

21 トリソミー (ダウン症候群)

染色体

染色体は DNA（遺伝情報）が収められている構造物です。ヒトは 23 対 46 本の染色体を持っています。性別を決める性染色体（X、Y 染色体）とそれ以外の常染色体（1-22 番）から構成されます。

遺伝子

遺伝子とは DNA のところどころに存在する体の設計図であり、現在ヒトでは約 23000 種類の遺伝子が知られています。21 染色体には約 350 個の遺伝子が含まれています。

染色体異常症

染色体の数や構造の違いが症状の原因となる体質です。トリソミーとは、本来 2 本ある染色体が 3 本あることを示しています。21 トリソミーの 95% はフルトリソミー（全ての細胞において 21 番染色体が 3 本存在する）、2% はモザイク型（21 番染色体が 2 本の細胞と 3 本の細胞が混ざっている）、2% は転座型、1% は 21 番染色体構造異常です。

21 トリソミー（ダウン症候群）とは、21 番染色体全体あるいは一部が 3 本あるために、成長・発達の遅れや様々な合併症を持つ体質です。約 800～1000 人に 1 人の割合で誕生する、最も頻度の高い染色体異常症です。

症状

発達の遅れ、心臓の症状（心臓の壁に穴が開いている）、消化器系の症状（十二指腸の閉鎖、肛門が小さい・閉じている）、中枢神経系の症状（けいれん、認知症）、筋骨格系の症状（筋肉の張りの低下、関節の緩み）、血液の症状（白血球増加、白血病）、眼科的な症状（近視・遠視・乱視などの屈折異常、白内障、斜視）、耳鼻咽喉科的な症状（中耳炎、難聴）、歯科的な症状（歯の生え始めが遅い、歯並びが悪い）、排尿機能の低下、甲状腺機能の低下といった症状が考えられます。

モザイク型の場合、症状は全体として軽症となる傾向がありますが、X 染色体モノソミーに近い場合もあります。

生命予後は心臓の病気の重症度に影響を受けますが、平均寿命は 60 歳程度とされています。

治療

症状や年齢に応じて、適切な臨床検査や治療を行う必要があります。早期発見と適切な治療のために、かかりつけ医をつくっておくことが重要です。

支援

日本ダウン症協会

ダウン症のある人たちとその家族、支援者でつくられる会員組織会員数は全国 5700 名（賛助会員約 500 名）

ダウン症とは

正式名は「ダウン症候群」(最初にダウン症を指摘した英・ダウン博士の名前より命名)で、どの国にも約1,000人に1人の割合で生まれます。遺伝ではなく染色体の突然変異によって起こる場合がほとんどで、通常、21番目の染色体が1本多くて3本になっています。

ダウン症の特性として、筋肉の緊張度が低く、多くの場合、知的な発達に遅れがみられます。発達の道筋は通常の場合とほぼ同じですが、全体的にゆっくり発達します。心疾患などを伴うことも多いのですが、医療や療育、教育が進み、最近ではほとんどの人が、一般社会の中で普通に学校生活や社会生活を送っています。

Q&A

Q どんなふうに着てるのですか?

A ゆっくりかもしれませんが、一歩一歩確実に成長していきます。早い時期からの働きかけが大切なので、ほほえみかけ、話しかけ、たくさん遊んであげてください。

Q 学校はどうなりますか?

A 地域の小中学校へ通うか(通常学級が特別支援学級に在籍)、個々の状況に応じて特別支援学校を選びます。高校は、特別支援学校が大半ですが、通信制や定時制等へ進む人もいます。

Q 友達をつくることはできますか?

A もちろん! 明るくてやさしいのがダウン症のある人たちの自慢です。人なつこい性格で、学校でも職場でも、たいていの場合、うまく溶け込むことができます。

Q 仕事はどうしていますか?

A 施設や作業所での軽作業のほか、飲食店や小売業など、福祉就労または一般就労の様々な分野で、大半の人が働いています。趣味を生かして画家や演奏家などを目指す人もいます。



パン屋さんで袋詰めや取手を担当。しつ打ちも手慣れたもの

子どもに教室で作ったクリスマスリースが上手にできました

たまにはケンカもするけど、とっつても仲良しの1歳通いの姉妹です

本場高知の「よさこい祭」に張り切って参加

大好きなバリのところまで歩いていけるようになりました

小学校入学の日、交流学級の机に初めて座ってピース!

赤ちゃんのおまからずっと一緒に大親友の二人

社会体験学習で行ったショップセンターで洋服を合わせてみて

「ほく、犬のステラのことが、だ〜い好きなんだよ!!」

ご家族へ

ダウン症から派生する病気のあるお子さんが多いので、まずは体に気を付けてあげてください。愛情をもって、あせらずに成長を見守って! かけがえのない存在になることでしょ。



お医者様、看護師・助産師の皆様へ

医療面のケアだけでなく、不安な気持ちを抱えるご両親をトータルで支えてあげてください。ダウン症に関する各種情報の提供もぜひともお願いします! <医療従事者向けの冊子「大切な命を産み 育むために」を無料配布中>



支援して下さる皆様へ

できない事がたくさんあるかもしれないかもしれません。思うように動かない時もあります。できることを褒め、必要な場合に援助の手を差し伸べていただければ、限らない可能性を秘めた人たちです。

