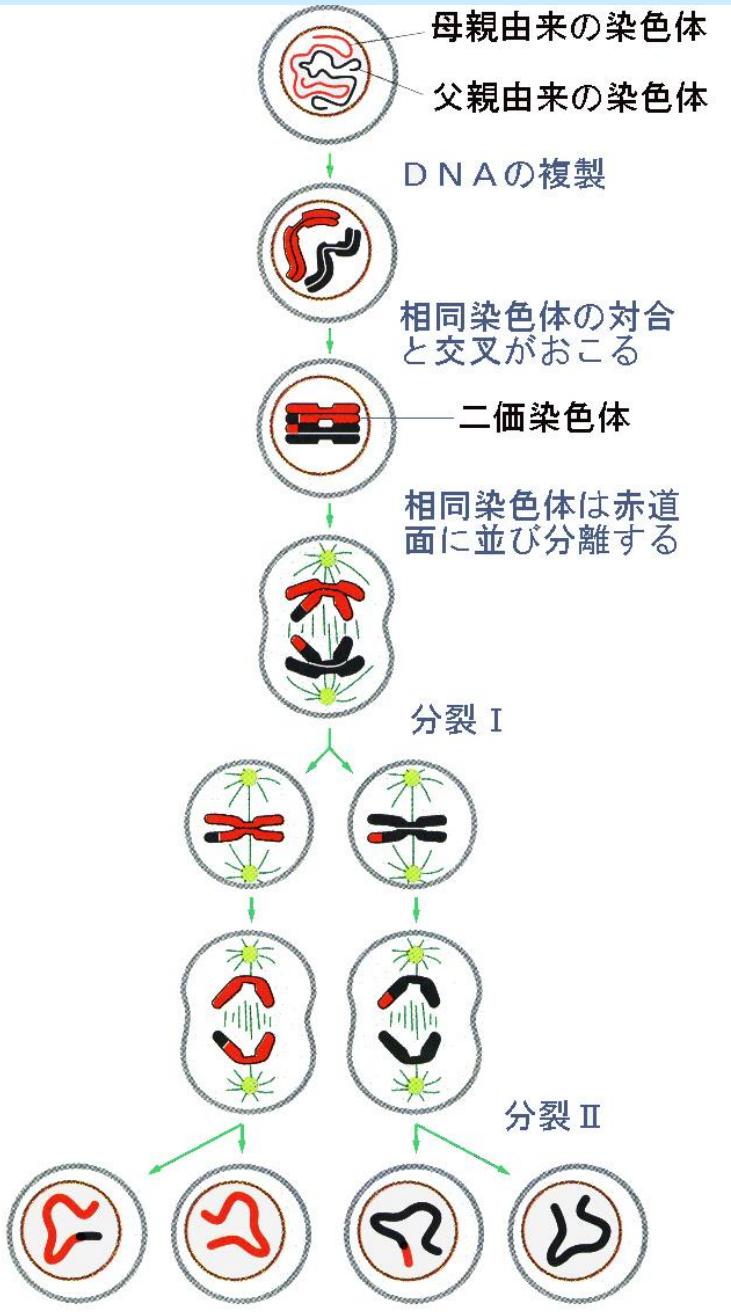


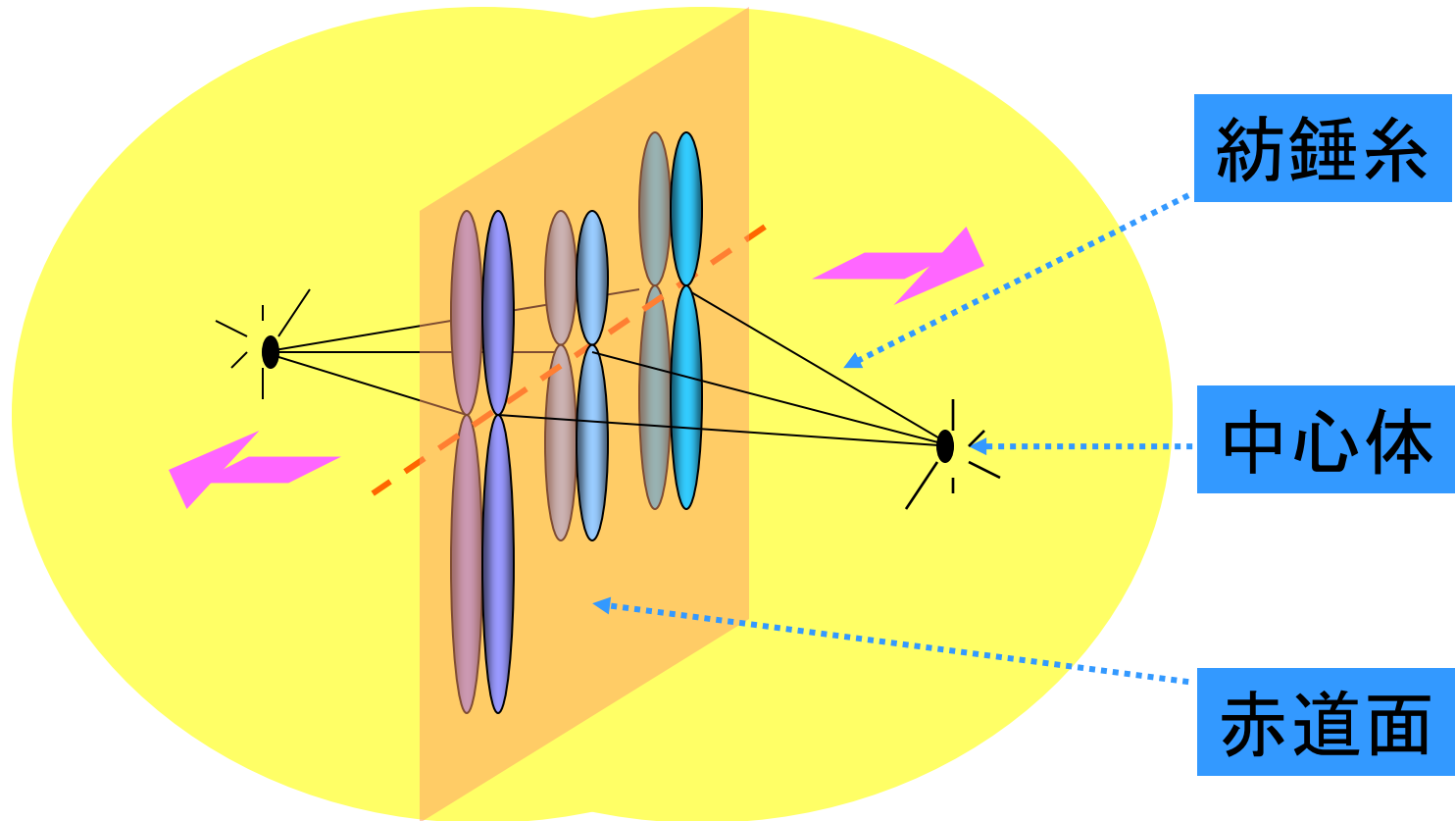
23,X

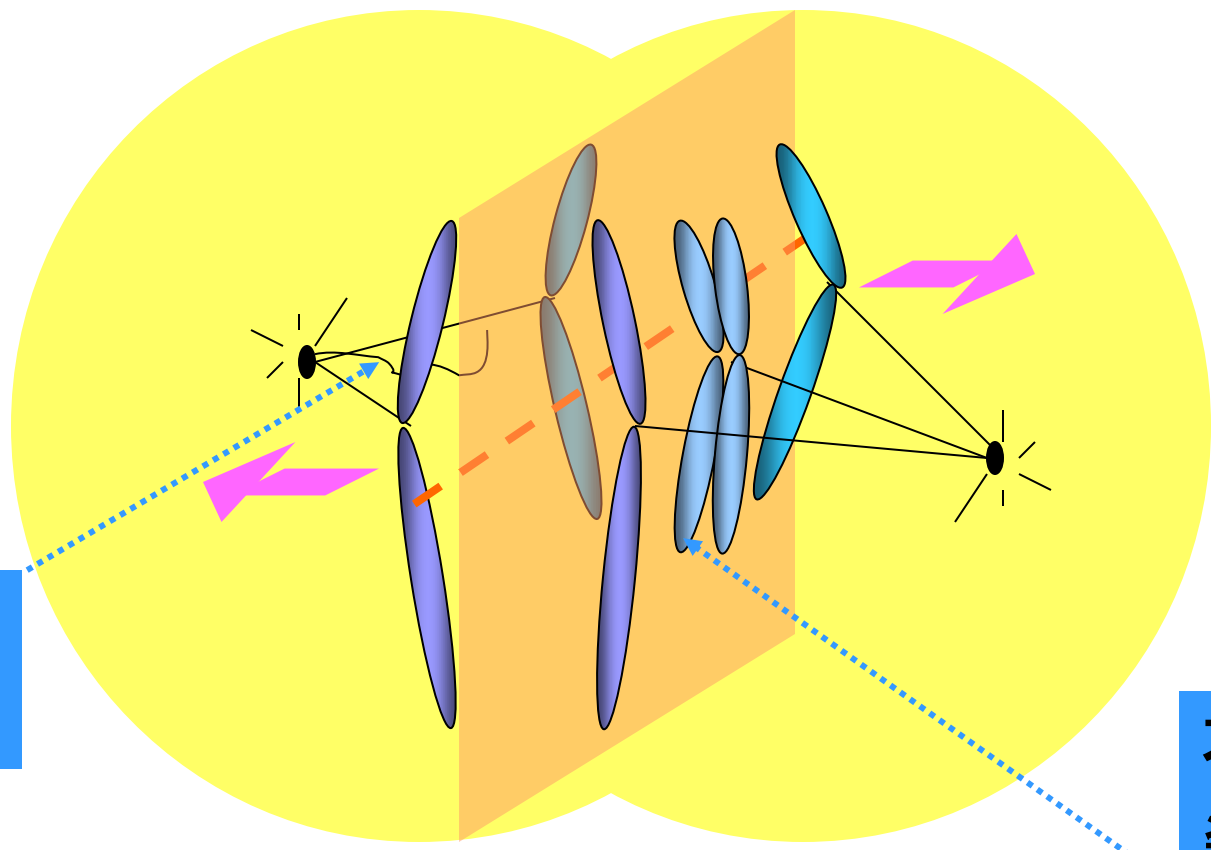
23,Y

減数分裂 I

減数分裂 II







断裂した
紡錘糸

不分離
染色体

ダウン症候群の染色体異常と病態

【原因】 21番染色体が1本過剰

【頻度】 出生600 対 1 母年齢が高いほど頻度が上昇; 35歳以上で1/300

【原因と病態の関連でわかってきたこと】

- ISR integrated stress response 染色体の過剰による遺伝子発現の不均衡⇒細胞のタンパク合成の低下⇒長期になると記憶能の低下など
- DYRK1A(21q22,12)の過剰発現: アストロサイトの増殖亢進とニューロンの増殖抑制と不十分なネットワーク形成

Down 症候群の生存曲線

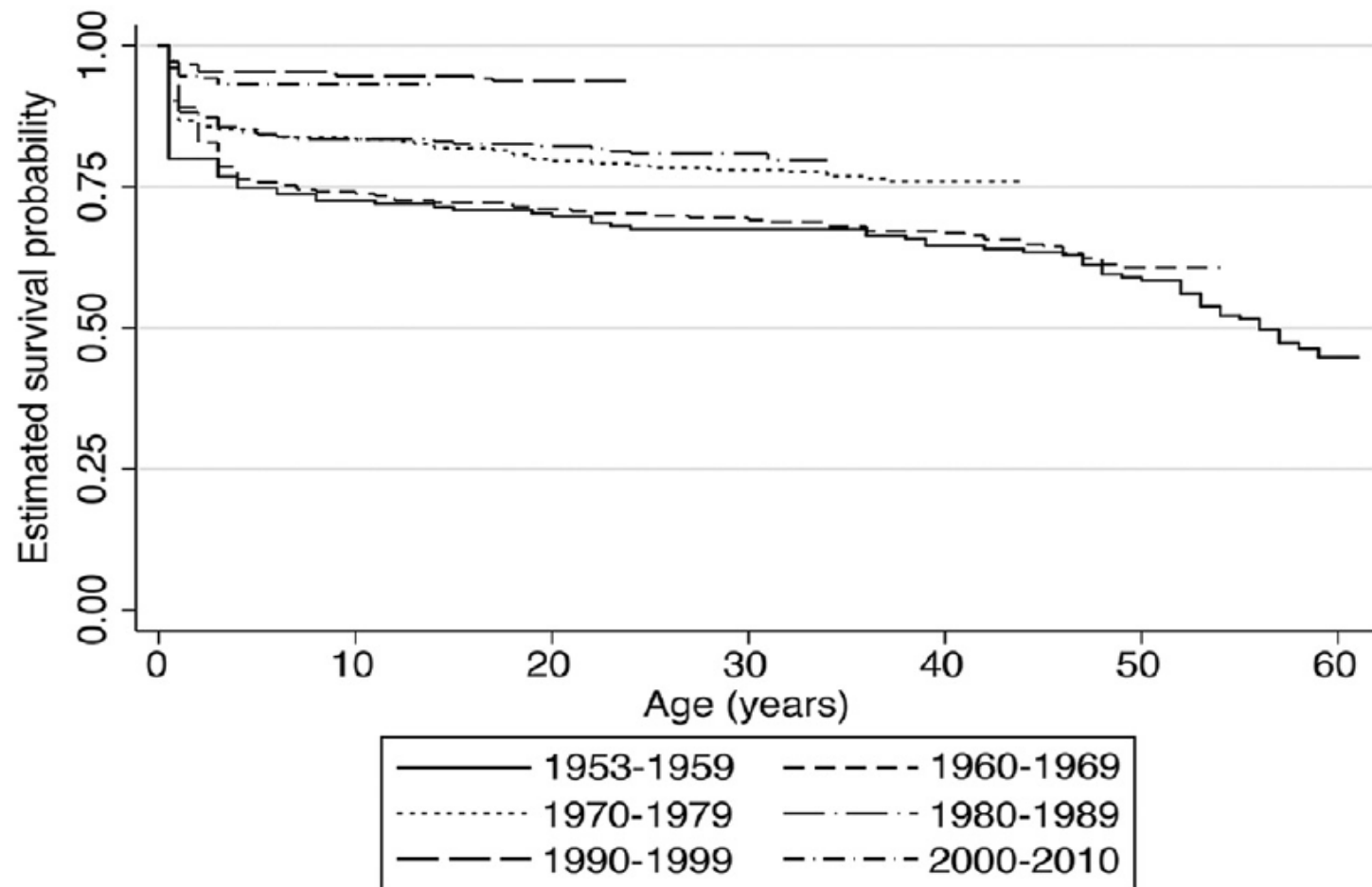
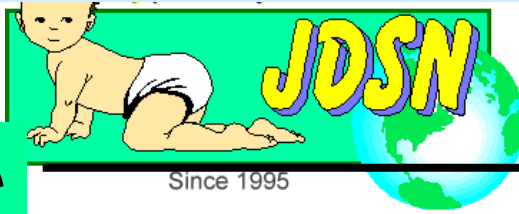


Figure 2. Kaplan-Maier survival estimates by birth cohort, births 1953-2010, Western Australia (adjusted).

日本におけるダウン症候群のある子の生活



出生：ダウン症の疑い

染色体検査にて確定

生後6ヶ月程度からリハビリ開始。

遺伝カウンセリング
合併症への対策

告知



幼稚園、保育園

小学校（普通クラス、特別教育支援クラス、特別教育支援校に1:1:1）。

施設

職場（就労支援B、自立支援・生活介護が多い）。

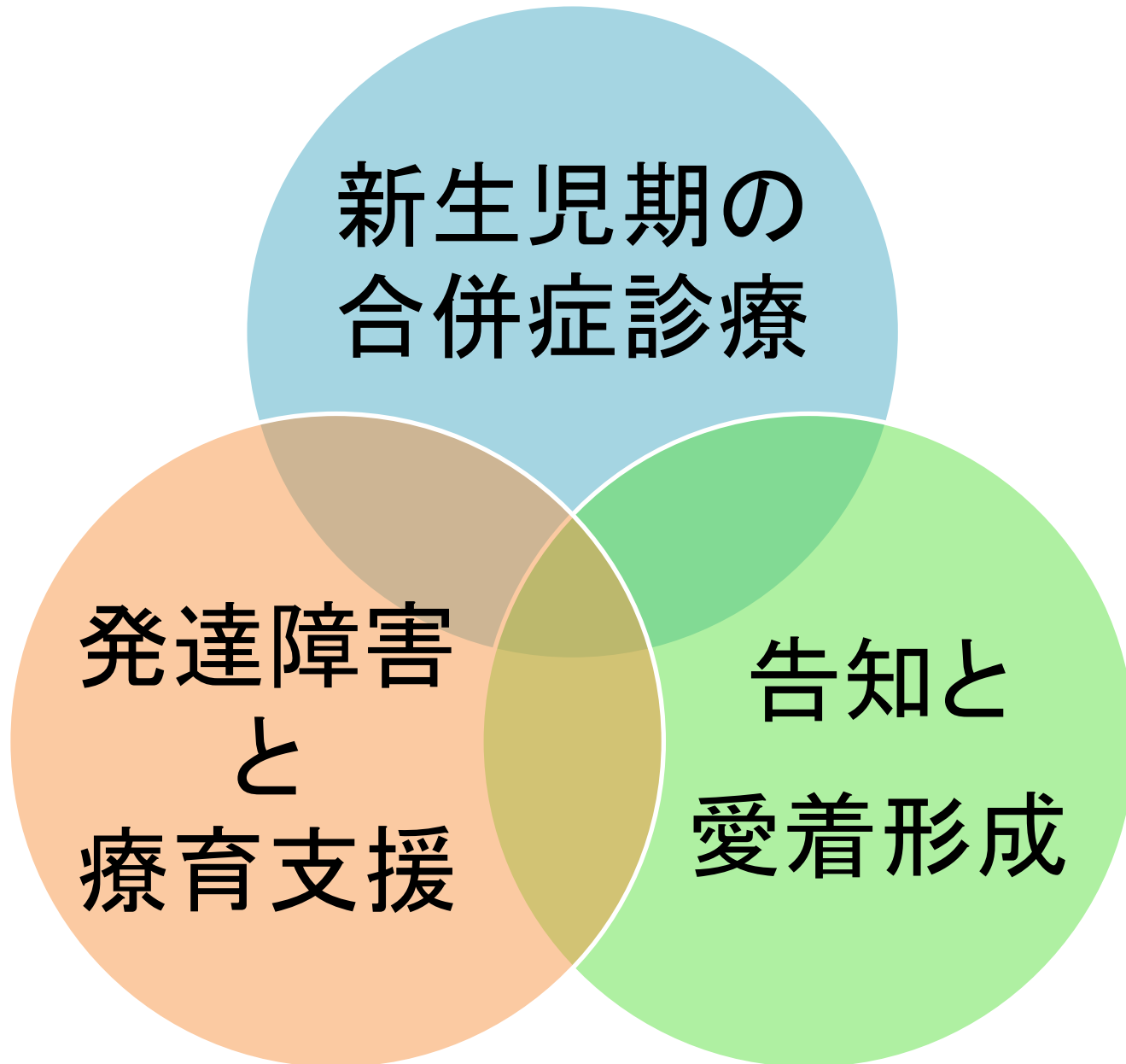
在宅

中学校（特別教育支援クラス、特別教育支援校が多い）。

高等学校（特別教育支援校が多い）。



ダウン症候群 診療の3つの重点:小児期



3 発達段階に応じた支援



3-1 乳児期の支援

新生児期にダウン症を見つけたら

- ダウン症だったら急ぎ対応すべきこと
 - 重症の心奇形の合併はないか？
 - 重症の消化管奇形の合併はないか？
 - 重症の血液疾患の合併はないか？
- 呼吸障害や哺乳障害はないか
- 適切な育児 不安の除去
- 両親のメンタルケア

乳児期のダウン症の診療

- 哺乳の確立の支援と体重増加の確認
- 合併症（心・消化器・血液疾患など）の管理
- 予防接種の実施
- 育児支援
- 発達の評価と介入

正常な幼児の発達

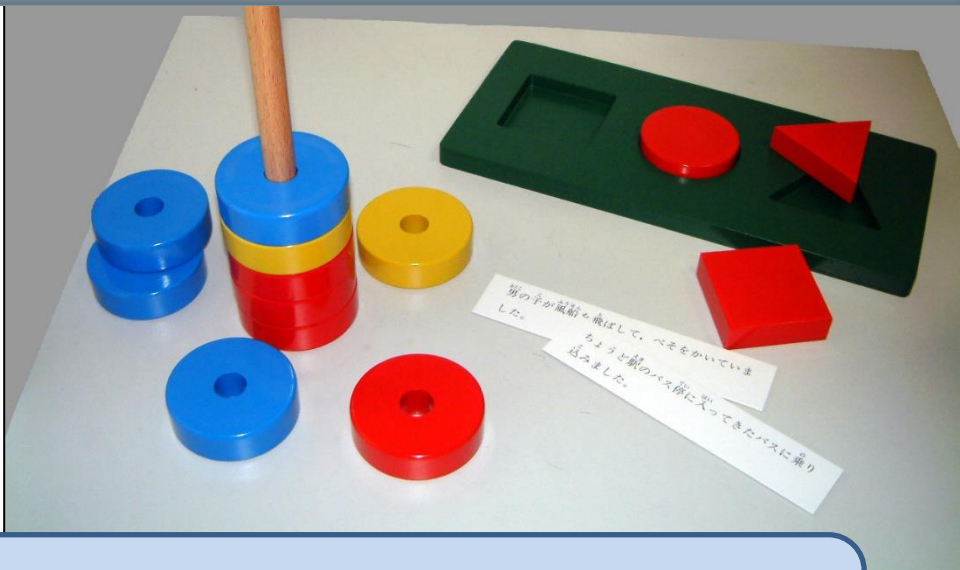
	粗大運動	微細運動	言語行動	社会行動
4か月	首がすわる	追視・注視		笑う
7か月	座る	つかんで持ち替える	声を出す	鏡に反応
10か月	つかまり立ち	つまむ	声をまねる	
12か月	伝い歩き		片言	着衣に協力
18か月	転ばず歩く	積み木を積む		さじを使う
2歳	走る		2語文が言える	
3歳	ジャンプする	○を書く	簡単な質問に答える 年齢が言える	順番を待てる



ダウン症児の運動・言語発達の実際

	平均達成月齢	90 % 通過年齢
頸がすわる	4カ月	
寝返り	6-7カ月	
ひとり座り	11-13カ月	
はいはい	12-13カ月	
ひとり立ち	19-23カ月	
独歩	22-27カ月	
初語	21-27カ月	2歳8カ月
3単語		5歳
2語文	40-44カ月	6歳4カ月
身体の指示		6歳7カ月
文章を話す	49-55カ月	
姓名をいう		7歳4カ月
3色がわかる		7歳7カ月

精神発達検査・知能検査



遠城寺式乳幼児発達検査

～4歳8か月

WISC - III

5歳～16歳

田中ビネー

2歳～成人

グッドイナフ人物画知能検査

3歳～10歳

発達指数 DQ: 発達年齢/生活年齢 X 100

知能指数 IQ: 知能年齢/生活年齢 X 100

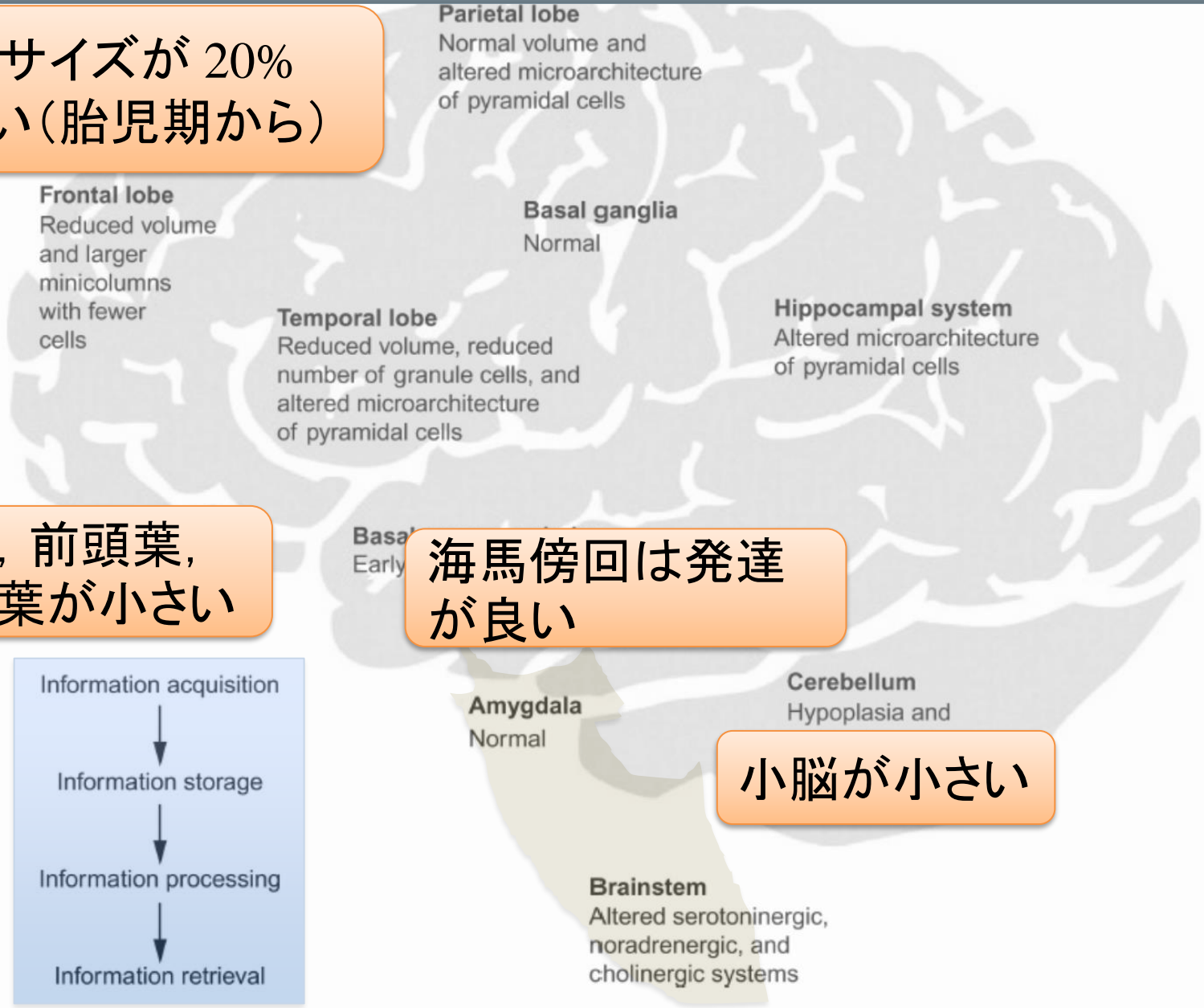
IQと精神遅滞の重症度

	IQ
正常域	70－
軽度障害	50－69
中等度障害	35－49
重度障害	25－34
最重度障害	－24



ダウン症候群の中樞神経系の解剖学的異常

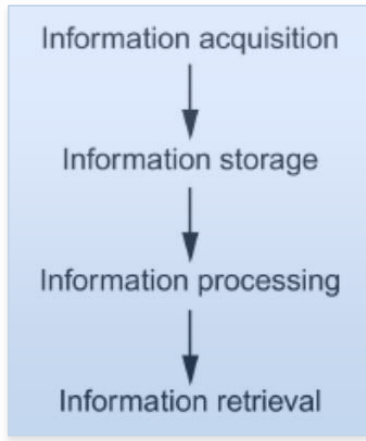
脳のサイズが 20%
小さい(胎児期から)



海馬, 前頭葉,
側頭葉が小さい

海馬傍回は発達
が良い

小脳が小さい



ダウン症の神経系の問題

- 大脳皮質の形成不全:ニューロンの減少, アストロサイトとのバランスが悪い, ネットワークの不備
- 小脳の低形成:皮質 - 小脳 - 辺縁系回路の機能低下
- てんかん発作(点頭てんかんが多い)
- アルツハイマー病の変化(神経原線維変化, 老人斑)の早期発生

乳児期のリハビリテーション

乳幼児期のダウン症の精神・運動発達

- 1 筋緊張が低く姿勢保持が困難
 - 2 脳の機能の全般的な遅れ
 - 3 不十分な小脳機能の発達
- 圧覚・位置覚の変動に対応した微妙な筋収縮の調整：**バランス感覚**
 - 筋緊張の向上と筋力の向上：**筋トレ**
 - プログラムされた連携運動の獲得（運動学習）：**コツの会得**

乳児期のリハビリテーションの実際1

育児一般

Skinship Smile Sing

哺乳と摂食

口腔が狭く、比較的舌が大きい、小脳機能低下

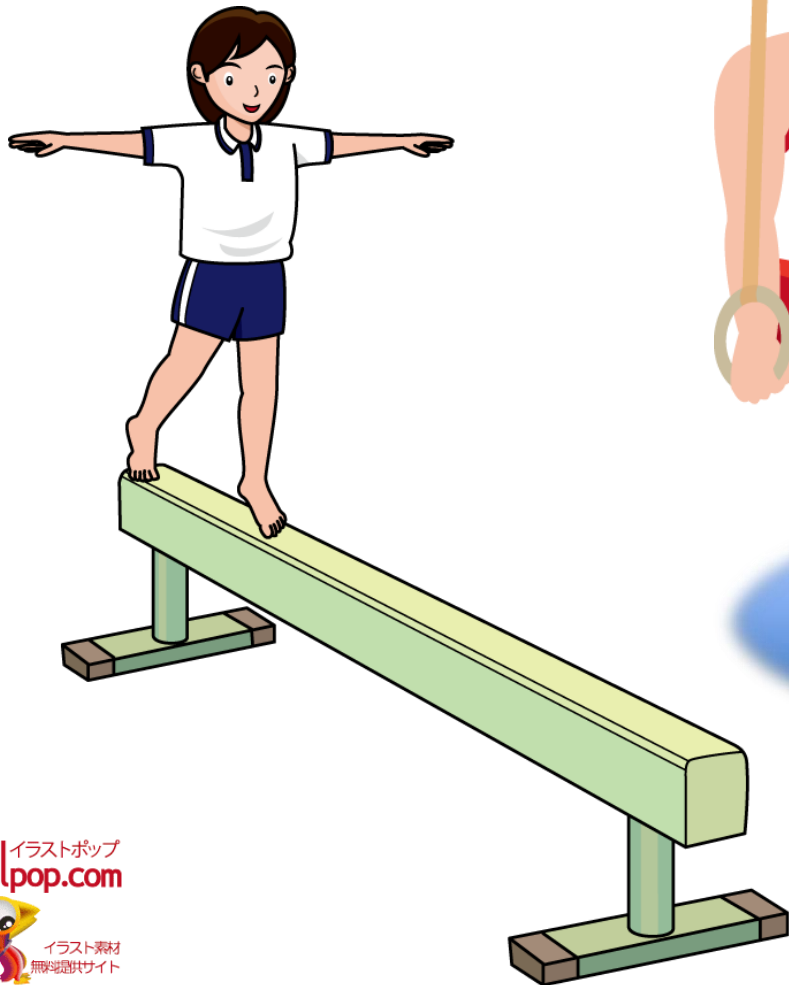
- 哺乳下手
- 離乳食：一度に多くは無理
- しばしば 咀嚼 嚥下に難あり

乳児期のリハビリテーションの実際2

- **感覚統合訓練**: 赤ちゃん体操
あらゆる赤ちゃんの感覚に訴え、運動・精神機能を向上させようとする試み
 - **触覚**: 皮膚 暖かさ 痛み 圧 やさしさ
 - **固有受容覚**: 筋肉、腱、関節などで手足の位置や運動の様子、姿勢の感覚
 - **前庭感覚**: 前庭器官 平衡感覚ともいわれ、頭の傾きや動き、スピード、重力を脳に伝える

ダウン症児の運動訓練

平衡感覚



運動学習



筋力



ダウン症児の療育支援・訓練の三つの柱

理学療法：
赤ちゃん
体操 ➡
姿勢保持

作業療法：
手指の
使い方

言語療法：
摂食支援
➡発語

3-2

幼児期の支援

幼児期の診療のポイント

- 発達の遅れ, 知的障害・自閉傾向のチェック
- 成長, 甲状腺, 白血病
- 聴力障害・視力障害のチェック
- 環軸椎亜脱臼のチェック

ダウン症の神経系の症状：知能・行動

- 姿勢保持・運動能の低下
- **認知能の低下**
- 注意力・巧緻動作・ワーキングメモリー・情動反応の低下
- **低い言語表出能**
- 比較的良い短期視覚記憶，日常生活スキルの伸び
- **自閉症スペクトラム障害**
- 注意欠如・多動性障害
- てんかん発作

幼児期の知的障害の特徴

- 知的障害の程度はさまざまである。
- 著しい筋緊張の低下のある子では知的発達の著明な遅滞が伴いやすい傾向にある。
- 精神発達（情緒・言語）と運動発達（姿勢保持・移動運動）の一般的な発達傾向
 - 1 移動運動の顕著な遅れ
 - 2 発語の遅れとその後の発達の遅れ
 - 3 聴覚短期記憶が弱い
 - 4 情緒の発達は比較的良好

幼児期の知的障害への対応

- とにかく同年代の子どもたちと遊ばせる.
- 体が小さいし, 運動能力は劣るが, 仲良しになる力はそう見劣りしない.
- 言語のコミュニケーションは不得意
➡非言語的コミュニケーションの補足
- 指示は視覚情報に訴えるツールの併用が効果的

幼児期の自閉傾向の表現

- 言語の獲得がみられない
- コミュニケーションがとれない
- 常同運動がみられる
- 知覚過敏 摂食障害などがある
- 重度の知的障害では説明がつかない

ダウン症に比較的多い

自閉症スペクトラム障害ともいう

軽度の自閉症の症状を持つ人はたくさんいる

自閉スペクトラム症の診断基準 (DSM-5)

コミュニケーションに持続的な障害があるか

- ① 会話のやりとりや感情を共有することが難しい
- ② 人と交流する際 身ぶり手ぶりなどの非言語的コミュニケーションがとれない
- ③ 年齢に応じた対人関係が築けない

自閉スペクトラム症の診断基準 (DSM-5)

「行動 興味 活動」で4項目のうち2項目以上当てはまるか

- ① 常に同じ動きや会話を繰り返す
- ② 同一性への強いこだわりがある
- ③ 非常に限定的で固執した興味がある
- ④ 音や光などの感覚刺激に対して極度に過敏 あるいは 鈍感

+

- ① 症状は発達早期から存在していなければならない
- ② 発達に応じた対人関係や学業的・職業的な機能が障害されている
- ③ これらの障害が、知的能力障害(知的障害)や全般性発達遅延ではうまく説明されない

https://www.nhk.or.jp/kenko/atc_347.html

幼児期の自閉傾向の表現の具体例

- 視線が合わないか、合っても共感的でない
- 表情が乏しい、または不自然
- 名前を呼んでも振り向かない
- 人見知りしない、親の後追いをしない
- ひとりごとが多い、人の言ったことをオウム返しする
- 親が「見てごらん」と指さしてもなかなかそちらを見ない
- 抱っこや触られるのを嫌がる
- 一人遊びが多い、ごっこ遊びを好まない
- 食べ物好き嫌いが強い
- 欲しいものを「あれとって」と言葉や身振りで伝えずに、親の手をつかんで連れて行って示す

M-CHATでスクリーニング

幼児期の自閉傾向の表現と対応

こだわりの強さ:

自閉スペクトラム障害の子どもは幼少期から**特定のものと**ごとやルールに強いこだわりを示し、好き嫌いが極端.

自分の関心ややり方, ペースを維持することを最優先したいという志向が強い.

- 常同運動
- 同一性, ルーチンに関する遵守
- ゲームやアニメへの耽溺
- スケジュール管理ができない

ASDのサポート

自閉スペクトラム症

サポートのポイント

その子の良いところを
見つけほめて
自信を持たせる

「障害を治す」ではなく
「違い」ととらえる



自閉スペクトラム症 サポートの例

ケース 極度に興奮する

- 落ち着くグッズを持たせる (母親のタオルなど)
- 別室に移動させ 落ち着くのを待つ
- 以前 興奮した場面と
同じような場面になることを避ける

など17通り



ASDのタイプと特徴

項目	自閉スペクトラム症		
	自閉症	高機能自閉症	アスペルガー症候群
コミュニケーション	とても困難	困難	少し困難
言葉の遅れ	ある	ある	ない
知的障害	ある	ない	ない
こだわり	ある	ある	ある

https://www.nhk.or.jp/kenko/atc_347.html

3-3

学童期以降の支援

学童期以降の診療のポイント

- 定期検査：甲状腺疾患 白血病 肥満
- 発達の遅れ 学校の選択と多動性障害の対応
- 行動特性とメンタルケア

就学相談

- 普通級
- 特別支援級
- 特別支援校

- 基本的に両親と自治体の教育担当者が相談して決める.
- 事前に子供の知的特性を把握しておくことが重要
- 移動能力, 日常生活行動のスキルレベル(保清, 摂食, 排泄), コミュニケーション能力, 集団適応能力

自分のことを知るようになる 小学校ではまだ...

ダウン症であることの認識 ≡ 仲間との違いを意識する場面（友人が運転, 結婚, デート, 進学, 就職）

他人と比較し, 劣等感, 落胆, 否定感

➡ ダウン症であることの理解と受け入れ

ダウン症であることをいつ伝え, 説明するか:

いつでも, 何度でも 年齢が上がるほど理解が必要.
なぜ, どのように違うのかを理解する.

10代と成人期に行いたい.

- 1) 他人から何か言われたとき
- 2) 自分が劣ると感じたとき
- 3) 全く問題が無いように見えるとき

多くの人 が気持ちが悪くなる. 強みや弱み, 他の人がどう見ているかなどを知らせる.

ダウン症の合併精神障害

発達障害

- 自閉症スペクトラム障害
 - こだわりが強い
 - コミュニケーションが困難
 - 常同運動
- 注意欠如・多動性障害

その他の障害

- 適応障害, 退行様症状, うつ症状
- アルツハイマー病の早期発症

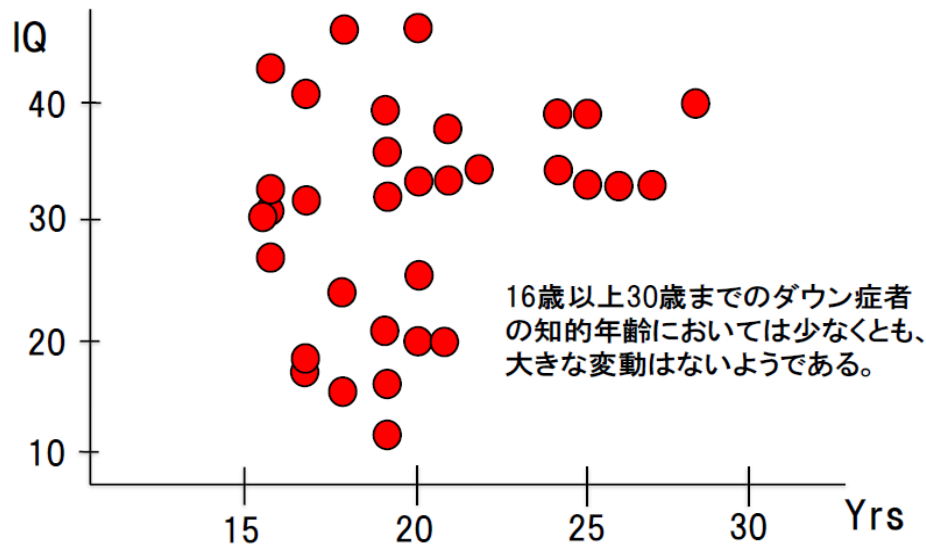
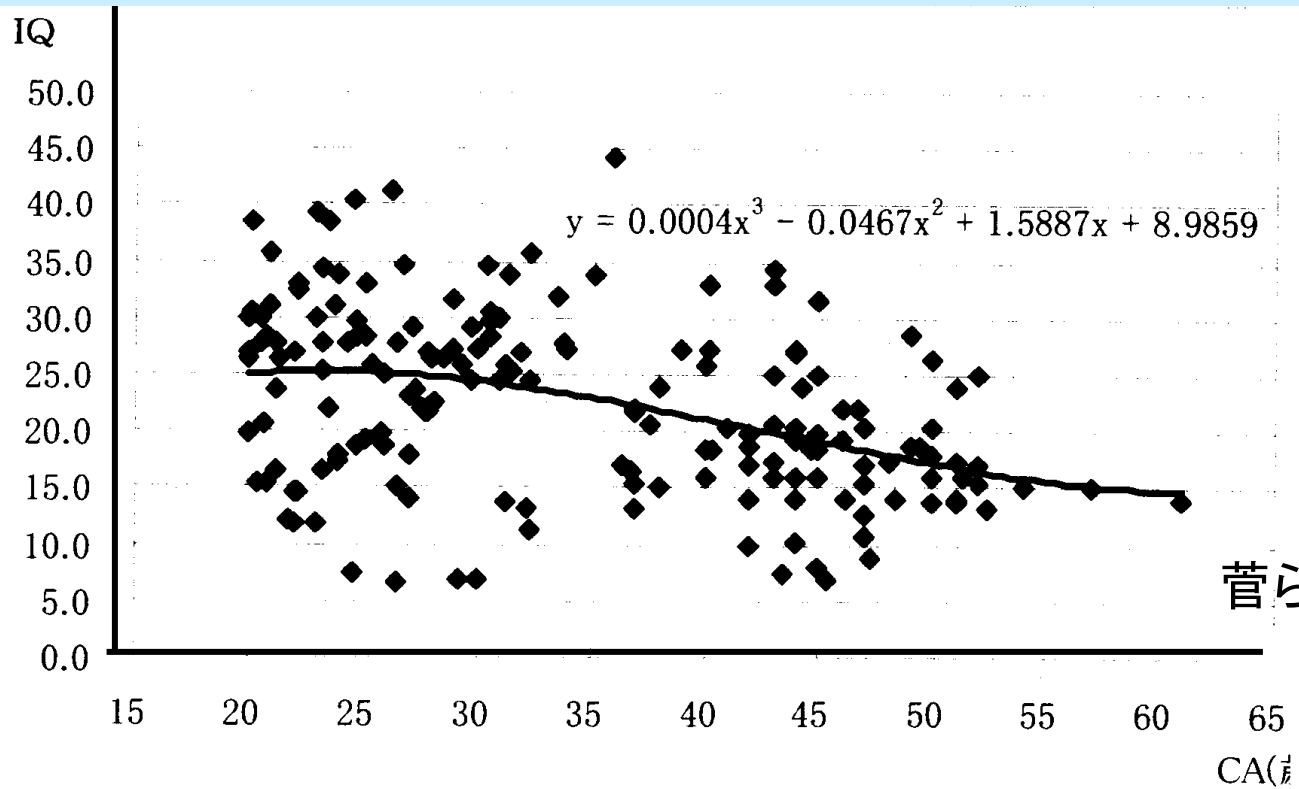
学童期以降の多動性障害

- 落ち着きがない
- いろいろなものに興味を示すが、長続きしない
- 物事に集中できない
- 他人に関わろうとする
- 衝動的な行動をする

言って聞かせることができるかは本人の知的能力次第：我慢をする練習 + ほめる

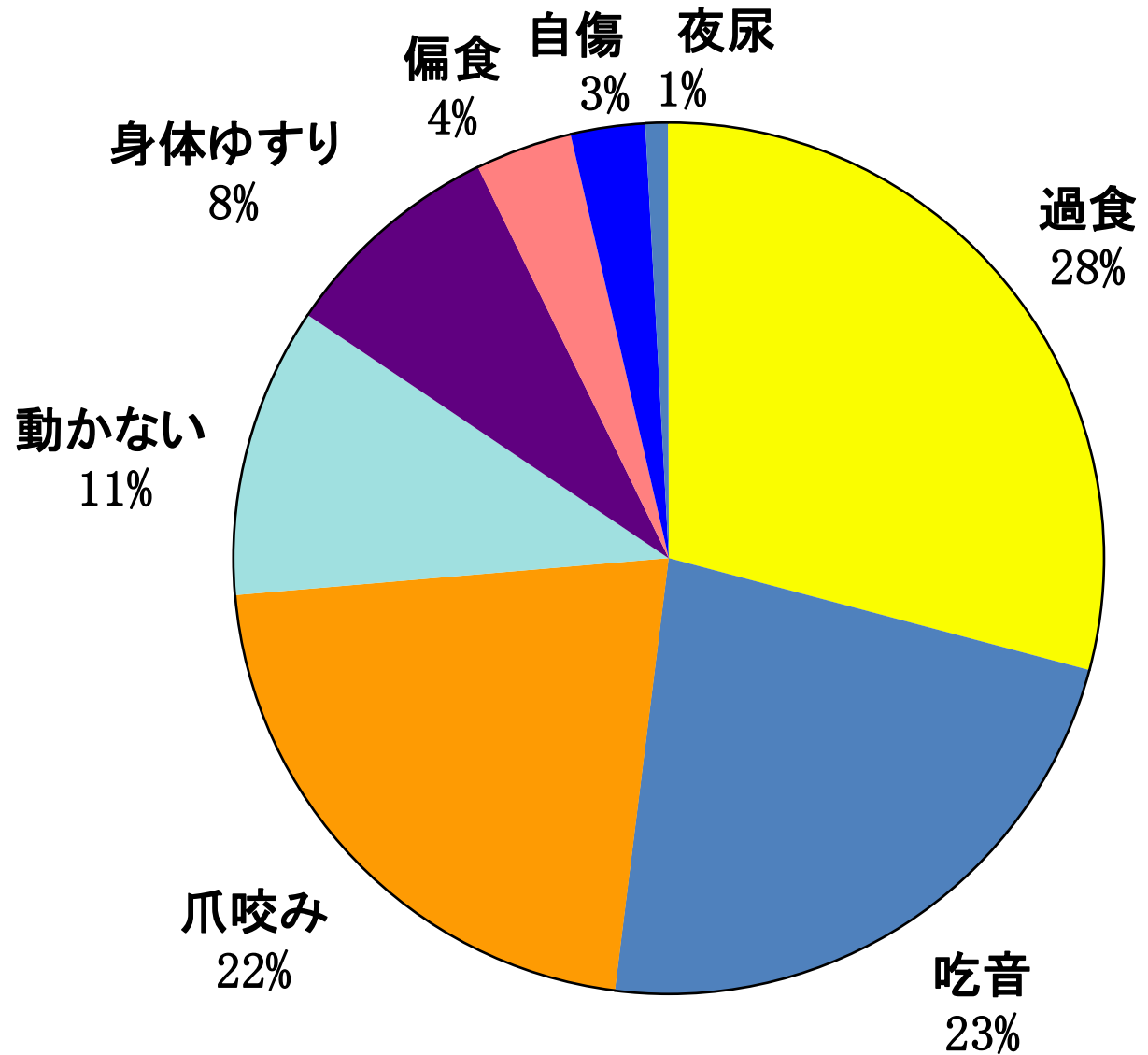
ダウン症成人の知能指数

IQ50 9歳相当
IQ20 3歳相当



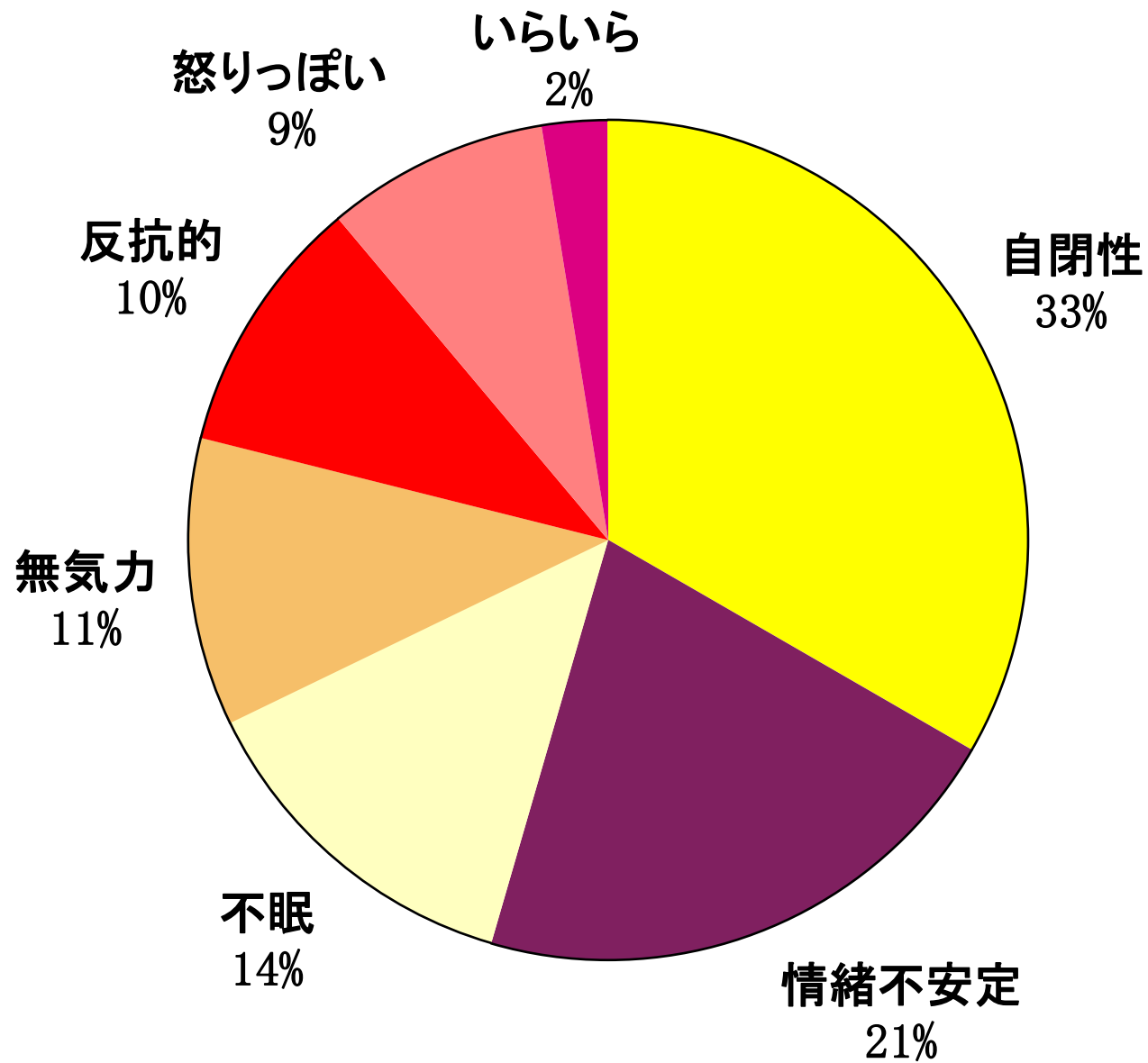
近藤ら 私信

ダウン症のある人の異常行動



池田ら 1988

ダウン症のある人の精神症状



池田ら 1988

3-4

青年期の支援

青年期の行動特性

- 自意識の目覚め
- 劣等感と自己主張
- 融通が利かない行動特性
- 頑固な態度
- 干渉を嫌う態度

- 必ずしも「わからずや」ではない
柔軟な思考回路もある

青年期—成人期のメンタルケアの

- 自己肯定感の涵養
- コミュニケーションに関する劣等感の払拭
- 自己決定の支援と助言

- 以下の5項目以上
 - ①動作緩慢, ②乏しい表情, ③会話・発語の減少, ④対人関係において乏しい反応, 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
- 除外診断
頭部外傷, 脳炎・髄膜炎, 甲状腺機能低下症, 重度筋炎, 重度肝障害, 関節炎, うつ病, 自閉症, 高度難聴, 高度の視力障害, てんかんなど



青年期の生活設計

- 生活の場
自宅, グループホーム, 入所施設
ショートステイなどの利用
- 社会参加の場
一般就労, 障害者就労
- 幸福追求の支援

障害者の就労支援

就労支援施策の対象となる障害者数/地域の流れ

障害者総数約964万人中、18歳～64歳の在宅者数約377万人

(内訳: 身体101.3万人、知的58.0万人、精神217.2万人)

一般就労への
移行の現状

- ① 特別支援学校から一般企業への就職が約32.0% 就労系障害福祉サービスの利用が約31.4%
- ② 就労系障害福祉サービスから一般企業への就職は、年々増加し、令和2年は約2.2万人が一般就労への移行を実現

大学・専修学校への進学等

障害福祉サービス

- ・就労移行支援 約 3.4万人
 - ・就労継続支援A型 約 7.2万人
 - ・就労継続支援B型 約26.9万人
- (令和2年3月)

就労系障害福祉サービス
から一般就労への移行

1,288人/H15	1.0
2,460人/H18	1.9倍
3,293人/H21	2.6倍
4,403人/H22	3.4倍
5,675人/H23	4.4倍
7,717人/H24	6.0倍
10,001人/H25	7.8倍
10,920人/H26	8.5倍
11,928人/H27	9.3倍
13,517人/H28	10.5倍
14,845人/H29	11.5倍
19,963人/H30	15.5倍
21,919人/R1	17.0倍

企業等

雇用者数

約57.8万人
(令和2年6月1日)

*45.5人以上企業

ハローワークからの
紹介就職件数

103,163件
※A型:19,388件
(令和元年度)

13,269人/年
(うち就労系障害福祉サービス 7,075人)

714人/年

特別支援学校
卒業生22,515人(令和2年3月卒)

就職 7,204人/年

日本におけるダウン症候群者の生活

中等度のID

重度のID

最重度のID

一般就労

就労支援

生活支援

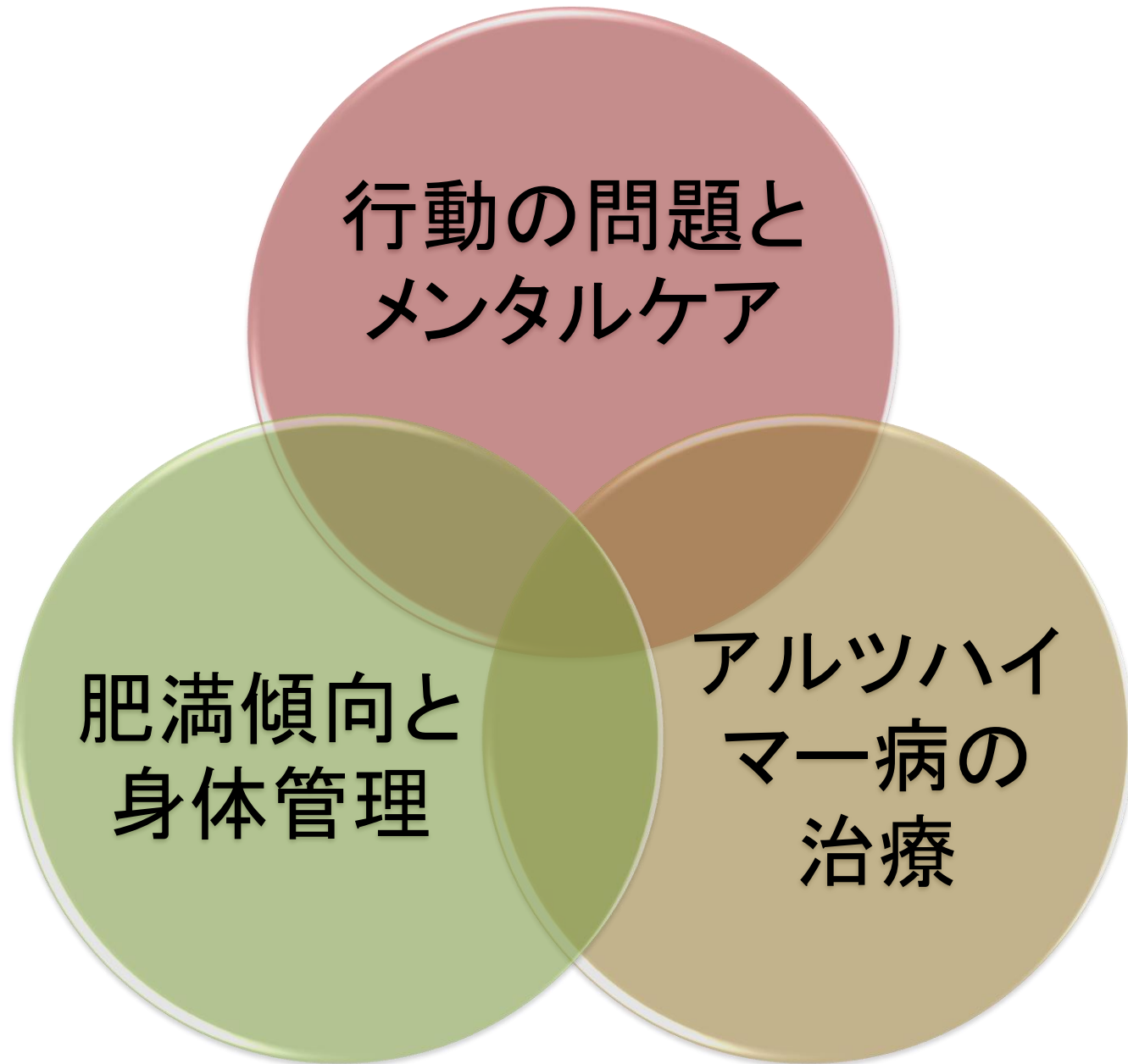


自宅 家族と同居

グループホーム

施設入所

ダウン症診療の3つの重点：成人期



4 成人期のメンタルケア

精神病と誤解されやすい行動特性

- 独語
- 常同運動行為
- 妄想と間違えやすい空想（架空のストーリー）
- 急激退行

知っておくべき行動特性

- こだわり
- ルーチン
- 頑固さ
- 上機嫌

自閉傾向の表現と理解できる部分がある。

場面転換や融通の利かなさが社会適応の障害
それを克服する努力が必要

知っておくべき知的特性

- 短期記憶の低下
- 視覚認知力 >> 聴覚認知力
- 時間の感覚の欠如.
 - 時系列による理解の困難
 - 時刻・時間の意味の理解レベルが低い
- 社会的適応スキルは比較的良好

コミュニケーション: 誰でもできる対応

- 話を聞いてあげること 聴く力
「何を言っているのかわからない」



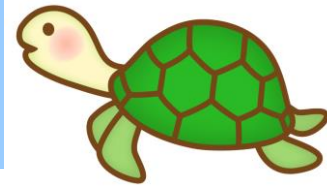
「何を言っているのかわかってあげられない」

- コミュニケーションとは信頼感
言語・ボディランゲージ・視覚ツール

短期記憶が弱い

1. **ことばの記憶** 電話番号を覚えて電話する. 聞いた言葉をメモするなど苦手.
表出言語の習得にも影響.
【対策】 簡単な言葉を
2. **時系列の記憶が弱い**
3. **形の記憶** ダウン症のある人では長期記憶としても残ることが多く, 方向音痴は少ない, ヒトの顔は忘れない. 音楽と組み合わせるなどして趣味や娯楽の幅が広がる.
4. **興味あることに関する記憶** 短期記憶 → 長期記憶: この過程は追想・再認の繰り返しによる強化: 好きなタレントのことや音楽のこと, IT機器の操作法など

遅いこと



1. **処理速度が遅い**: 言われたことに対する反応に時間がかかる, 全てを処理できず中断してしまう. 周囲の理解が大切.
2. **会話やコミュニケーションで反応が遅い**: 他人の発言の理解と自身の返答立案に時間がかかる. 従って場にそぐわない発言となってしまう.
3. **悲嘆反応の遅れ**: 家族の死などの悲しみの反応が数か月遅れて出てくることがある.

【対策】 ①早めに指示を出す ②指示は簡単に ③
応答を確認してから指示を出す ④理解したかを確認
⑤ゆっくり待つ ⑥視覚画像を使う

コミュニケーション障害

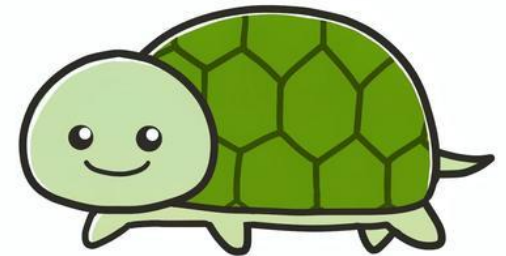
【特徴】

①発音が不明瞭 ②気持ちや考えをきちんと話せない

- 聞きづらい点 吃音, 同じことの繰り返し, 声が小さくなる, 早口, ゆっくり過ぎる, あがる.
- 相手に理解してもらえないと不安⇒しゃべらなくなる.

【対策】

- 非言語的コミュニケーション手段の活用: 身振り, 絵, IT
- 明瞭な言葉でゆっくり話し, 相手に時間を与える. 推測は避ける. 共通の経験をしておく.
- 相互理解が必要.



頑固で融通が利かない

- 今行っていることを終了し，次の行動に移れない。
- 急な予定の変更に順応できない。
- 道理を説いても納得してくれない。
- 施設ではできても，家ではできない。

どうして？

- 自分の事は自分で決めるという自負，干渉を嫌う
- 我を通すかどうかは知的レベルにも関係
- 自己利益になる場合は意外に融通がきく

対応：図示した予定表を見せる

ひとりごと 独言

- 誰でもすること
- 独り言をやめさせない
- TPOを外しているときは本人にそっと教える
- 周囲の人に理解させる

問題となる独り言

1. 回数の増加
2. 自己批判
3. 大声や威圧的な口調・興奮
4. 公衆の面前

ダウン症で行動上問題となること

- 重度の知的障害あるいは自閉傾向の合併のため、コミュニケーションがほとんど不可能な場合
- 感情の上下が激しく、時に他害、器物破損、状況にそぐわない行為、パニック障害が出ること
- 昼夜逆転など社会生活に支障が出ること
- 切り替えができないこと
- うつ状態
- 急激退行様症状

おわりに

Handle with Care

ダウン症の方たちの認知特性，心理特性，行動特性をよく理解し，対応することが大切