

# ダウン症候群



WANPUG

子ども達に「**勇気**、**夢**として**笑顔**」を

# ダウン症候群とは

第 21 番染色体が 1 本多くあります。多くが突然変異です。

第 21 番染色体にある遺伝子が 1.5 倍に作用することでダウン症候群の身体所見や症状を生み出します。

症状の出方には個人差が大きく、症状がない場合も多いです。そのため、**定期的な受診**で**早期診断**して対応することが重要です。



## 症状

先天性心疾患、先天性消化管閉鎖症、甲状腺機能異常、眼科的問題（先天性白内障、眼振、斜視など）、耳鼻科的問題（聴力障害、滲出性中耳炎など）、てんかん、血液疾患（一過性骨髄造血異常(TAM)、白血病など）、頸椎の不安定性、低身長、筋力の弱さ、成長発達の遅れ、などが挙げられます。

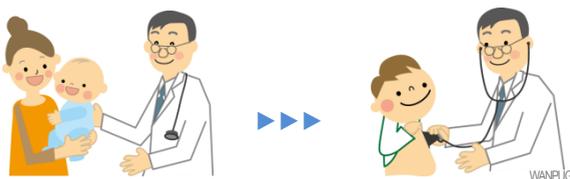
## 診断

血液検査をして染色体を調べます。



## 健康管理

- ◆前述したような症状が新たに出てくる可能性がありますので、定期的な受診と検査が重要です。
- ◆青年期や成人期になっても、生活習慣病や甲状腺機能異常などの特有の症状の早期発見と対応、小児期からの合併症の管理などが必要になってきます。そのためにも、小児期からの定期的な受診を習慣づけることが重要です。



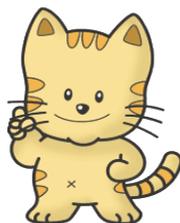
- ◆乳幼児期に比較的体格が小さいお子さんでも、学齢期から太りやすいといわれています。正しい食習慣、運動習慣など、規則正しい生活が重要です。



## さいごに

- ◆21番染色体の過剰のために微妙な変化が生じますが、それ以外の染色体は、過不足なくしっかり働いています。どの子もまず、ご両親に似たところやそれぞれの個性的なところを引き継いでいます。子どもの成長発達は、生後の環境も大きく影響します。
- ◆乳児期からの療育、保育所や幼稚園での保育、さまざまな社会資源の利用など、保健や福祉との連携も重要です。





地方独立行政法人 大阪府立病院機構

大阪母子医療センター

〈遺伝診療科〉

〒594-1101 大阪府和泉市室堂町 840

患者支援センター TEL 0725-56-1220

FAX 0725-56-5605