

Down 症候群の歯科診療における診断と処置方法ガイドライン 2022

公益社団法人日本障害者歯科学会 [監修]

診療ガイドライン作成委員会 [作成]

2022年7月

目次

診療ガイドライン発刊にあたり	4
序文	6
○診療ガイドライン作成方法に関して.....	7
○対象となる疾患	7
○作成組織	8
○利益相反	11
○作成資金	11
I. Down 症候群の概要.....	12
A) Down 症候群の歴史	12
B) 患者推移	13
C) 病因	14
D) 主な合併症.....	15
E) リハビリテーション（トータルケア）	20
F) 社会福祉資源（制度）	22
G) 遺伝カウンセリングについて.....	24

II. クリニカルクエスチョン	35
○エビデンス総体と推奨の強さについて	35
○用語について	35
CQ1 : 全身発達状態の評価は, Down 症候群の摂食機能獲得の予測に有用か?	36
CQ2 : Down 症候群は摂食機能障害を合併するか?	39
CQ3 : Down 症候群の摂食機能評価に精密検査は有用か?	42
コラム 1 : Down 症候群の摂食機能障害	45
CQ4 : Down 症候群の乳歯は定型発達児と比較してう蝕に罹患しにくいのか?	47
CQ5 : Down 症候群の永久歯は定型発達児者と比較してう蝕に罹患しにくいのか?	50
CQ6 : Down 症候群のう蝕予防のためにフッ化物の応用は有用か?	53
CQ7 : Down 症候群への筋機能療法は, 口唇閉鎖機能や舌機能の改善に有用か?	57
CQ8 : Down 症候群への Castillo-Morales palatal plate の使用は, 舌機能の改善に有用か? ...	60
CQ9 : Down 症候群の歯の萌出遅延に対する外科的処置は, 推奨されるか?	63
CQ10 : Down 症候群への矯正歯科治療 (外科的矯正治療を除く) は, どこまで推奨されるか?	66
CQ11 : 若年齢のダウン症候群は, 他の知的能力障害や定型発達児者と比較して, 歯周疾患に罹患 しやすいか?.....	68
CQ12 : 成人の Down 症候群は, 他の知的能力障害や定型発達者と比較して, 歯周疾患に罹患しや	

すいか?	71
CQ13 : Down 症候群と他の知的能力障害や定型発達児者とでは口腔内細菌叢に違いがあるか? .	74
CQ14 : Down 症候群に対するブラッシング指導は有効か?	77
CQ15 : 成人の Down 症候群に対する歯周基本治療は有効か?	79
CQ16 : 歯の喪失による咀嚼困難な Down 症候群に補綴治療は推奨されるか?	82
CQ17 : Down 症候群の体重増減予防に対し栄養指導は推奨されるか?	85
コラム 2 : 加齢に伴う服用薬の副作用と口腔内状況	88

診療ガイドライン発刊にあたり

公益社団法人 日本障害者歯科学会 平成 30 年度～令和 3 年度 前理事長 弘中 祥司

多くの日本医学会専門分科会や日本歯科医学会専門分科会が診療ガイドラインや手引きを発刊するなか、本学会でも手掛ける手段を模索しておりました。多くの「障がい」そのものが正規分布の $\pm 1SD$ を超えている集団のため、標準化や均てん化は難しい道のりであると考えておりました。しかしながら、障害者歯科の卒前卒後教育の中でも、最も遭遇する機会が高く、また染色体異常に随伴する特徴的な症状を呈する Down 症候群は、歯科医療関係者として必ず知っておかなければならない知識であり、また保護者や本人からの疑問に対しても、適切に答えなければならぬ内容であります。

今回、自分が理事長の際に田村文誉 理事に診療ガイドライン作成を依頼しました。多くの先生方に長時間に及ぶ検討をして頂き、本ガイドラインが完成することができて、心から感謝すると同時に、本学会が研究を推進する方向性も見えて来たように思えます。本ガイドラインが、多くの Down 症候群を関わる関係各位に利用されることを切に願っております。本ガイドラインは歯科界では、小さな一歩かもしれませんが、障がい児・者の未来に繋がる大きな一歩であると私は確信しております。

2022 年 6 月

公益社団法人 日本障害者歯科学会は、「Down 症候群の歯科診療における診断と処置方法ガイドライン 2022」を発刊する運びとなりました。本会診療ガイドライン作成委員会の尽力により完成したものです。Minds では「診療ガイドラインとは、エビデンス（科学的根拠）などに基づいて最適と思われる治療法を提示する文書のことで、患者と医療者が治療法を意思決定する際の重要な判断材料となるもの」とされています。Down 症候群は多くの身体的・精神的な特性があり、歯科診療において様々な配慮や判断が必要となります。本ガイドラインは、国内外の多くの論文をひもとき、詳細な評価を行ったうえで Down 症候群における「摂食嚥下障害」、「う蝕」、「歯周疾患」、「歯科矯正」、「補綴」などの歯科診療上の課題について現段階における科学的根拠のある推奨文書を提示させて頂いています。歯科医療者と医療を受ける人達が本ガイドラインを参考にして臨床現場における意思決定の際の判断材料になります。Down 症候群の方の口腔の健康を守るために、このガイドラインを活用し、Down 症候群の方によりよい医療が提供できることを願います。

2022年6月

序文

診療ガイドライン作成委員会委員長 田村 文誉

診療ガイドラインとは、患者さんと医療者を支援する目的で作成されており、臨床現場における意思決定の際に判断材料の一つとして利用することができるものです。また日常の診療の質の向上を図ることを目的として、その時点で最新の根拠を元に、最善の診療方法を医療者に提示するものです。ガイドラインに示されるのは一般的な診療方法であるため、必ずしも個々の患者さんの状況に当てはまるとは限りません。つまり、診療ガイドラインは、患者さんにとって最善の治療法は何か？ということを考える上での、診療の羅針盤のようなものと捉えることができます。

日本障害者歯科学会診療ガイドライン作成委員会は、2018年、当時の学会理事長、弘中祥司先生の諮問により立ち上がりました。そして、「ぜひ、Down症候群の歯科診療ガイドラインを作成して欲しい」との命を受け、2018年11月に本ガイドライン作成のための第1回委員会を開き、ガイドライン作成を進めて参りました。はじめにクリニカルクエスチョンを策定し、専門性の高い外部委員、システムティックレビュー班を外部から招聘し、可能な限り完成度の高いガイドラインの作成を目指しました。本来であれば、Down症候群の当事者、ご家族の方にご協力頂き、パネル会議を開催する予定でしたが、いまだ続くコロナ禍の中、叶いませんでした。そのため日本ダウン症学会のみなさまにご協力をお願いし、パブリックコメントを通じて貴重な御意見をいただくように致しました。しかし、直接対面で御意見を頂く機会は必要であったかと、その点は心残りです。

この3年半にわたり、委員会委員、外部委員、協力者の学会員のみなさまには、ご多忙の中ご協力頂き、心より深謝いたします。委員長自ら試行錯誤の連続であり、時間はかかりましたが、多くの方にご利用いただけるガイドラインになったのではないかと考えています。しかし、本ガイドラインが完成した現在においても、Down症候群の研究、診療は日々進歩しています。今後、より適切なガイドラインになっていくよう、改訂が重ねられることを切に願います。

2022年7月

○診療ガイドライン作成方法に関して

本ガイドラインは、日本障害者歯科学会の診療ガイドライン作成委員会が中心となり、システマティックレビュー（SR）までを「Minds 診療ガイドライン作成の手引き 2014」を参考とし、解説作成以降は「Minds 診療ガイドライン作成の手引き 2020」を参考に作成した。会議は、対面及びオンラインで行った。始めに、Down 症候群に関する重要臨床課題を 5 つ作成し、各班（摂食機能班、う蝕管理班、歯列育成班、歯周病管理班、早期老化予防班）に分かれて作業を行った。CQ の作成は、重要臨床課題に対応して PICO を用いて行った。CQ の決定と採択は、パネル会議で行った。文献検索は、MEDLINE (PubMed), Cochrane, 医学中央雑誌（医中誌）で行った。SR の結果をもとにパネル会議で推奨文を決定し、解説の作成を行った。

パブリックコメントは、公益社団法人日本障害者歯科学会、及び、公益財団法人ダウン症協会と公益財団法人日本ダウン症学会で募集を行い検討した。本ガイドラインは、公益社団法人日本障害者歯科学会の理事会において審議され、承認後に完成とした。

○対象となる疾患

Down 症候群

○作成組織

- ・ 診療ガイドライン作成委員会 2020年/2021年

【Down 症候群ガイドライン作成班 執筆者】

名前	所属
田村 文誉	日本歯科大学口腔リハビリテーション多摩クリニック（委員長）
村上 旬平	大阪大学歯学部附属病院障害者歯科治療部（副委員長）
内海 明美	昭和大学歯学部スペシャルニーズ口腔医学講座口腔衛生学部門
江草 正彦	岡山大学病院スペシャルニーズ歯科センター
遠藤 眞美	日本大学松戸歯学部障害者歯科学講座
小笠原 正	松本歯科大学障がい者歯科学講座
小方 清和	東京都立小児総合医療センター小児歯科
加藤 篤	愛知県医療療育総合センター中央病院歯科
小松 知子	神奈川歯科大学 全身管理歯科学講座 障害者歯科学分野
関野 仁	東京都立心身障害者口腔保健センター
高井 理人	医療法人稲生会 生涯医療クリニックさっぽろ
山田 裕之	日本歯科大学口腔リハビリテーション多摩クリニック
八若 保孝	北海道大学大学院歯学研究科小児・障害者歯科学教室

摂食機能班：内海 明美・遠藤 眞美

う蝕管理班：江草 正彦・小笠原 正

歯列育成班：小方 清和・山田 裕之・八若 保孝

歯周病管理班：小松 知子・関野 仁・高井 理人

早期老化予防班：加藤 篤・田村 文誉・村上 旬平

（所属は当時）

・ Down 症候群ガイドライン システムティックレビュー協力者（2019 年/2020 年）

名前	所属
綾野 理加	昭和大学歯学部小児成育歯科学講座
大岡 貴史	明海大学歯学部機能保存回復学講座摂食嚥下リハビリテーション学分野
大久保 真衣	東京歯科大学 口腔健康科学講座摂食嚥下リハビリテーション研究室
三浦 慶奈	東京歯科大学 口腔健康科学講座摂食嚥下リハビリテーション研究室
大島 邦子	新潟大学医歯学総合病院 小児歯科障がい者歯科
尾田 友紀	広島大学病院 障害者歯科
元開 早絵	日本歯科大学附属病院口腔リハビリテーション科
小松 知子	神奈川歯科大学 全身管理歯科学講座 障害者歯科学分野 (2020 年より委員)
佐藤 秀夫	鹿児島大学 小児歯科
関野 愉	日本歯科大学生命歯学部歯周病学講座
名和 弘幸	愛知学院大学歯学部小児歯科学講座

摂食機能班： 綾野 理加・大岡 貴史

う蝕管理班： 大島 邦子・尾田 友紀

歯列育成班： 大久保 真衣・名和 弘幸・三浦 慶奈

歯周病管理班： 小松 知子・関野 愉

早期老化予防班： 元開 早絵・佐藤 秀夫

(所属は当時)

・ 診療ガイドライン作成委員会 2022 年

名前	所属
田村 文誉	日本歯科大学口腔リハビリテーション多摩クリニック (委員長)
山田 裕之	日本歯科大学口腔リハビリテーション多摩クリニック (副委員長)

大岡 貴史 明海大学歯学部機能保存回復学講座摂食嚥下リハビリテーション学分野
大島 邦子 新潟大学医歯学総合病院小児・障がい者歯科
小笠原 正 よこすな歯科 / 西尾市障害者歯科診療所
尾田 友紀 広島大学病院 障害者歯科
熊谷 美保 岩手医科大学歯学部口腔保健育成学講座小児歯科学・障害者歯科学分野
小松 知子 神奈川歯科大学 全身管理歯科学講座 障害者歯科学分野
関野 仁 東京都立心身障害者口腔保健センター
高井 理人 医療法人稲生会 生涯医療クリニックさっぽろ
高橋 賢晃 日本歯科大学口腔リハビリテーション多摩クリニック
谷口 裕重 朝日大学歯学部 摂食嚥下リハビリテーション学分野
八若 保孝 北海道大学大学院歯学研究院 口腔機能学分野小児・障害者歯科学教室

(所属は当時)

○利益相反

本ガイドラインは、透明性と公平性の確保の確保に務め、無報酬で作業を進められた。各委員に提示すべき利益相反はない。

○作成資金

公益社団法人日本障害者歯科学会

I. Down 症候群の概要

A) Down 症候群の歴史

Down 症候群の最も古い記録は、西暦 500 年のメキシコの Tumaco-La Tolita 文化の遺産に Down 症候群の特徴を備えた土偶が発見されている¹⁾。Down 症候群についての最初の記載は、1838 年にフランスの P.E.Esquirol が出版したハンドブックの中で特徴的顔貌と体格、知的能力障害を示すカテゴリーについて説明し、後に Down 症候群とされたものであった²⁻⁴⁾。1846 年には、S.Edouard が開口、舌、小さな鼻、易感染性を追加して P.E.Esquirol の記載を取り上げた⁴⁾。

1866 年に英国の内科医の J. Langdon Down が世界で最初に医学専門誌に Mongolian type of idiocy (蒙古痴呆症) として Down 症候群の特徴を 3 ページにわたり報告した⁵⁾。Down の息子である R.Langdon Down も医師となり、Down 症候群の多くみられる猿線を見いだした³⁾。

1932 年に P.J.Waardenburg は、Down 症候群が非分離による染色体異常に起因することを推察した⁶⁾。1959 年にフランスの小児科医の J Lejeune が Down 症候群の染色体過剰を報告し、21 トリソミーと名付けた⁷⁾。1960 年に転座型⁸⁾、1961 年にモザイク型の 21 トリソミーについて報告された⁹⁾。

1961 年に「Mongolian type of idiocy」から「Langdon-Down anomaly」「Down's syndrome anomaly」「congenital acromicria」、または「trisomy 21 anomaly」の用語を用いるべきという 19 名の著名な遺伝学者によって書かれた手紙を Lancet が公開した¹⁰⁾。1965 年にはモンゴル人民共和国の代表が WHO (世界保健機関) に対して、非公式に病名としての「mongolism」が不快であるとして使用しないように要請した¹¹⁾。1965 年に WHO は発見者の Down にちなんで「Down 症候群」を正式名称とした。1968 年に羊水穿刺により Down 症候群の胎児診断がなされた¹²⁾。

2012 年に国際連盟は、Down 症候群とその家族への理解を深めるために 3 月 21 日を世界ダウン症の日に認定した。

(小笠原 正)

B) 患者推移

21 トリソミーは染色体不分離によるもので、79.2%が母親起源であり、父親起源は20.8%である¹⁾。Down 症候群の出生率は、1/700～1,000 名であるが、20 歳の母親では1/1,538 人、30 歳で1/840 人、35 歳で1/356 人、40 歳で1/94 人、45 歳で1/24 人と母親の年齢が高くなると高頻度になる²⁾。そして近年の我が国の社会情勢と生殖補助医療により母親の高年妊娠率は高くなり、Down 症候群の出生数が増加することが予測された³⁾ が、日本における Down 症候群の2010～2016 年の年間出生数は、2,200 名前後で横ばいと推定されている⁴⁾。これは、出生前診断により Down 症候群の出生数が増加していない^{4, 5)} ためとされている。

Down 症候群の平均寿命は、1950 年代まで10 歳以下であった⁶⁾ が、先天性心疾患や先天性消化器疾患等の合併症治療の成績が向上したことにより1970 年代から平均寿命が飛躍的に長くなり、現在の Down 症候群の平均寿命は約60 歳代^{6, 7)} とされる。また、我が国の Down 症候群の患者数はおよそ5 万人とされる。我が国における患者数の年代別推移の報告は見当たらないが、出生数が横ばい、平均寿命が長いことを考慮すると Down 症候群の人口は増加していると判断できる。米国では、1,980 年以降、出生数の増加傾向があり、平均寿命の延伸があるものの、高齢の Down 症候群の人の死亡者数が増加し、2008 年では約30 万人とされている⁶⁾。

(小笠原 正)

C) 病因

Down 症候群に共通する表現型は、ヒト 21 番染色体 (Hsa21) の長腕 21q の全体あるいは一部の過剰な複製により生じる¹⁾。一方短腕 21p は、反復配列であることから Down 症候群の表現型にほとんど寄与しないと考えられている¹⁾。Down 症候群のなかで、Hsa21 の完全なトリソミーは 95%に見られ、転座 (4%) とモザイク (1%) の順に発生頻度は低くなる²⁾。Hsa21 には 500 以上の遺伝子がコードされている。その内訳は 200 以上の既知のタンパク質、miRNA、機能的 RNA や未知のタンパク質などである³⁾。現在においても Hsa21 上にある遺伝子の大半は機能不明である。しかしトリソミーでこれらの遺伝子が過剰発現すると、トランスクリプトーム (特定の状況下で細胞中に存在する全ての mRNA の総体) やプロテオーム (ある組織、生物種や細胞の状態で存在するタンパク質の総体) に広範な混乱が引き起こされ、ほとんどの臓器の発達と機能に影響が及ぶ¹⁾。老化した Down 症候群の脳では、細胞やトランスクリプトミクスの大規模な変化の生じることが知られている⁴⁾。Down 症候群の表現型は、一部の人にのみ発生したり、人により重症度が異なったりする¹⁾ため、Hsa21 上の単一遺伝子の効果ではなく、多くの遺伝子の相加効果や相互作用によると考えられている¹⁾。さらに Down 症候群の知的能力障害の程度は軽度から重度までさまざまであることから、遺伝的要因以外に環境的要因やエピジェネティックな要因の影響も指摘されている^{5,6)}

(村上 旬平)

D) 主な合併症

1. 認知症：現在、認知症は Down 症候群の主要な死因であり¹⁾、Down 症候群の認知症発症リスクは 90%以上とされる^{2,3)}。Down 症候群では 40 歳までに認知症の原因となるアミロイド斑や tau タンパクの神経細胞内蓄積による神経原線維変化をみとめ、55～60 歳までに 40%が認知症を発症する⁴⁾。
2. 先天性心疾患（CHD）：Down 症候群の乳児の 54～66%に CHD があり⁵⁻⁷⁾、肺高血圧症や死亡リスクを増加させる⁸⁾。Down 症候群では男性よりも女性に CHD が多いと報告されている⁹⁻¹¹⁾。最近の Down 症候群における平均余命の大幅な伸びは、CHD の早期治療の成功によるところが大きい¹²⁾。CHD のある Down 症候群の乳児を対象としたコホート研究では、心房心室中隔欠損症は 42%、心室中隔欠損症は 22%、心房中隔欠損症は 16%に認められた⁶⁾。さらに Down 症候群の乳児の 5～34%で新生児遷延性肺高血圧症も認められ^{7,12,13)}、Down 症候群の小児の肺高血圧症は 44.8%が CHD に起因するとされる⁸⁾。

3. 神経学的合併症

(ア) てんかん：てんかんは、Down 症候群で最も頻繁に見られる神経学的合併症の 1 つで、有病率は最大 13%と推定される¹⁴⁾。有病率分布は年齢で二峰性を示し、幼児期と成人期に発症するものに分けられる¹⁵⁾。幼児期の点頭てんかんの有病率は 2～13%¹⁶⁾で、神経発達の脆弱さが原因とされ¹⁷⁾、その後のてんかん発症リスクは低いと報告されている¹⁸⁾。また乳児けいれんや West 症候群は、Down 症候群の 2～5%で発生する¹⁸⁾。認知症のある Down 症候群の成人では、最大 75%が遅発性ミオクローヌステんかんを発症し¹⁹⁾、40～45 歳以降での初発が多いため、アルツハイマー病との関連も指摘されている¹⁵⁾。

(イ) 発達障害：自閉スペクトラム症が Down 症候群の 10～18%でみられ、注意欠如多動症（ADHD）との関連も指摘されている²⁰⁾

(ウ) もやもや病：Down 症候群のもやもや病有病率は、一般人の最大 26 倍とされる²¹⁾。

4. 消化管合併症

(ア) 構造上の問題：Down 症候群の先天性消化管異常の有病率は 3～13%である²²⁾。

①十二指腸閉鎖症（DA）が最も多く、有病率 1～5%と推定されている²³⁾。DA の

ある乳児の 25%を Down 症候群が占めるとの報告もある²⁴⁾。②肛門狭窄/閉鎖は、Down 症候群の 1~4%に見られる。③食道閉鎖症および気管-食道瘻は、Down 症候群で 0.3~0.8%と一般集団よりも高いと²³⁾。④ヒルシュスプルング病は、重度の便秘、腹部膨満、急性閉塞および新生児期の胎便通過遅延などの症状があり、Down 症候群の乳児の 1~3%で発生する。ヒルシュスプルング病全体の 5%を Down 症候群が占める²⁵⁾。

(イ) 機能的な問題：①便秘は、Down 症候群において小児期および成人期を通じ一般的にみられる。筋緊張低下、食生活や身体活動低下の結果である可能性が指摘されている。甲状腺機能低下症の影響も受ける。Down 症候群の成人では、19%に原因不明の重度便秘があり、潜在的便秘症も多いと考えられている^{26,27)}。②胃食道逆流症は摂食困難とも関連し、Down 症候群の乳児の体幹の緊張などによると考えられている。③セリアック病（グルテン不耐症で、小腸粘膜からの吸収不良がある）の有病率は、Down 症候群の 5~7.5%と推定されている²⁸⁾

5. 内分泌と成長に関わる合併症

(ア) 甲状腺機能低下症：Down 症候群の成人では 30%が甲状腺機能低下症を呈する^{29,30)} 徐脈、体重増加、活気不良、便秘、浮腫、成長障害や知的能力障害などの症状がみられる。高脂血症、骨粗鬆症³¹⁾および気分障害の危険因子にもなり、ホルモン補充療法などが行われる。先天性甲状腺疾患の発症率は一般人口より 26 倍高い³²⁾。そのうち①先天性甲状腺機能低下症（クレチン症）は Down 症候群の小児の約 1%にみられる。②後天性甲状腺機能低下症(橋本病など)は、加齢とともに増加する。③無症候性甲状腺機能低下症は、25~60%にみられ、一時的であることが多いとされる^{33,34)}。

(イ) 甲状腺機能亢進症（バセドウ病など）：Down 症候群での有病率は 0.65~3%で、高甲状腺刺激ホルモン血症も合併する³³⁾。頻脈、体重減少、落ち着きのなさ、下痢、動悸や振戦などがみられ、甲状腺結節、心房細動、骨粗鬆症、気分/不安障害の進行リスクを高める。

(ウ) I 型糖尿病：I 型糖尿病は Down 症候群で多く見られ³⁵⁾、特に幼児（3 歳未満）で増加する³⁶⁾。デンマークの研究では一般人口より 4 倍多く、発生ピークは 8 歳で一般の 14 歳よりも早いと報告されている³⁷⁾

(工) 成長遅滞：一般人口より身長が 2 標準偏差以上低く、成長速度の遅いことが示されている³⁸⁾。

6. 呼吸器系の合併症：Down 症候群の吸器系合併症の原因は、免疫機能不全、構造異常や先天異常などである。①気道感染症は、Down 症候群の小児の入院の 42%を占め、CHD に次ぐ死因となっている³⁹⁾。Down 症候群の小児では、気道感染症による長期入院と、ICU への入院や RS ウイルス感染リスクの高いこと⁴⁰⁾が報告されている。②気管気管支は最大 20%で発生する³⁹⁾。③気管軟化症と気管支軟化症は、喘息やクループなどに似た呼吸や喘鳴を生じる⁴¹⁾。また④声門下狭窄も多い⁴²⁾。⑤誤嚥が 56.3%でみられ、その 90.2%は無音性であったとの報告もある⁴³⁾。

7. 耳鼻科領域の合併症

(ア) 難聴：Down 症候群の小児の約 40%が中耳疾患などで聴覚障害となるが⁴⁴⁾、加齢とともに増加し、60 歳までに全員が聴覚障害となるとの報告もある⁴⁵⁾。Down 症候群は他の集団と比較しても聴覚障害のある人の割合が高い^{46,47)}。原因には内耳奇形、側頭骨異形成、中耳炎や真珠種などがある⁴⁸⁻⁵⁰⁾。小児期から補聴器や人工内耳が使用される^{51,52)}。

(イ) 慢性鼻炎：Down 症候群では慢性鼻炎の多いことが報告されている⁵³⁾。

(ウ) 睡眠時呼吸障害：Down 症候群の小児では、いびき、異常な睡眠姿勢、頻繁な目覚め、日中の眠気など睡眠時呼吸障害の症状⁵⁴⁾が、20~80%でみられる^{55,56)}。

8. 血液・腫瘍系の合併症：Down 症候群の新生児で①血小板減少症、②赤血球増加症⁵⁷⁾および③一過性骨髄異常増殖症 (TAM) がみられることがある。TAM の有病率は 10~15%⁵⁸⁾で、臨床的特徴には、肝脾臓、出血、点状出血、心嚢液貯留、胸水および発疹などがある。80%は自然寛解するが、20%は④急性骨髄性白血病 (AML) を発症する^{59,60)}。Down 症候群の小児では、5 歳までの AML 発症リスクが 150 倍高く⁶¹⁾、発症前に骨髄異形成、GATA1 変異や急性巨核芽球症などをみとめる。最近の研究では、AML 発症の前に前白血病 (preleukemia) とよばれる段階があると考えられている。これは 21 トリソミーにより開始されるが、その後の白血病への進行はトリソミーと無関係であることが示唆されている⁶²⁾。⑤急性リンパ芽球性白血病 (ALL) の発症リスクは 20 倍高い。Down 症候群の ALL では一般集団とも発症の違いはないが、Down 症候群の小児では比較的転帰が不良であるとされる⁶⁰⁾。

9. 免疫機能分野の合併症：Down 症候群では感染のリスクが高く、特に気道感染症による入院や重症化リスクが高い。また Down 症候群では感染による死亡リスクが 12 倍高く⁶³⁾、敗血症による死亡率は 30%以上と報告されている⁶⁴⁾。

(ア) 獲得免疫機能障害：乳児期から T 細胞と B 細胞の減少を認める⁶⁵⁾。胸腺サイズが小さく、ナイーブ T 細胞と制御性 T 細胞の数が少ない⁶⁶⁾。また B 細胞にも選択的な破壊がみられる⁶⁷⁾。

(イ) 自然免疫機能障害：好中球の走化性異常や食作用機能不全が報告されている^{68,69)}。炎症性サイトカインの調節機能不全もみとめる^{70,71)}。Down 症候群のほとんどで TNF の過剰発現があることも報告されており⁷²⁾、免疫系への影響も示唆されている⁶⁷⁾。

10. 筋骨格系の合併症

(ア) 関節の障害：①関節症の有病率は 0.87~2%で⁷³⁾、関節の腫脹および小関節と大関節の対称的な機能制限をみとめる。近位指節間関節、手首、中手指節関節および膝に影響が出やすい⁷⁴⁾。さらに Down 症候群の 20%に②関節弛緩や過可動性があると報告されている⁷⁵⁾。

(イ) 足の奇形：①扁平足 (70~90%)⁷⁶⁾、②外反母趾、③合指症などがある。ほかに④脊柱側弯症 (0~5%)⁷⁶⁾、⑥股関節の不安定性 (1~7%)⁷⁷⁾による脱臼、⑦膝蓋大腿の不安定性、⑧大腿骨頭すべり症などがある。

(ウ) 環軸椎不安定症：Down 症候群の成人の有病率は 2~20%で、Down 症候群の小児の 15~20%と比較しやや少ないものの、同年齢の対照群よりも高い⁴⁵⁾。C1 と C2 椎骨間の過度な動きや靭帯弛緩があり、脊髄圧迫や死亡リスクがある⁷⁸⁾。症状は通常、圧迫性脊髄症により引き起こされ、その結果、筋力や緊張の低下、反射亢進、歩行の不安定性などが現れる^{79,80)}。重度の頸髄症を続発した場合、腸や膀胱の症状も呈する⁸¹⁾。

11. 眼科領域の合併症：Down 症候群の眼科疾患の有病率は、1 歳未満で 38%だが、5~12 歳では 80%となり⁸²⁾、加齢とともにリスクは高まる。屈折異常、乱視、斜視、視力低下、白内障、眼瞼炎や眼振などがある⁸³⁾。

12. 皮膚疾患：Down 症候群の 36%に脂漏性皮膚炎⁸⁴⁾がある。マラセチア毛包炎（皮膚真菌症の一種）も一般より多い。円形脱毛症の有病率は 1~11%である⁸⁵⁾。

13. 肥満：BMIにより Down 症候群の男性の 51.6%，Down 症候群の女性の 40%が太りすぎ/肥満に分類されたとの報告がある⁸⁶⁾。
14. 骨粗鬆症：Down 症候群の成人では骨密度レベルが低く，特に 40 歳ごろに大きな減少を示す⁸⁷⁾。40～49 歳では，骨減少症の有病率は女性 17%，男性 38%であり，骨粗鬆症の有病率は，女性 17%，男性 25%と報告されている⁸⁷⁾。
15. 腎疾患：Down 症候群の小児の 4%が腎臓と尿路に先天異常がある⁸⁸⁾。閉塞性尿路疾患が多く，ほかに後部尿道弁，巨大尿管症，腎形成不全，腎奇形（馬蹄腎など），尿道下裂，停留精巣などがみられる⁸⁹⁾。

(村上 旬平)

E) リハビリテーション（トータルケア）

Down 症候群の平均寿命は著しく延伸し、約 60 歳に達した^{1, 2)}。劇的に伸びた背景には、先天性疾患である心疾患などの治療技術の向上と同時に、医療ケア、教育、コミュニティ、ファミリーサポートなどが充実したことが大きく影響している。生涯にわたり健康的な生活を支えるためには、コミュニティの中で有意義な時間を過ごし、身体的に活発な活動を継続できるように、予防的ヘルスケアの面で早期より表出言語の障害、運動発達の遅延、知的能力障害、実行機能能力の低下などにも配慮した対応が必要である。

さらに、Down 症候群においては、合併症に対する適切な医学的管理が重要である。通常、医学的管理の観点から生涯を3つのライフステージに分けることが提唱されており³⁾、18歳までが小児期、19歳～40歳が成人期、41歳以降は老年期とされている。Down 症候群ではその特有の合併症と、年齢依存的な合併症の双方に留意すべきであり、それぞれのライフステージでの主要な合併症が異なるため、出生から成人期、老年期まで切れ目のないフォローアップが必要である。これら合併症の管理のために、複数の診療科や医療部門が関わることから、診療が分散され、必要な評価やフォローの遅延や見落としが起りやすい。これらを回避するために包括的診療連携⁴⁾で円滑なトータルケアを行う必要がある。

乳幼児期では呼吸器や循環器の機能が未熟で、様々な身体合併症の早期評価とその対応が優先される。全身状態に配慮しながら、乳児期から粗大運動の発達を促す理学療法が開始され、幼児期では、理学療法から作業療法や言語療法へ移行する。Down 症候群では、音声言語の発達の遅れがあり、特に理解言語に比較して、表出言語の遅れがみられることが多い。この時期より療育施設などでの集団生活も始まり、同年代との活動を通じて様々な刺激を受けることによって、身体面、精神面、社会面など幅広い領域で発達が促される。特に、発音・構音の発達を促しながら、音声言語を良好なコミュニケーション手段とできるよう、伝えたい気持ちを大切に育てることが重要である。

学童期から思春期にかけては、健康状態、体力とも安定する時期であり、医療との関わりが希薄になりやすいが、先天性疾患の継続的フォローや新たな疾患や病態へも留意する必要がある。学校は普通学校、特別支援級、特別支援学校、また医療的ケアの必要度に応じて訪問教育、院内教育なども選択の対象となる。

成人期では、高校卒業後の環境面の急激な変化に対して順応が困難な場合に、行動面や感情面で問題が生じることがあり注意が必要である。動作緩慢、会話の減少、無気力・無関心、

食欲低下による体重減少, 閉じこもり, 睡眠障害など退行様現象がみられることもある。また, 新たな合併症の出現も多く, 内科的管理が必要となる。成人期への移行医療は成人診療科への転科のみではなく, 患者・家族の疾患理解の支援, 患者の自立・自律支援, ならびに成人診療科システムへの適応支援を含み, 成人後も適切な医療が受けられる積極的な連携とシームレスな診療体制を構築する必要がある⁵⁾。さらに, 成人診療科への転科後も小児科医師が必要に応じてコンサルテーションを受けたり, 診療のバックアップを行ったりする診療連携や, 多職種協働も大切である。自然暦情報が蓄積されているDown症候群においては, 時間軸に沿った合併症の評価や治療, 対人性・社会性を育てる療育支援, さらに社会環境と連携する福祉サポートなどの全人的支援を行うことが重要である。

(小松 知子)

F) 社会福祉資源（制度）

1. 医療の制度

小児慢性特定疾病医療費助成：小児慢性特定疾病にかかっている児童等について、健全育成の観点から、患児家庭の医療費の負担軽減を図るため、その医療費の自己負担分の一部が助成される。

2. 手帳の制度

療育手帳（知的障害の障害者手帳）：知的能力障害児・者への一貫した指導・相談を行うとともに、これらの者に対して各種の援助措置を受けやすくするため、都道府県知事または指定都市市長が手帳を交付する制度。18歳で更新する。

身体障害者手帳：身体に障害ある方に対して支援や相談を行うとともに、各種サービスを受けやすくするために手帳を交付する制度。

精神保健福祉手帳：精神障害やてんかんのある方に手帳を交付する制度。

3. 手当・年金の制度

障害のある方やその家族の負担軽減や生活の安定のために、年金・給付金・手当等の制度がある。

特別児童扶養手当：身体や精神に中程度以上の障害のある20歳未満の児童を養育している保護者等。

障害児福祉手当：重度の障がいがあり、日常生活に常時特別の介護を必要とする20歳未満の在宅の方。

特別障害者手当：重度の障害があり、日常生活に常時特別の介護を必要とする20歳以上の在宅の方。

障害基礎年金：障害認定日に、一定の障がいの状態にあること。先天性疾患などで基準を満たす場合は、申請することで20歳の誕生日から障害基礎年金が支給される。

支援制度は都道府県または市区町村によって、異なることがあり、これ以外の福祉サービスを提供している場合がある。web サイト上で調べるか、以下のような相談窓口などを活用すると良い。

4. 相談窓口や発達支援

かかりつけ病院：医師以外にも理学療法士，作業療法士，言語聴覚士などリハビリ専門職や退院・在宅支援を専門に行う看護師，医療ソーシャルワーカーなどに相談することができる。

保健福祉センター：居住地の市区町村役場の社会福祉の窓口，保健福祉センターでは保健，福祉，医療にかかわる総合相談を行い，必要に応じて他の機関と連携を図った支援を行っている。

患者・家族会など：生活の場での支援としては，保育園，幼稚園，学校，家族生活支援，患者・家族会などが存在する。家族会は，地域だけでなく，地域の枠をこえた NPO 法人などもあり，全国につながるの輪を広げている。

障害児相談支援：障害児の抱える課題の解決や適切なサービス利用に向けて，ケアマネジメントによりきめ細く支援する。

専門的な支援の提供の場：児童発達支援センター，放課後等デイサービス，保育所等訪問支援，医療型児童発達支援センター，障害児入所施設（福祉型・医療型）などがある。日常生活の自立支援や機能訓練を行うとともに，多くの情報提供の場にもなっている。

5. 障害者総合支援法による障害福祉サービス

自立支援給付：

介護給付：居宅介護，生活介護，短期入所（ショートステイ），施設入所支援

訓練等給付：就労移行・継続・定着支援，共同生活援助（グループホーム）

相談支援：計画相談支援

地域生活支援事業：相談支援，移動支援，日常生活用具給付，成年後見制度利用支援

（小松 知子）

G) 遺伝カウンセリングについて

遺伝カウンセリング (genetic counseling) には様々な定義があるが、日本医学会による「医療における遺伝学的検査・診断に関するガイドライン」¹⁾では「遺伝カウンセリングは、疾患の遺伝学的関与について、その医学的影響、心理学的影響および家族への影響を人々が理解し、それに適応していくことを助けるプロセスである。このプロセスには、(1) 疾患の発生および再発の可能性を評価するための家族歴および病歴の解釈、(2) 遺伝現象、検査、マネジメント、予防、資源および研究についての教育、(3) インフォームド・チョイス (十分な情報を得た上での自律的選択)、およびリスクや状況への適応を促進するためのカウンセリング、などが含まれる。」と述べられている。遺伝カウンセリングは、一方向的な医学的情報提供や検査内容に関する情報提供や説得ではなく、対話形式によってクライアント (患者・被検者等) が自律的に望ましい行動を選択できるよう援助する医療行為であり、極めて慎重な対応が必要である。該当する疾患の診療経験が豊富な医師と遺伝カウンセリングに習熟した者が協力し、チーム医療として実施することが望ましい。現在、遺伝カウンセリングを専門とする職種としては日本人類遺伝学会と日本遺伝カウンセリング学会が共同で認定している医師対象の「臨床遺伝専門医」と臨床遺伝専門医と連携してサポートする非医師対象の「認定遺伝カウンセラー」がある。

遺伝カウンセリングは適切な時期に行う必要がある。出生前では、妊娠前と妊娠中に必要となることがある。きょうだいに Down 症候群のある方がいる場合には、次子の検討を始める時期など適切なタイミングに遺伝カウンセリングを行うことが求められる。また、高齢出産で不安が生じる場合にも希望により遺伝カウンセリングがなされる場合がある。妊娠中では出生前検査にあたり、遺伝カウンセリングが必要となる。出生前検査を受検する妊婦等への支援は、産婦人科専門医だけで担うべきものではなく、小児科専門医や臨床遺伝専門医をはじめとした各領域の専門医、助産師、保健師、看護師、心理職、認定遺伝カウンセラー、社会福祉関連職、ピアサポーターなど多職種連携により行う必要がある。出生前検査は、検査の結果に基づいて診断が確定できる「確定的検査」と、診断が確定できない「非確定的検査」に大別される。前者は染色体異常や遺伝子疾患等の異常の有無をはかる遺伝学的検査であり、絨毛検査 (妊娠週数 10 ~ 14 週に実施) や羊水検査 (同 15 週 ~ に実施) がある。後者は母体血清マーカー検査 (15 ~ 21 週に実施)、コンバインド検査、無侵襲的出生前遺伝学的検査 (Non-Invasive Prenatal Genetic Testing; NIPT)、胎児超

音波検査が該当する。胎児の遺伝的情報を推定する非確定的検査は、リスク評価、スクリーニング検査として用いられる。染色体異常等の有無の診断のためには、胎児の遺伝的情報をみる確定的検査を受検する必要がある。2013年4月からNIPTが限定された病院などで施行されてきた²⁾。本検査の開始に際しては、日本産婦人科学会が「母体血を用いた新しい出生前遺伝学的検査に関する指針」³⁾にて、「遺伝子の変化に基づく疾患・病態や遺伝型を人の多様性として理解し、その多様性と独自性を尊重する姿勢で臨むことが重要であり、母体血を用いた新しい出生前遺伝学的検査は、十分な遺伝カウンセリングの提供が可能な限られた施設において、限定的に行われるにとどめるべきである」と記載している。NIPT実施に関しては、医療システム上の様々な問題に加えて、倫理的・法的・社会的論点（Ethical Legal Social Issues; ELSI）への指摘等がなされ、2019年には厚生科学審議会科学技術部会のNIPT等の出生前検査に関する専門委員会で、出生前検査の適切な在り方、妊婦への情報提供等の相談支援体制の在り方、胎児期からの切れ目のない小児医療や福祉施策との連携の在り方等に関する検討が開始された。2021年に出生前検査に関する基本的な考え方等に関して、出生前検査に対する見解・支援体制などが取りまとめられた報告書⁴⁾が作成された。

出生前検査/診断の技術はマイクロアレイや次世代シーケンサーとの開発とともに急速な進歩を遂げており、胎児や新生児に適切な治療を提供することも可能となってきた。しかし、疾患を有する人の出生の排除に利用される懸念や、生命の尊厳にかかわる倫理的問題の包含も指摘されている。したがって出生前検査/診断の施行には、きわめて慎重な対応が求められており、「医療における遺伝学的検査・診断に関するガイドライン」¹⁾を遵守して行う。出生時には告知に伴う問題がある。重度の身体的合併症などがあると医療的ケアを小児科医が担当することが多くなる。この段階で、児の異常を的確に診断し適切な対処を行うことは重要であり、両親への説明や、染色体検査を施行なども必要となる。現在では染色体検査を行う前に臨床遺伝専門医などによる遺伝カウンセリングを行い、結果が出てから再度遺伝カウンセリングを行うことが推奨されている⁵⁾。

胎児・新生児との死別を経験する人々への継続的なグリーフケアの体制の整備なども望まれている。さらに、妊娠・出産・育児に関する包括的な支援の一環として実施される心理的支援や、福祉関係者やピアサポーター等による相談支援も重要である⁴⁾。

(小松 知子)

《文献》

I-A)

- 1) Pachajoa H, Rodríguez CA Down's Syndrome in pre-Hispanic pottery of the Colombia- Ecuador Pacific coast (2000 years ago). *Neurologia* 2013; 28: 62.
- 2) Esquiro PE Des maladies mentales : considérées sous les rapports médical. hygiénique et médico-legal 1838.
- 3) 芳賀 信彦. リハビリテーション用語の起源を訪ねる Down syndrome. *Journal of Clinical Rehabilitation* 2017;26:293.
- 4) Roubertoux P.L, Kerdelhué B: Trisomy 21: from chromosomes to mental retardation. *Behav Genet* 2006;36:346-54.
- 5) Down JLH: Observations on an ethnic classification of idiots. *Clinical Lecture Reports London Hospital* 1866;3:259-62.
- 6) G Allen : Aetiology of Down's syndrome inferred by Waardenburg in 1932, *Nature*. 1974 ; 2;250(465):436-7.
- 7) Lejeune J, Turpin R, Gautier M: [Mongolism; a chromosomal disease (trisomy)]. *Bull Acad Natl Med* 1959;143:256-65.
- 8) POLANI PE, BRIGGS JH, FORD CE, *et al.* A Mongol Girl with 46 Chromosomes. *Lancet* 1960;April 2:721-4.
- 9) Clarke CM, Edwards JH, Smallpiece V. 21-trisomy/normal mosaicism in an intelligent child with some Mongoloid characters. *Lancet* 1961;18: 1028-30.
- 10) Rodríguez-Hernández ML, Montoya E. Fifty years of evolution of the term Down's syndrome. *Lancet* 2011;30:378-402.
- 11) Howard-Jones N. On the diagnostic term "Down's disease". *Med Hist* 1979;23:102-4. 1979.
- 12) Nadler HL. Antenatal detection of hereditary disorders. *Pediatrics* 1968;42:912-8.

I-B)

- 1) Jyothy A, Kumar KS, Mallikarjuna GN, *et al.* : Parental age and the origin of extra chromosome 21 in Down syndrome. *J Hum Genet* 2001; 46 :347-50.
- 2) Hecht CA, Hook EB. Rates of Down syndrome at livebirth by one-year maternal age intervals in studies with apparent close to complete ascertainment in populations of European origin: a proposed revised rate schedule for use in genetic and prenatal screening. *Am J Med Genet* 1996;62:376-85.

- 3) Kaji T, Predicted prevalence of Down syndrome live births in Japan, 1970-2006. *American Journal of Medical Genetic*, 2008 ; 146A, 1387-8.
- 4) Sasaki A, Sago H. Equipose of recent estimated Down syndrome live births in Japan. *Am J Med Genet A* 2019;179:1815-9.
- 5) 佐々木 愛子. 【Down 症候群の医療管理】その他 Down 症候群の新型出生前検査(NIPT). *小児内科* 2019;51:897-901.
- 6) Presson AP, Partyka G, Jensen KM, *et al.* Current estimate of Down Syndrome population prevalence in the United States. *J Pediatr* 2013;163:1163-8.
- 7) Bittles AH, Glasson EJ. Clinical, social, and ethical implications of changing life expectancy in Down syndrome. *Dev Med Child Neurol* 2004;46:282-6.

I-C)

- 1) Moyer AJ, Gardiner K, Reeves RH. All Creatures Great and Small: New Approaches for Understanding Down Syndrome Genetics. *Trends Genet* 2021 May;37:444-59.
- 2) Fortea J, Zaman SH, Hartley S, *et al.* Alzheimer's disease associated with Down syndrome: a genetic form of dementia. *Lancet Neurol* 2021 Nov;20(11):930-42.
- 3) Gupta M, Dhanasekaran AR, Gardiner KJ. Mouse models of Down syndrome: gene content and consequences. *Mamm Genome* 2016 Dec;27(11-12):538-55.
- 4) Palmer CR, Liu CS, Romanow WJ, *et al.* Altered cell and RNA isoform diversity in aging Down syndrome brains. *Proc Natl Acad Sci U S A* [Internet] 2021 Nov 23;118(47). Available from: <http://dx.doi.org/10.1073/pnas.2114326118>
- 5) Dekker AD, De Deyn PP, Rots MG. Epigenetics: the neglected key to minimize learning and memory deficits in Down syndrome. *Neurosci Biobehav Rev* 2014 Sep;45:72-84.
- 6) Rosser TC, Edgin JO, Capone GT, *et al.* Associations Between Medical History, Cognition, and Behavior in Youth With Down Syndrome: A Report From the Down Syndrome Cognition Project. *Am J Intellect Dev Disabil* 2018 Nov;123(6):514-28.

I-D)

- 1) Hithersay R, Startin CM, Hamburg S, *et al.* Association of Dementia With Mortality Among Adults With Down Syndrome Older Than 35 Years. *JAMA Neurol* 2019 Feb;176(2):152-60.
- 2) Mann DM. The pathological association between Down syndrome and Alzheimer disease. *Mech Ageing Dev* 1988 May;43(2):99-136.
- 3) McCarron M, McCallion P, Reilly E, *et al.* A prospective 20-year longitudinal follow-up of dementia

in persons with Down syndrome. *J Intellect Disabil Res* 2017 Sep;61(9):843–52.

- 4) ead E, Powell D, Gold BT, *et al.* Alzheimer's Disease in Down Syndrome. *Eur J Neurodegener Dis* 2012 Dec;1(3):353–64.
- 5) Bergström S, Carr H, Petersson G, *et al.* Trends in Congenital Heart Defects in Infants With Down Syndrome. *Pediatrics* [Internet] 2016 Jul;138(1). Available from: <http://dx.doi.org/10.1542/peds.2016-0123>
- 6) Brodwall K, Greve G, Leirgul E, *et al.* The five-year survival of children with Down syndrome in Norway 1994-2009 differed by associated congenital heart defects and extracardiac malformations. *Acta Paediatr* 2018 May;107(5):845–53.
- 7) Martin T, Smith A, Breatnach CR, *et al.* Infants Born with Down Syndrome: Burden of Disease in the Early Neonatal Period. *J Pediatr* 2018 Feb;193:21–6.
- 8) Bush D, Galambos C, Ivy DD, *et al.* Clinical Characteristics and Risk Factors for Developing Pulmonary Hypertension in Children with Down Syndrome. *J Pediatr* 2018 Nov;202:212-219.e2.
- 9) Morris JK, Garne E, Wellesley D, *et al.* Major congenital anomalies in babies born with Down syndrome: a EUROCAT population-based registry study. *Am J Med Genet A* 2014 Dec;164A(12):2979–86.
- 10) Takano T, Akagi M, Takaki H, *et al.* Sex differences in congenital heart disease in Down syndrome: study data from medical records and questionnaires in a region of Japan. *BMJ Paediatr Open* 2019 Jun 26;3(1):e000414.
- 11) Santoro M, Coi A, Spadoni I, *et al.* Sex differences for major congenital heart defects in Down Syndrome: A population based study. *Eur J Med Genet* 2018 Sep;61(9):546–50.
- 12) Weijerman ME, van Furth AM, van der Mooren MD, *et al.* Prevalence of congenital heart defects and persistent pulmonary hypertension of the neonate with Down syndrome. *Eur J Pediatr* 2010 Oct;169(10):1195–9.
- 13) Lagan N, Huggard D, Mc Grane F, *et al.* Multiorgan involvement and management in children with Down syndrome. *Acta Paediatr* 2020 Jun;109(6):1096–111.
- 14) Meeus M, Kenis S, Wojciechowski M, *et al.* Epilepsy in children with Down syndrome: not so benign as generally accepted. *Acta Neurol Belg* 2015 Dec;115(4):569–73.
- 15) Fortea J, Zaman SH, Hartley S, *et al.* Alzheimer's disease associated with Down syndrome: a genetic form of dementia. *Lancet Neurol* 2021 Nov;20(11):930–42.
- 16) Stafstrom CE, Konkol RJ. Infantile spasms in children with Down syndrome. *Dev Med Child Neurol* 1994 Jul;36(7):576–85.
- 17) Tapp S, Anderson T, Visootsak J. Neurodevelopmental Outcomes in Children with Down Syndrome and Infantile Spasms. *J Pediatr Neurol* 2015 Aug 7;13(02):074–7.
- 18) Beatty CW, Wrede JE, Blume HK. Diagnosis, treatment, and outcomes of infantile spasms in the

Trisomy 21 population. *Seizure* 2017 Feb;45:184–8.

- 19) Gholipour T, Mitchell S, Sarkis RA, *et al.* The clinical and neurobehavioral course of Down syndrome and dementia with or without new-onset epilepsy. *Epilepsy Behav* 2017 Mar;68:11–6.
- 20) Rachubinski AL, Hepburn S, Elias ER, *et al.* The co-occurrence of Down syndrome and autism spectrum disorder: is it because of additional genetic variations? *Prenat Diagn* 2017 Jan;37(1):31–6.
- 21) See AP, Ropper AE, Underberg DL, *et al.* Down syndrome and moyamoya: clinical presentation and surgical management. *J Neurosurg Pediatr* 2015 Jul;16(1):58–63.
- 22) Stoll C, Dott B, Alembik Y, *et al.* Associated congenital anomalies among cases with Down syndrome. *Eur J Med Genet* 2015 Dec;58(12):674–80.
- 23) Freeman SB, Torfs CP, Romitti PA, *et al.* Congenital gastrointestinal defects in Down syndrome: a report from the Atlanta and National Down Syndrome Projects. *Clin Genet* 2009 Feb;75(2):180–4.
- 24) Singh MVA, Richards C, Bowen JC. Does Down syndrome affect the outcome of congenital duodenal obstruction? *Pediatr Surg Int* 2004 Aug;20(8):586–9.
- 25) Catto-Smith AG, Trajanovska M, Taylor RG. Long-term continence in patients with Hirschsprung's disease and Down syndrome. *J Gastroenterol Hepatol* 2006 Apr;21(4):748–53.
- 26) Wallace RA. Clinical audit of gastrointestinal conditions occurring among adults with Down syndrome attending a specialist clinic. *J Intellect Dev Disabil* 2007 Mar;32(1):45–50.
- 27) Moore SW. Down syndrome and the enteric nervous system. *Pediatr Surg Int* 2008 Aug;24(8):873–83.
- 28) Holmes G. Gastrointestinal disorders in Down syndrome. *Gastroenterol Hepatol Bed Bench* 2014 Winter;7(1):6–8.
- 29) Helfand M. Preventive Services Task Force. Screening for subclinical thyroid dysfunction in nonpregnant adults: a summary of the evidence for the U.S. Preventive Services Task Force. *Ann Intern Med* 2004 Jan 20;140(2):128–41.
- 30) Karlsson B, Gustafsson J, Hedov G, *et al.* Thyroid dysfunction in Down's syndrome: relation to age and thyroid autoimmunity. *Arch Dis Child* 1998 Sep;79(3):242–5.
- 31) Villani ER, Onder G, Carfi A, *et al.* Thyroid Function and its Implications in Oxidative Stress Influencing the Pathogenesis of Osteoporosis in Adults with Down Syndrome: A Cohort Study. *Horm Metab Res* 2016 Sep;48(9):565–70.
- 32) McGrath N, Hawkes CP, McDonnell CM, *et al.* Incidence of Congenital Hypothyroidism Over 37 Years in Ireland. *Pediatrics* [Internet] 2018 Oct;142(4). Available from: <http://dx.doi.org/10.1542/peds.2018-1199>

- 33) King K, O’Gorman C, Gallagher S. Thyroid dysfunction in children with Down syndrome: a literature review. *Ir J Med Sci* 2014 Mar;183(1):1–6.
- 34) Fort P, Lifshitz F, Bellisario R, *et al.* Abnormalities of thyroid function in infants with Down syndrome. *J Pediatr* 1984 Apr;104(4):545–9.
- 35) Anwar AJ, Walker JD, Frier BM. Type 1 diabetes mellitus and Down’s syndrome: prevalence, management and diabetic complications. *Diabet Med* 1998 Feb;15(2):160–3.
- 36) Aitken RJ, Mehers KL, Williams AJ, *et al.* Early-onset, coexisting autoimmunity and decreased HLA-mediated susceptibility are the characteristics of diabetes in Down syndrome. *Diabetes Care* 2013 May;36(5):1181–5.
- 37) Bergholdt R, Eising S, Nerup J, *et al.* Increased prevalence of Down’s syndrome in individuals with type 1 diabetes in Denmark: A nationwide population-based study. *Diabetologia* 2006 Jun;49(6):1179–82.
- 38) Bertapelli F, Martin JES-S, Gonçalves EM, *et al.* Growth curves in Down syndrome: implications for clinical practice. *Am J Med Genet A* 2014 Mar;164A(3):844–7.
- 39) Alsubie HS, Rosen D. The evaluation and management of respiratory disease in children with Down syndrome (DS). *Paediatr Respir Rev* 2018 Mar;26:49–54.
- 40) Beckhaus AA, Castro-Rodriguez JA. Down Syndrome and the Risk of Severe RSV Infection: A Meta-analysis. *Pediatrics* [Internet]. 2018 Sep;142(3). Available from: <http://dx.doi.org/10.1542/peds.2018-0225>
- 41) Watts R, Vyas H. An overview of respiratory problems in children with Down’s syndrome. *Arch Dis Child*.2013 Oct;98(10):812–7.
- 42) Hamilton J, Yaneza MMC, Clement WA, *et al.* The prevalence of airway problems in children with Down’s syndrome. *Int J Pediatr Otorhinolaryngol* 2016 Feb;81:1–4.
- 43) Jackson A, Maybee J, Moran MK, *et al.* Clinical Characteristics of Dysphagia in Children with Down Syndrome. *Dysphagia* 2016 Oct;31(5):663–71.
- 44) Roizen NJ, Magyar CI, Kuschner ES, *et al.* A community cross-sectional survey of medical problems in 440 children with Down syndrome in New York State. *J Pediatr* 2014 Apr;164(4):871–5.
- 45) Capone GT, Chicoine B, Bulova P, *et al.* Co-occurring medical conditions in adults with Down syndrome: A systematic review toward the development of health care guidelines. *Am J Med Genet A* 2018 Jan;176(1):116–33.
- 46) Lavis D, Cullen P, Roy A. Identification of hearing impairment in people with a learning disability: From questioning to testing. *Br J Learn Disabil* 1997 Sep;25(3):100–5.
- 47) Meuwese-Jongejeugd A, Vink M, van Zanten B, *et al.* Prevalence of hearing loss in 1598 adults with an intellectual disability: cross-sectional population based study. *Int J Audiol* 2006

Nov;45(11):660–9.

- 48) Intrapromkul J, Aygun N, Tunkel DE, *et al.* Inner ear anomalies seen on CT images in people with Down syndrome. *Pediatr Radiol* 2012 Dec;42(12):1449–55.
- 49) Saliba I, Sbeity S, El-Zir E, *et al.* Down syndrome: an electrophysiological and radiological profile. *Laryngoscope* 2014 Apr;124(4):E141-7.
- 50) Bacciu A, Pasanisi E, Vincenti V, *et al.* Surgical treatment of middle ear cholesteatoma in children with Down syndrome. *Otol Neurotol* 2005 Sep;26(5):1007–10.
- 51) Hans PS, England R, Prowse S, *et al.* UK and Ireland experience of cochlear implants in children with Down syndrome. *Int J Pediatr Otorhinolaryngol* 2010 Mar;74(3):260–4.
- 52) Phelan E, Pal R, Henderson L, *et al.* The management of children with Down syndrome and profound hearing loss. *Cochlear Implants Int* 2016;17(1):52–7.
- 53) Shott SR. Down syndrome: common otolaryngologic manifestations. *Am J Med Genet C Semin Med Genet* 2006 Aug 15;142C(3):131–40.
- 54) Trucco F, Chatwin M, Semple T, *et al.* Sleep disordered breathing and ventilatory support in children with Down syndrome. *Pediatr Pulmonol* 2018 Oct;53(10):1414–21.
- 55) Ingram DG, Ruiz AG, Gao D, *et al.* Success of Tonsillectomy for Obstructive Sleep Apnea in Children With Down Syndrome. *J Clin Sleep Med* 2017 Aug 15;13(8):975–80.
- 56) Maris M, Verhulst S, Wojciechowski M, *et al.* Prevalence of Obstructive Sleep Apnea in Children with Down Syndrome. *Sleep* 2016 Mar 1;39(3):699–704.
- 57) James R, Kinsey S. Haematological disorders in Down syndrome. *Paediatr Child Health* 2009 Aug 1;19(8):377–80.
- 58) Bhatnagar N, Nizery L, Tunstall O, *et al.* Transient Abnormal Myelopoiesis and AML in Down Syndrome: an Update. *Curr Hematol Malig Rep* 2016 Oct;11(5):333–41.
- 59) Bruwier A, Chantrain CF. Hematological disorders and leukemia in children with Down syndrome. *Eur J Pediatr* 2012 Sep;171(9):1301–7.
- 60) Webb D, Roberts I, Vyas P. Haematology of Down syndrome. *Arch Dis Child Fetal Neonatal Ed* 2007 Nov;92(6):F503-7.
- 61) Hasle H, Clemmensen IH, Mikkelsen M. Risks of leukaemia and solid tumours in individuals with Down's syndrome. *Lancet* 2000 Jan 15;355(9199):165–9.
- 62) Wagenblast E, Araújo J, Gan OI, *et al.* Mapping the cellular origin and early evolution of leukemia in Down syndrome. *Science* [Internet] 2021 Jul 9;373(6551). Available from: <http://dx.doi.org/10.1126/science.abf6202>
- 63) Hill DA, Gridley G, Cnattingius S, *et al.* Mortality and cancer incidence among individuals with Down syndrome. *Arch Intern Med* 2003 Mar 24;163(6):705–11.
- 64) Garrison MM, Jeffries H, Christakis DA. Risk of death for children with down syndrome and sepsis.

- J Pediatr. 2005 Dec;147(6):748–52.
- 65) de Hingh YCM, van der Vossen PW, Gemen EFA, et al. Intrinsic abnormalities of lymphocyte counts in children with down syndrome. J Pediatr 2005 Dec;147(6):744–7.
- 66) Murphy M, Epstein LB. Down syndrome (trisomy 21) thymuses have a decreased proportion of cells expressing high levels of TCR α , β and CD3: A possible mechanism for diminished T cell function in down syndrome. Clin Immunol Immunopathol 1990 Jun 1;55(3):453–67.
- 67) Jardine L, Webb S, Goh I, et al. Blood and immune development in human fetal bone marrow and Down syndrome. Nature 2021 Oct;598(7880):327–31.
- 68) Novo E, García MI, Lavergne J. Nonspecific immunity in Down syndrome: a study of chemotaxis, phagocytosis, oxidative metabolism, and cell surface marker expression of polymorphonuclear cells. Am J Med Genet 1993 Jun 1;46(4):384–91.
- 69) Bloemers BLP, van Bleek GM, Kimpen JLL, et al. Distinct abnormalities in the innate immune system of children with Down syndrome. J Pediatr 2010 May;156(5):804–9, 809.e1-809.e5.
- 70) Cetiner S, Demirhan O, Inal TC, et al. Analysis of peripheral blood T-cell subsets, natural killer cells and serum levels of cytokines in children with Down syndrome. Int J Immunogenet 2010 Aug;37(4):233–7.
- 71) Nateghi Rostami M, Douraghi M, Miramin Mohammadi A, et al. Altered serum pro-inflammatory cytokines in children with Down's syndrome. Eur Cytokine Netw 2012 Jun 1;23(2):64–7.
- 72) Sullivan KD, Evans D, Pandey A, et al. Trisomy 21 causes changes in the circulating proteome indicative of chronic autoinflammation. Sci Rep 2017 Nov 1;7(1):14818.
- 73) Juj H, Emery H. The arthropathy of Down syndrome: an underdiagnosed and under-recognized condition. J Pediatr 2009 Feb;154(2):234–8.
- 74) Olson JC, Bender JC, Levinson JE, et al. Arthropathy of Down syndrome. Pediatrics 1990 Dec;86(6):931–6.
- 75) Jea A, Smith ER, Robertson R, et al. Moyamoya syndrome associated with Down syndrome: outcome after surgical revascularization. Pediatrics. 2005 Nov;116(5):e694-701.
- 76) Foley C, Killeen OG. Musculoskeletal anomalies in children with Down syndrome: an observational study. Arch Dis Child 2019 May;104(5):482–7.
- 77) Maranhão DA, Fuchs K, Kim Y-J, et al. Hip Instability in Patients With Down Syndrome. J Am Acad Orthop Surg 2018 Jul 1;26(13):455–62.
- 78) Ali FE, Al-Bustan MA, Al-Busairi WA, et al. Cervical spine abnormalities associated with Down syndrome. Int Orthop 2006 Aug;30(4):284–9.
- 79) El-Khouri M, Mourão MA, Tobo A, et al. Prevalence of atlanto-occipital and atlantoaxial instability in adults with Down syndrome. World Neurosurg 2014 Jul;82(1–2):215–8.
- 80) Pueschel SM, Scola FH. Atlantoaxial instability in individuals with Down syndrome: epidemiologic,

radiographic, and clinical studies. *Pediatrics* 1987 Oct;80(4):555–60.

- 81) Matsunaga S, Imakiire T, Koga H, *et al.* Occult spinal canal stenosis due to C-1 hypoplasia in children with Down syndrome. *J Neurosurg* 2007 Dec;107(6 Suppl):457–9.
- 82) Roizen NJ, Patterson D. Down's syndrome. *Lancet*. 2003 Apr 12;361(9365):1281–9.
- 83) Felius J, Beauchamp CL, Stager DR Sr. Visual acuity deficits in children with nystagmus and Down syndrome. *Am J Ophthalmol* 2014 Feb;157(2):458–63.
- 84) Carter DM, Jegasothy BV. Alopecia areata and Down syndrome. *Arch Dermatol*. 1976 Oct;112(10):1397–9.
- 85) Estefan JL, Oliveira JC, Abad ED, *et al.* HLA antigens in individuals with down syndrome and alopecia areata. *World J Clin Cases* 2014 Oct 16;2(10):541–5.
- 86) O' Shea M, O' Shea C, Gibson L, *et al.* The prevalence of obesity in children and young people with Down syndrome. *J Appl Res Intellect Disabil* 2018 Nov;31(6):1225–9.
- 87) Tang JYM, Luo H, Wong GHY, *et al.* Bone mineral density from early to middle adulthood in persons with Down syndrome. *J Intellect Disabil Res* 2019 Aug;63(8):936–46.
- 88) Yamakawa S, Nagai T, Uemura O. Down syndrome and mild kidney dysfunction. *Pediatr Int* 2018 Apr;60(4):391–3.
- 89) Niamien-Attai C, Bacchetta J, Ranchin B, *et al.* Atteintes rénales de la trisomies 21. *Archives de Pédiatrie* 2017 Oct 1;24(10):1013–8.

I-E)

- 1) Presson AP, Partyka G, Jensen KM, *et al.* Current estimate of Down Syndrome population prevalence in the United States. *J Pediatr* 2013;163:1163-8.
- 2) Glasson EJ, Sullivan SG, Hussain R, *et al.* The changing survival profile of people with Down's syndrome: implications for genetic counselling *Clin Genet*. 2002; 62:390-3.
- 3) Bittles AH, Bower C, Hussain R, *et al.* The four ages of Down syndrome. *Eur J Public Health* 2007;17:221-5.
- 4) 大橋 博文. 先天異常症候群の包括的管理—自然歴の理解に基づくケア—. *小児科臨床* 2013;66:1235-42.
- 5) 日本ダウン症学会ダウン症候群のある患者の移行医療支援ガイド
<https://japandownsyndromeassociation.org/wp-content/uploads/2021/04/jdsa-transition-healthcare-guide.pdf> (参照 2022-01-15)

I-G)

- 1) 日本医学会. 医療における遺伝学的検査・診断に関するガイドライン, 2011, http://jns.umin.ac.jp/cgi-bin/new/0224_2.pdf (2022年1月15日確認)
- 2) NIPT コンソーシアム. <http://www.nipt.jp/index.html> (2022年1月15日確認)
- 3) 日本産科婦人科学会倫理委員会. 母体血を用いた出生前遺伝学的検査に関する検討委員会: 母体血を用いた新しい出生前遺伝学的検査に関する指針, 2013, http://jams.med.or.jp/rinshobukai_ghs/policy.pdf (2022年1月15日確認)
- 4) 厚生科学審議会科学技術部会 NIPT 等の出生前検査に関する専門委員会. NIPT 等の出生前検査に関する専門委員会報告書, 2021, <https://www.mhlw.go.jp/content/000783387.pdf> (2022年1月25日確認)
- 5) 近藤 達郎. ダウン症候群の成育. 小児保健研究 2015;74:781-5.

II. クリニカルクエスチョン

○エビデンス総体と推奨の強さについて

エビデンスレベルに応じて、エビデンスの質を A, B, C, D に決定した。ランダム化比較試験 (RCT) のメタアナリシスや、RCT の評価は A (強) を上限とし、観察研究は C (弱) を上限として評価を行った。

・ エビデンスの質

A (強) : 行うように強く勧められる

B (中) : 行うように勧められる

C (弱) : 十分な科学的根拠はないが、行うように/行わない ように勧められる

D (非常に弱い) : 確信できる科学的根拠はない

推奨の強さは、エビデンスの質の益と害のバランスや、診療ガイドライン作成委員会の価値観や臨床現場の現状、歯科保険診療で対応できるか等を考慮し決定した。本ガイドラインでは、推奨の強さを決められない場合は、「なし」とした。

・ エビデンスの推奨の強さ

1 : 強い : 行う/行わない ことを推奨する

2 : 弱い : 行う/行わない ことを提案する

3 : なし : どちらとも言えない

推奨は、エビデンスの質 (A,B,C,D) に、推奨の強さ (1,2,3) を併記した。

○用語について

本ガイドラインでは、下記の通り統一した。

- ・ 摂食機能 : 嚥下障害も含む
- ・ 嚥下造影検査 (VF : Videofluorography)
- ・ 嚥下内視鏡検査 (VE : Videoendoscopy)

CQ1：全身発達状態の評価は、Down 症候群の摂食機能獲得の予測に有用か？

推奨文：

全身発達状態の評価は、摂食機能獲得の予測に有用な可能性がある。（2C）

背景・目的：

Down 症候群では、低身長、肥満傾向、短頸、短い手足、筋緊張低下や短い手指が全身的特徴として挙げられ¹⁾、摂食機能障害を合併することも多い²⁾。摂食機能の支援を行う際に、はじめに全身発達状態の評価を行うことの有用性を検討した。

解説：

全身発達と摂食機能獲得に関する報告は、2 編の症例蓄積論文のみ^{3), 4)}であった。いずれも、舌突出嚥下（異常嚥下癖）と粗大運動の関連を検討しており、舌突出嚥下（異常嚥下癖）は座位以降の粗大運動能が発達することにより減少する傾向であった。しかし、Down 症候群以外の合併疾患や知的能力障害などの交絡因子の検証はなく、全身発達状態は予測因子の目安に過ぎない。

日本の授乳・離乳の支援ガイド（2019 年改訂版）⁵⁾における離乳開始の目安は「首のすわりがしっかりして寝返りができる」「5 秒以上座れる」「スプーンなどを口に入れても舌で押し出すことが少なくなる（哺乳反射の減弱）」「食べものに興味を示す」などが挙げられている。Down 症候群の摂食機能獲得と頸定との関連を検討した報告はなかったが、「座位が取れる」ことが、摂食機能獲得における舌運動の発達の目安となる可能性が示唆された。しかしながら、座位獲得＝離乳食開始ではなく、舌突出嚥下（異常嚥下癖）という舌運動の未熟性との関連に過ぎない。Down 症候群では、出生時からの哺乳反射、哺乳力低下を認めることが多く、「哺乳反射の減弱」については、離乳開始の目安として用いることは難しいと思われる。また、Down 症候群では平均出生体重が日本人の平均出生体重より小さく、早期産により、NICU 管理となる率も高い⁶⁾。低出生体重児や早産児の場合の離乳開始の目安は確立されていないが、離乳開始は修正月齢を目安にすることが望ましい⁵⁾とされている。Down 症候群においても修正月齢で 5–6 か月時に個々の摂食機能の評価、その発達状況に基づいて、離乳を開始することが望ましいであろう。

以上により、全身発達状態の評価や修正月齢は、Down 症候群の摂食機能獲得の予測に有用である。

《文献》

- 1) 久保寺 友子, 村上 旬平, 森崎 市治郎. 染色体の異常. 日本障害者歯科学会編. スペシャルニーズデンティストリー障害者歯科. 第2版. 東京: 医歯薬出版; 2017. 170-2.
- 2) 池田 正一. Down 症候群. 池田正一・黒木良和監修. 口から診える症候群・病気. 東京: 日本障害者歯科学会; 2012.138-9.
- 3) 中村 達也, 鮎澤 浩一, 小沢 浩. Down 症候群の舌突出嚥下と粗大運動・認知・言語発達に関連: 予備的研究. 日本摂食嚥下リハ会誌 2017;21:200-8.
- 4) 水上 美樹, 田村 文誉, 松山 美和, 他. ダウン症候群児の粗大運動能と摂食に関わる口腔異常習癖との関連. 障歯誌 2015;36:17-24.
- 5) 厚生労働省: 授乳・離乳の支援ガイド(2019年改定版)
<https://www.mhlw.go.jp/content/11908000/000496257.pdf> (参照 2022-4-25)
- 6) 白石 春生, 森岡 圭太, 高橋 伸浩, 他. 当院 NICU で診療したダウン症候群の合併症の臨床的検討. 臨床小児医学 2019;67(1-6):21-6.

[検索式]

期間: ~2021年8月31日

Pubmed, Cochrane Library 検索結果

#1. Down syndrome and Humans

35,998 件 (Pubmed), 54 件 (Cochrane Reviews)

#2. #1 and feeding

#3. #2 and feeding function

#4. #3 and development

#5. #4 and gross motor

#6. #4 and oral motor

有用と考えられた論文: 0 件

医中誌 検索結果

#1. (Down 症候群/TH or Down 症候群/AL) and (Down 症候群/TH or 21 トリソミー/AL) and (PT=会議録除く)

3,628 件 (医中誌)

#2. #1 and ((摂食/TH or 摂食/AL) and (嚥下/TH or 嚥下/AL))

#3. #2 and 頸定/AL)

#4. #2 and (呼吸/TH or 呼吸/AL)

#5. #2 and (粗大運動/AL)

有用と考えられた論文：2件

[議決決定]

可 13 不可 0 要修正 0

(摂食機能班)

CQ2：Down 症候群は摂食機能障害を合併するか？

推奨文：

摂食機能障害を合併する可能性はあるが、個人差がある。（2C）

背景・目的：

Down 症候群の摂食機能障害の特徴として、知的能力障害に伴う症状と筋緊張低下に伴う症状を認める¹⁾。食行動や嚥下機能に関する問題、摂食機能獲得の遅れといった摂食機能障害の合併の可能性について検討する。

解説：

Down 症候群に対し、摂食機能訓練が奏功したという症例報告は多数あるが、集団として摂食機能障害の程度について検証した研究はない。

診療録を用いた後方視的研究や障害児の集団の中での Down 症候群児の摂食機能障害を検討した研究はあるが、定型発達児との比較は Anil ら²⁾の質問紙を用いた報告のみであった。インドの2-7歳の定型発達児と Down 症候群児を対象とした調査の結果、摂食機能障害は Down 症候群において高頻度で見られ、固形食摂取での問題が多くあった。また、摂食機能に関する身体的、機能的、情緒的な問題も抱えていることが明らかとなり、その原因として感覚運動能力の低さを挙げている。

摂食機能障害の合併に関する報告は、症例集積研究であり、Jackson ら³⁾によると、医療機関で実施した嚥下造影検査（VF）の結果、口腔相の障害が63.8%に、誤嚥や喉頭侵入といった咽頭相の障害が56.3%にみられた（平均年齢2.1歳）。Stanley ら⁴⁾によると、臨床的所見から、嚥下障害の精査を必要とした0-6か月児の Down 症候群174名のうち、VFの結果、55%に口腔相または咽頭相の嚥下障害を認め、39%には経口哺乳の中止を検討すべき嚥下障害が認められた。Jackson ら⁵⁾の1歳未満の Down 症候群を対象とした VF と嚥下内視鏡検査（VE）を併用した検査の結果では、Down 症候群の0-5か月児の31.9%に、6-12か月児の51.3%に喉頭侵入または誤嚥、あるいはその両方が認められたと報告している。これらの報告はいずれも全ての Down 症候群に対して臨床的な嚥下障害のスクリーニングを行うことを推奨しているが、いずれも米国での調査のため、日本における検証

は今後の課題である。

症例集積研究のみの研究結果ではあるが、乳児および幼児期のいずれにおいても、Down 症候群では摂食機能障害を合併する可能性があるが、個人差があるといえよう。

《文献》

- 1) 石崎 晶子, 弘中 祥司. Down 症. 才藤 栄一, 植田 耕一郎監修. 摂食嚥下リハビリテーション 第3版. 東京: 医歯薬出版; 2016. 341-3.
- 2) Anil MA, Shabnam S, Narayanan S. Feeding and swallowing difficulties in children with Down syndrome, J Intellect Disabil Res 2019;63:992-1014.
- 3) Jackson A, Maybee J, Moran MK, *et al.* Clinical Characteristics of Dysphagia in Children with Down Syndrome. Dysphagia 2016;31:663-71.
- 4) Stanley MA, Shepherd N, Duvall N, *et al.* Clinical identification of feeding and swallowing disorders in 0-6 month old infants with Down syndrome. Am J Med Genet A 2019 Feb;179(2):177-82.
- 5) Jackson A, Maybee J, Wolter-Warmerdam K, *et al.* Associations between age, respiratory comorbidities, and dysphagia in infants with down syndrome. Pediatr Pulmonol 2019 Nov;54(11):1853-9.

[検索式]

期間: ~2021年8月31日

Pubmed, Cochrane Library 検索結果

- #1. Down syndrome and Humans
35,998件 (Pubmed) , 54件 (Cochrane Reviews)
- #2. #1 and dysphagia
- #3. #1 and swallow disorder
- #4. #1 and eating dysfunction
- #5. #2 and #3
- #6. #2 and #4
- #7. #5 and #6
- #8. #1 and choking
- #9. #1 and without chewing
- #10. #1 and chewing dysfunction
- #11. #1 and aspiration

#12. #1 and feeding issue

有用と考えられた論文：3件

医中誌 検索結果

#1. (Down 症候群/TH or Down 症候群/AL) and (Down 症候群/TH or 21 トリソミー/AL)and (PT=会議録除く)

3,628 件 (医中誌)

#2. #1 and (嚥下障害/TH or 嚥下障害/AL))

#3. #1 and ((@嚥下障害/TH and @摂食機能障害/TH) or 摂食嚥下障害/AL))

#4. #1 and 舌突出/AL)

#5. #1 and (窒息/TH or 窒息/AL))

#6. #1 and (丸呑み/AL)

#7. #1 and (哺乳反射/AL)

有用と考えられた論文：0件

[議決決定]

可 13 不可 0 要修正 0

(摂食機能班)

CQ3 : Down 症候群の摂食機能評価に精密検査は有用か？

推奨文：

精密検査の有用性は認められるが、精密検査の種類や、検査への協力度によって評価結果が異なることが予測される。(2C)

背景・目的：

Down 症候群の摂食機能の評価法として、一般には外部観察評価、機器などを用いたスクリーニング検査を実施後、精密検査を必要とすることがあるため、その有用性について検討する。

解説：

Down 症候群に対する嚥下造影検査 (VF) や嚥下内視鏡検査 (VE) といった摂食機能評価の精密検査に関する報告は、症例集積研究の 2 編^{1,2)}であった。詳細は、CQ4 でも述べたが、1 歳未満の集団における調査では、高い割合で摂食機能障害の所見を認めたが呼吸器疾患などの合併症との関連性を評価しているだけで、Down 症候群に対する精密検査の有用性の評価を行ってはいなかった。これらの精密検査は Down 症候群に限らず、異物感や痛みなどで拒否する可能性があることから対象年齢によって受け入れ状態が変わる可能性はある。また、Down 症候群は加齢によって摂食機能が変化する³⁾ため、本報告だけでは加齢変化や経時的評価について述べることはできない。しかし、摂食機能の精密検査は嚥下障害を発見して経口摂取中止を決定するものではなく、摂食動作の外部観察評価やスクリーニング検査では判断困難な機能を評価することで効果的な支援方法を検討する一助となる。日本では VF, VE は保険導入されていることから経済的負担も少ない。以上から、精密検査による摂食機能の評価は、総合的な支援方法を導く目安として応用できる可能性がある。

Down 症候群に限らず摂食機能評価は基本的に外部観察評価およびスクリーニング検査後、必要に応じて精密検査に移行する。基本的な外部観察評価の有用性についての報告は認められなかったが、スクリーニング検査として測定機器による評価^{4,5)}が行われる場合もある。しかし、協力度や口腔の形態異常によって測定機器が使用困難な場合もあり、今後の調査研究が期待される。他に、聴診器を用いた低侵襲で対象者に過度なストレスをかけること

なく嚥下機能を評価できる頸部聴診法がある。本法は術者の熟練さえあれば、年齢や協力度に関係なく応用できるが、Down 症候群に限定した報告はないため、有用性については不明である。

《文献》

- 1) Jackson A, Maybee J, Wolter-Warmerdam K, *et.al.*: Associations between age, respiratory comorbidities, and dysphagia in infants with down syndrome. *Pediatr Pulmonol* 2019;54:1853-9.
- 2) Stanley, Shepherd N, Duvall N, *et.al.* Clinical identification of feeding and swallowing disorders in 0-6 month old infants with Down syndrome. *Am J Med Genet A* 2019 Feb;179(2):177-82.
- 3) Lazenby T. The impact of aging on eating, drinking, and swallowing function in people with Down's syndrome. *Dysphagia* 2008;23:88-97.
- 4) Isoda T, Tamura F, Kikutani T, *et al.*: Development of lip closing function during taking food into the mouth in children with Down syndrome. *IJOM* 2019; 45:31-45.
- 5) 橋本 恵, 猪狩 和子, 伊藤 あゆみ, 他 : ダウン症者における嚥下時舌圧と口蓋形態との関連. *日本顎口腔機能学会誌* 2014;21:50-51 (抄)

[検索式]

期間 : ~2021 年 8 月 31 日

Pubmed, Cochrane Library 検索結果

#1. Down syndrome and Humans

35,998 件 (Pubmed) , 54 件 (Cochrane Reviews)

#2. #1 and dysphagia

#3. #1 and videofluorography

#4. #1 and VFSS

#5. #2 and videoendoscopy

#6. #2 and FEES

#7. #2 and ultrasound examination

有用と考えられた論文 : 2 件

医中誌 検索結果

#1. (Down 症候群/TH or Down 症候群/AL) and (Down 症候群/TH or 21 トリソミー/AL)and (PT=会議録除く)

3,628 件 (医中誌)

#2. #1 and ((@嚥下障害/TH and @摂食機能障害/TH) or 摂食嚥下障害/AL))

#3. #2 and 嚥下造影検査/AL)

#4. #2 and (舌圧/TH or 舌圧/AL))

#5. #1 and (口唇圧/TH or 口唇圧/AL))

#6. #1 and 嚥下造影検査/AL)

#7. #1 and 頸部聴診/AL)

有用と考えられた論文 : 0 件

[議決決定]

可 13 不可 0 要修正 0

(摂食機能班)

コラム 1 : Down 症候群の摂食機能障害

近年, Down 症候群の合併症状として摂食機能障害を伴うこと¹⁻⁶⁾が一般的に知られており, 早期からの対応がなされてきている。Down 症候群の摂食嚥下障害の特徴として, いわゆる知的能力障害に伴う早食い, 偏食などの食行動に関する症状と筋緊張低下や生理的機能に関連する舌突出嚥下といった嚥下障害や押しつぶし機能不全, 咀嚼機能不全などの症状を認める¹⁻¹²⁾。また, 歯数や歯列の異常による影響, 感覚統合障害による機能不全に関する問題も報告されている^{2,7,9-12)}。

Down 症候群は出生後すぐに診断がなされ, 近年では哺乳期から摂食嚥下障害に対する対応が行われている²⁻¹⁵⁾。しかし, 摂食機能療法の我が国における保険導入は平成 7 年で, Down 症候群に限らず, 発達期の障害児者に対する摂食機能療法の有用性について経時的な大規模研究や介入研究などの報告は認められない。

Down 症候群に対する摂食嚥下訓練が奏功したという報告では, 舌突出嚥下の改善^{6,13,14)}, 咀嚼の改善^{15,16)}など多数を認められる。一方で, 摂食機能療法開始時期による効果の違い⁶⁾, 舌突出が残存や改善に時間を要すること^{7,9,13)}, 感覚統合障害が合併していると身体的な機能訓練のみでは十分な結果が得られない可能性も示唆されている¹²⁾。

摂食機能の獲得は, 粗大運動の獲得とも関連がある傾向¹⁷⁾であり, まずは顎定を獲得することにより頭部が安定し, 咀嚼や嚥下に必要な筋活動が自由にすることで捕食も安定してできるようになる。そして, 口腔内での食べの処理も安定してできるため, 初期食から中期食への摂食機能の獲得には重要になる。また, 顎堤や乳歯でのかみつぶしやすり潰しには体幹の安定が必要なため, 座位の獲得が重要になることが考えられる。

摂食機能療法は, 食環境, 食内容, 機能訓練など総合的な対応が求められるため, 本人だけでなく保護者や養育者といった周囲の協力性などの要因も影響する。今後の課題として, 臨床的な介入研究は困難であったとしても, 様々な要因を検討したコホート研究などによる効果の有用性の検討が必要であろう。

《文献》

- 1) 池田 正一. Down 症候群. 口から診える症候群・病気 (池田 正一・黒木 良和 監修). 東京: 日本障害者歯科学会; 2012. 138-9.
- 2) 篠崎 昌子. Down 症候群と摂食嚥下障害, 田角 勝, 向井 美恵 (編), 小児の摂食嚥下リハビリテーション

ン 第 2 版, 東京: 医歯薬出版; 2006. 238-241.

- 3) 石崎 晶子, 弘中 祥司. Down 症. 摂食嚥下リハビリテーション 第 3 版 (才藤栄一, 植田耕一郎監修). 東京: 医歯薬出版; 2016. 341-3.
- 4) Jackson, Maybee J, Moran MK, *et al.* Clinical Characteristics of Dysphagia in Children with Down Syndrome. *Dysphagia* 2016 Oct;31(5):663-71.
- 5) Stanley MA, Shepherd N, Duvall N, *et al.* Clinical identification of feeding and swallowing disorders in 0-6 month old infants with Down syndrome. *Am J Med Genet A* 2019;179(2):177-82..
- 6) Jackson A, Maybee J, Wolter-Warmerdam K, *et al.* Associations between age, respiratory comorbidities, and dysphagia in infants with down syndrome. *Pediatr Pulmonol* 2019;54:1853-9.
- 7) 水上 美樹, 田村 文誉, 松山 美和, 他. ダウン症候群児の粗大運動能と摂食に関わる口腔異常習癖との関連. *障歯誌* 2015;36:17-24.
- 8) Faulks D, Collado V, Mazille MN, *et al.* Masticatory dysfunction in persons with Down's syndrome. Part 1: aetiology and incidence. *J Oral Rehabilitation* 2008;35:854-86.
- 9) 中嶋 理香, 藤田 ひとみ, 朝日 利江. 離乳期からかかわったダウン症 2 症例の口腔運動・粗大運動・自食の意欲の発達経過. *日摂食嚥下リハ会誌* 2012;16:290-8.
- 10) 中村 達也, 鮎澤 浩一, 小沢 浩. Down 症候群の舌突出嚥下と粗大運動・認知・言語発達の関連: 予備的研究. *日摂食嚥下リハ会誌* 2017;21:200-8.
- 11) 山崎 亜沙子藤原 琢也, 名和 弘幸, 他. 愛知学院大学歯学部附属病院矯正歯科における Down 症候群患者の臨床統計的調査, *日矯歯会誌* 2018 ; 77 : 78-85.
- 12) 大久保 真衣, 山本 昌直, 杉山 哲也, 他. Down 症候群者における摂食嚥下機能と感覚刺激反応異常の検討. *日摂食嚥下リハ会誌* 2018;22:145-52.
- 13) 高橋 摩理, 富田 かをり, 弘中 祥司, 他. Down 症候群の小児における摂食嚥下機能の後方視的調査—地域療育センターにおける支援方法の検討—. *日摂食嚥下リハ会誌* 2015;19:165-71.
- 14) Sasaki Y, Kamasaki Y, Hidaka K, *et al.* Promotion of growth and development in a Down syndrome infant with complications, *Pediatrics International*, 2010 ; 52 : 653-656.
- 15) Faulks D, Collado V, Mazille MN, *et al.* Masticatory dysfunction in persons with Down's syndrome. Part 2 : management, *J Oral Rehabilitation* 2008;35:863-869.
- 16) 林佐智代, 遠藤真美, 三枝優子, 他. 障害児・者における丸飲みの改善を目的とした訓練方法の新たな試み, *日摂食嚥下リハ会誌*, 24 : 56-63, 2020.
- 17) Mizukami M, Kikutani T ,Matsuyama M, *et al.* Investigating fact estigating factors related t elated to the acquisition of masticat o the acquisition of masticatory function in Down syndrome children, *International Journal of Orofacial Myology*, 2019; 45(1):46-56.

(摂食機能班)

CQ4：Down 症候群の乳歯は定型発達児と比較してう蝕に罹患しにくいのか？

推奨文：

Down 症候群の乳歯は、他の障害児や定型発達児と比較してう蝕に罹患しにくいというエビデンスを認めなかった。（3D）

背景・目的：

小児の Down 症候群は、定型発達児者と比較してう蝕治療が困難である。そのため、う蝕罹患に対する評価の重要度は高い。Down 症候群の乳歯のう蝕の罹患性について検討することを目的とした。

解説：

Down 症候群の乳歯う蝕について PubMed と医中誌にて検索し、64 論文を抽出したが、SR で用いることができたのは dmf 歯面数の 2 論文、dmf 歯数の 3 論文（1 論文は dmf 歯面数を含む）であった。それぞれの論文では、Down 症候群のう蝕が少ないと仮定され、う蝕歯数と口腔衛生習慣との関連、*Streptococcus mutans* (*S.mutans*) および *Lactobacillus* 属菌のレベル¹⁾、唾液中の分泌型免疫グロブリン A (s-IgA) 濃度²⁾との関連について調査研究がなされている。しかしながら、2 つの報告ともに定型発達児と比べ乳歯のう蝕歯数に有意差がなかった。また Maclaurin ら³⁾の報告においても定型発達児と乳歯う蝕歯数で有意な差が認められなかった。唾液中の *S.mutans* 特異的抗体との関係を調査した Lee ら⁴⁾の結果だけが乳歯う蝕歯数が少なかった。ただし、知的レベルが高い者だけの調査であり、背景因子に差があった。dmf 歯面数、dmf 歯数のそれぞれの結果を統合した結果、Down 症候群の乳歯は定型発達児と比較してう蝕に罹患しにくいとはいえず、萌出直後からのう蝕予防が重要である。

う蝕の発生は背景因子の影響があるが、Down 症候群の乳歯う蝕についての報告は、背景因子が統一されておらず、エビデンスの高い研究報告が少ない。今後、さらなる検証が必要である。

《文献》

- 1) Mathias M F, Simionato MR, Guaré RO. Some factors associated with dental caries in the

primary dentition of children with Down syndrome. Eur J Paediatr Dent 2011;12:37-42.

- 2) Hashizume LN, Schwertner C, Moreira MJS, *et al.* Salivary secretory IgA concentration and dental caries in children with Down syndrome. Spec Care Dentist 2017;37:115-19.
- 3) Maclaurin ET, Shaw L, Foster TD. Dental caries and periodontal disease in children with Down syndrome and other mentally handicapping conditions. J Paediatr Dent 1985;1:15-9.
- 4) Lee SR, Kwon HK, Song KB, *et al.* Dental caries and salivary immunoglobulin A in Down syndrome children. J Paediatr Child Health 2004;40:530-3.

[検索式]

期間：～2021年8月31日

Pubmed, Cochrane Library 検索結果

#1. "Down Syndrome"[Mesh]

25,433件 (Pubmed) 、 21件 (Cochrane reviews)

#2. "Tooth, Deciduous"[Mesh]

#3. "Dental Caries"[Mesh]

#4. #2 OR #3

#5. #1 AND #4

#6. "Guideline" [Publication Type]

#7. #5 AND #6

有用と考えられた論文：6件

医中誌 検索結果

#1. 乳歯

8,731件 (医中誌)

#2. う蝕

#3. Down 症候群

#4. ガイドライン

#5. 乳歯う蝕

#6. #1 and #3

#7. #1 and #2

#8. #3 and #4

#9. #3 and #4 and #1

#10. #3 and #4 and #5

有用と考えられた論文：0件

[議決決定]

可 13 不可 0 要修正 0

(う蝕管理班)

CQ5：Down 症候群の永久歯は定型発達児者と比較してう蝕に罹患しにくいのか？

推奨文：

Down 症候群の永久歯は定型発達児者と比較してう蝕に罹患しにくい可能性がある。(2D)

背景・目的：

Down 症候群は、う蝕に罹患しにくいとされているが、明らかになっていない。Down 症候群の永久歯が定型発達児者と比較してう蝕に罹患しにくいかな否かは、口腔健康管理を行ううえで重要であり、QOL と全身の健康維持に関連する。

解説：

今回の文献抽出によって 341 論文を抽出し、うち 1 つのシステマティックレビュー（6 論文）と 5 つの論文が分析対象となった。

う蝕罹患は加齢や背景が影響し、年代別に検討した Cutress¹⁾の報告では、5-9 歳、10-14 歳、15-19 歳、20-24 歳のいずれの年代においても定型発達者と比較して Down 症候群の DMF 歯数が有意に少なかった。穂坂ら²⁾は、10 歳代の Down 症候群は他の知的能力障害者と比較して DMF 歯数が有意に少ないが、20 歳代と 30 歳代では有意差がみられず、永久歯の萌出遅延による萌出後の期間の影響を指摘している。

年齢を一致させた Down 症候群と知的能力障害との比較では、Down 症候群の DMF 歯数は有意に少ない³⁾とする結果と有意差がないとする⁴⁾ものがある。背景因子を同じにするために生活環境が同じ Down 症候群と兄弟を比較した結果、Down 症候群は定型発達児の兄弟より DMF 歯数が少なかったとされている⁵⁾。Down 症候群の DMF 歯数が少ない要因として隣接面う蝕が少ない³⁾ことやフッ化物使用⁶⁾が挙げられ、加齢が DMF 歯数を増加する要因として挙げられている⁶⁾。Deps ら⁷⁾の 6 つの研究を評価したメタアナリシスでは Down 症候群の DMF 歯数は有意に低いと報告している。Deps らが評価した報告を含めた今回のメタアナリシスでは、平均値差が-1.01 歯（95%信頼区間：-1.45~-0.57）と Down 症候群の方が DMF 歯数は有意に低かった。しかしながら、各研究の結果のばらつきが大きく、バイアスリスクも高かった。

Down 症候群はわずかにう蝕に罹患しにくい可能性があるが、う蝕罹患は環境や加齢の

影響があるので、定期的な歯科管理が勧められる。

《文献》

- 1) Cutress T W. Dental caries in trisomy 21. Arch Oral Biol 1971;16(11):1329-44.
- 2) 穂坂 一夫, 小笠原 正, 渡辺 達夫, 他. ダウン症候群におけるう蝕罹患に関する研究(第 1 報)う蝕罹患状況の年齢別統計的検討. 障歯誌 1992;13:169-78.
- 3) Barnett ML, Press KP, Friedman D, *et al.* The prevalence of periodontitis and dental caries in a Down's syndrome population. J Periodontol 1986;57:288-93.
- 4) Stabholz A, Mann J, Sela M, *et al.* Caries experience, periodontal treatment needs, salivary pH, and Streptococcus mutans counts in a preadolescent Down syndrome population. Spec Care Dentist 1991;11:203-8.
- 5) Fung K, Lawrence H, Allison P. A paired analysis of correlates of dental restorative care in siblings with and without Down syndrome. Spec Care Dentist 2008;28:85-91.
- 6) Fung K, Allison PJ. A comparison of caries rates in non-institutionalized individuals with and without Down syndrome. Spec Care Dentist 2005;25:302-10.
- 7) Deps TD., Angelo GL, Martins CC, *et al.* Association between Dental Caries and Down Syndrome: A Systematic Review and Meta-Analysis. PLoS One 2015;10:e0127484.

[検索式]

期間：～2021年8月31日

Pubmed, Cochrane Library 検索結果

#1. "Down Syndrome"[Mesh]

25,433 件 (Pubmed) 、 21 件 (Cochrane reviews)

#2. "Dentition, Permanent"[Mesh]

#3. "Dental Caries"[Mesh]

#4. #2 OR #3

#5. #1 AND #4

#6. "Guideline" [Publication Type]

#7. #5 AND #6

有用と考えられた論文：14 件

医中誌 検索結果

#1. 永久歯

6,865 件 (医中誌)

- #2. う蝕
 - #3. ダウン症候群
 - #4. 永久歯う蝕
 - #5. ガイドライン
 - #6. #1 and #2
 - #7. #1 and #3
 - #8. #3 and #4
 - #9. #5 and #1
 - #10. #5 and #2
 - #11. #5 and #3
 - #12. #5 and #4
- 有用と考えられた論文：4件

[議決決定]

可 13 不可 0 要修正 0

(う蝕管理班)

CQ6：Down 症候群のう蝕予防のためにフッ化物の応用は有用か？

推奨文：

Down 症候群のう蝕予防のためのフッ化物応用は、一般的な有用性はあるかと考えるが、定型発達と比べて有用性があるかのエビデンスは認めなかった。

背景・目的：

Down 症候群のう蝕を効果的に予防するため、フッ化物応用が有効かどうかは明らかでない。Down 症候群におけるフッ化物応用の効果を検討する。

解説：

7 論文が採用されたが、Down 症候群のう蝕罹患に関する Moreira¹⁾、Deps²⁾ らのシステマティックレビュー2 編（フッ化物応用の有無に関する記載なし）、Shore³⁾、Hennequin⁴⁾ らの Down 症候群のう蝕罹患に関する文献レビュー2 編（フッ化物応用の効果に関する記載なし）、Kusabe⁵⁾、中野^{6, 7)} らのダウン症児の脱落乳歯の生化学的検索が 3 編であり、「Down 症候群のう蝕予防のためにフッ化物の応用は有用か？」については、結論づけられなかった。

しかしながら、Down 症候群の特性がフッ化物塗布や洗口に与える影響は明らかにされていないが、定型発達者における根面う蝕に対して「フッ化物配合歯磨剤（1,100～1,400ppmF）にフッ化物配合洗口剤（250～900ppmF）を毎日併用することにより、永久歯の活動性根面う蝕が回復する（硬くなり、非活動性になる）とされている⁸⁾。また Gluzman⁹⁾ らはフッ化ジアミン銀によるう蝕進行抑制効果は乳歯のみならず、要介護者の根面う蝕の 1 次予防において有効性を報告している。WHO や厚生労働省においてもフッ化物応用は推奨されている。日本ではフッ化物配合歯磨剤のフッ化物イオン濃度の上限を 1,500ppm とする高濃度フッ化物配合歯磨剤の医薬部外品としての市販が、厚生労働省により認められた。フッ化物配合歯磨剤に関する日本口腔衛生学会の考え方¹⁰⁾ において、Down 症候群への推奨ではないが、「フッ化物配合歯磨剤の年齢別応用量とフッ化物イオン濃度」と「ライフステージ別のフッ化物応用」が示され、フッ化物応用については確立されている。生後

6 か月から 5 歳までは 500ppm, 6~14 歳は 1,000ppm, 15 歳以上は 1,000~1500ppm のフッ素濃度の歯磨き剤応用が示されている¹⁰⁾。

Down 症候群のう蝕罹患に関しては、観察研究、横断研究によるう蝕歯数の検討が行われているが、生活環境、口腔清掃状況や、う蝕予防法などの詳細な検討は行われていないのが現状である。特にフッ化物応用については、Down 症候群の特性や居住地域の飲料水中のフッ素濃度や本人および保護者の考え方、本人の口腔機能の状態によっても、フッ化物応用の方法およびう蝕罹患率が大きく左右されることが考えられる。したがって、Down 症候群のう蝕予防のためのフッ化物応用は行ってもよいが、Down 症候群の特性によるフッ化物塗布への影響は明確でない。今後、大規模集団での調査は困難と思われ、施設などで幼児期から管理された生活環境でのデータ採取等、エビデンスの質の高い調査を地道に蓄積していくことが必要と考える。

《文献》

- 1) Moreira MJ, Schwertner C, Jardim JJ, *et al.* "Dental caries in individuals with Down syndrome: a systematic review." *Int J Paediatr Dent* 2016 Jan;26(1):3-12.
- 2) Deps TD, Angelo GL, Martins CC, *et al.* Association between Dental Caries and Down Syndrome: A Systematic Review and Meta-Analysis. *PLoS One* 2015 Jun 18;10(6):e0127484.
- 3) Shore S, Lightfoot T, Ansell P. Oral disease in children with Down syndrome: causes and prevention. *Community Pract* 2010 Feb;83(2):18-21.
- 4) Hennequin M, Veyrune JL, Buordiol P. Significance of oral health in persons with Down syndrome: a literature review. *Developmental Medicine & Child Neurology* 1999;41:275-83.
- 5) Kusabe Y, Nakano T, Okamoto T, *et al.* Distribution of fluoride and magnesium concentrations in deciduous tooth enamel of children with cerebral palsy and Down syndrome. *Ped Dent J* 2012;22(2): 103-109.
- 6) 中野 崇, 河合 利方, 東 公彦, 他. Down 症候群乳歯エナメル質の新産線前後における F,Mg 濃度. *小児歯誌* 2001;39(3): 561-7.
- 7) 中野 崇. Down 症児の乳歯エナメル質表層における生化学的特性 F,Mg と酸脱灰量について. *愛院大歯誌* 1999;37(1):175-86.
- 8) 日本歯科保存学会編：う蝕治療ガイドライン. 第 3 版, 京都: 永末書店; 2020.
- 9) Gluzman R, Katz RV, Frey BJ, *et al.* Prevention of root caries: a literature review of primary and secondary preventive agents. *Spec Care Dentist* 2013May-Jun;33(3):133-40.
- 10) 日本口腔衛生学会 フッ化物応用委員会：フッ化物配合歯磨剤に関する日本口腔衛生学会の考え方. 2018

[検索式]

期間：～2021年8月31日

Pubmed, Cochrane Library 検索結果

#1. "Down Syndrome"[Mesh]

25,433件 (Pubmed) 、21件 (Cochrane reviews)

#2. "Dental Caries"[Mesh]

#3. "Fluorine"[Mesh] AND "Fluorides"[Mesh]

#4. #1 AND #2 AND #3

#5. #1 AND #2

有用と考えられた論文：5件

医中誌 検索結果

#1. う蝕予防

1,001件 (医中誌)

#2. フッ素

#3. フッ素塗布

#4. フッ素洗口

#5. フッ化物

#6. フッ化物塗布

#7. フッ化物配合歯磨き剤

#8. フッ化物濃度

#9. Down症候群う蝕

#10. #1 and #2

#11. #1 and #3

#12. #1 and #4

#13. #1 and #5

#14. #1 and #6

#15. #1 and #7

#16. #1 and #8

#17. #1 and #9

#18. #1 and #2 and #9

#19. ガイドライン

#20. #2 and #10 and #20

- #21. #4 and #9
 - #22. 洗口 (含嗽)
 - #23. #9 and #23
 - #24. 有害作用
 - #25. #2 and #25
 - #26. 急性中毒 and フッ素
 - #27. 慢性中毒 and フッ素
 - #28. #2 and #25 and #20
 - #29. 歯 and フッ素
 - #30. #20 and #30
 - #31. フッ素 染色体
- 有用と考えられた論文 : 2 件

[議決決定]

可 13 不可 0 要修正 0

(う蝕管理班)

CQ7：Down 症候群への筋機能療法は、口唇閉鎖機能や舌機能の改善に有用か？

推奨文：

筋機能療法としての能動的訓練の受け入れができれば、口唇閉鎖機能や舌機能が改善する可能性はある。(2D)

背景・目的：

Down 症候群は、安静時や嚥下時に舌の位置異常になる傾向がある。また、安静時の口唇閉鎖不全も認められることがある。そのため、舌の位置異常や口唇閉鎖不全に対し筋機能療法が有用であるかを検討することを目的とした。

解説：

Down 症候群は、安静時に口唇閉鎖が困難な場合が認められる。原因として考えられるのは、舌尖が口唇より前方に位置することで口唇閉鎖が困難な場合、口呼吸のため鼻呼吸できずに開口している場合、Down 症候群の特徴である筋弛緩が閉口筋にも認められ開口になる場合など様々である¹⁾。安静時の口唇閉鎖を促すために、舌尖が口唇より前方に位置している場合は、安静時に舌を固有口腔内に位置付けする必要性があり、嚥下時に舌を固有口腔内に納めることができれば、舌位の改善を行い口唇閉鎖ができる可能性はある。口呼吸の場合では、鼻腔通気度に問題がなければ、鼻呼吸の獲得を訓練し、口唇閉鎖ができる可能性はある。筋弛緩の場合では、閉口筋の筋力が増加すれば閉口できる可能性はある。

今回検索された文献は、Down 症候群の小児が対象であった。安静時の口唇閉鎖を促すためには、鼻閉やアデノイドなどの影響を含め鼻呼吸ができるか、加えて、動脈血酸素飽和度低下などの原因となる心疾患のような基礎疾患の有無の確認が重要となる。また、歯の傾斜や上下顎骨に口唇閉鎖が困難になる形態的な異常がないかの確認も必要となる。そして、口唇閉鎖時の舌位の改善が重要となり、並行して、口唇閉鎖に重要な口輪筋や閉口筋の筋力強化と口唇閉鎖時の鼻呼吸の習慣の取得も必要になる。

今回の検索結果では、Down 症候群に対して安静時の口唇閉鎖への筋機能療法を行っている症例報告が確認できた²⁻⁴⁾。各症例報告は協力度が良好な Down 症候群へ行った介入前後の比較であった。その中で、口唇閉鎖を目的とした筋機能療法は、一定の評価が得られ

る可能性が報告されていた¹⁻³⁾。舌位についても、固有口腔内に舌を納めることが可能になる傾向であり、概ね良好であった¹⁻³⁾。そのため、安静時の舌位が改善できれば、摂食嚥下時の舌の動きや口唇閉鎖も機能的に改善する可能性が報告されていた²⁻⁴⁾。

今回の結果から、対象となる Down 症候群については、模倣ができればどの能動訓練が適応可能かを確認しながら進める必要がある。模倣困難であっても絵カードや声かけによるコミュニケーションが可能な場合は、能動訓練を促すことも1つの方法と考えられる⁵⁾。また、各種筋機能療法を行う回数や期間についても、本人の受け入れ次第であるため、エビデンスは不明である。今後、受け入れ状況に応じた、訓練方法や訓練期間のさらなる検証を行う必要性が考えられた。

《文献》

- 1) 水上 美樹, 田村 文誉, 松山 美和, 他. ダウン症候群児の粗大運動能と摂食に関わる口腔異常習癖との関連. 障歯誌 2015;36(1):17-24.
- 2) 井手 友美, 上地 玲子, 玉井 浩. ダウン症児の口ケア. 日本ダウン症療育研究 2019;2433-376(12) :52-4.
- 3) Lee AS, Gibbon FE. Non-speech oral motor treatment for children with developmental speech sound disorders. Cochrane Database Syst Rev 2015(3), 2015. CD009383. doi: 10.1002/14651858.CD009383.
- 4) Saccomanno S, Martini C , D'Alatri L, et al. 3 A specific protocol of myo-functional therapy in children with Down syndrome. A pilot study. Eur J Paediatr Dent 2018 Sep;19(3):243-6. doi: 10.23804/ejpd.2018.19.03.14.
- 5) 金子 芳洋 監修, 尾本 和彦 編. 障害児者の摂食・嚥下・呼吸リハビリテーション その基礎と実践.東京: 医歯薬出版, 2005. 293-5.

[検索式]

期間： ～2021年8月31日

Pubmed, Cochrane Library 検索結果

#1. "down syndrome"[Title/Abstract]

15,612件 (Pubmed) , 21件 (Cochrane Reviews)

#2. "myofunction"[All Fields] OR "myofunctional"[All Fields]

#3. #1 and #2) and (therapy)

#4. (#3) and (tongue)

#5. (#4) and (lip)

#6. (#3) and (lip)

有用と考えられた論文：2件

医中誌 検索結果

#1. (Down 症候群/TH or ダウン症候群/AL) and (PT=会議録除く)

3,964 件 (医中誌)

#2. (筋機能療法/TH or 筋機能療法/AL) and (PT=会議録除く)

#3. (口唇閉鎖/AL) and (PT=会議録除く)

#4. (舌機能/AL) and (PT=会議録除)

#5. #1 and #2

#6. #3 and #5

#7. #4 and #5

有用と考えられた論文：2件

[議決決定]

可 13 不可 0 要修正 0

(歯列育成班)

CQ8: Down 症候群への Castillo-Morales palatal plate の使用は, 舌機能の改善に有用か?

推奨文:

Castillo-Morales palatal plate の受け入れができれば, 長期間使用することで舌機能が改善する可能性はある。(2D)

背景・目的:

Down 症候群は, 安静時や嚥下時に舌の位置異常を生じる傾向がある。そのため, Castillo-Morales palatal plate によって改善が期待できるかを検討することを目的とした。

解説:

Down 症候群の舌位に関しては, 筋機能療法や装置による対応が検討される(筋機能療法については, 「CQ13: Down 症候群への筋機能療法は, 口唇閉鎖機能や舌機能の改善に有用か?」を参照)。

装置については, 1982 年に Castillo-Morales palatal plate (Castillo-Morales 床/Castillo-Morales 口蓋床: CM 床) が報告されており¹⁾, 口蓋中央から前方部の舌尖部, ならびに口腔前庭部に回転するビーズをつけて, 舌前方で触れる刺激を入れることにより, 安静時や嚥下時の舌位の修正を誘導することを目的とした装置である。舌位の修正のために, 口蓋部に突起を付けて舌位を誘導する場合もある。いずれにせよ, 装置の装着は安静時だけのため, 目的は安静時や唾液嚥下時の舌突出抑制と口唇閉鎖の誘導であり, 結果として安静時以外の構音機能, 摂食嚥下機能, 流涎の改善を目指している。

今回の検索結果では, 症例報告が確認できた。舌位に対しては, 装置を装着できる低年齢(3歳以降)に1時間を1日2回行くと, 安静時の舌位は改善傾向であった^{2~6)}。基礎疾患や知的能力障害の程度の記載は無いが, 会話時の舌の動きも含めて改善傾向であった^{2~6)}。口唇閉鎖に対しては, 装置を装着できる低年齢(3歳以降)に1時間を1日2回行くと, 安静時の口唇閉鎖は改善傾向であった^{2~6)}。顎位に対しては, 13.4か月±5か月使用, 1時間を1日3回, 装着前後のセファロ分析での比較において, III級傾向はあまり変わらない報告があった⁷⁾。そのため, 口唇閉鎖の改善, 安静時や会話時の舌の動きの改善, 流涎の改善には有効であることが考えられた。しかし, 装置に適応できることが条件であり, 装着時

間も 1 回 1 時間使用の報告が多く、改善傾向が認められた症例報告では、最短 15 か月以上の使用であった。装置の装着を開始した最少年齢は 3 か月であるが、吸啜反射が残存しているため、舌位の改善を行うには時期尚早であると考え^{3,4)}。日本においても、5 編の症例報告があり、舌機能が CM 床で改善傾向であった^{8~12)}。そのため、吸啜反射を含めた哺乳に関する原始反射が消失した後であれば、できるだけ早い時期から、装置の受け入れができるか確認し長期間使用することで改善する可能性が考えられた。

《文献》

- 1) Castillo-Morales R, Crotti E, *et al.* Orofaciale Regulation beim Down-Syndrom durch Gaumenplatte. Sozialpädiatrie 1982;4:10-17.
- 2) Javed F, Akram Z, Barillas AP, *et al.* Outcome of orthodontic palatal plate therapy for orofacial dysfunction in children with Down syndrome: A systematic review. Orthod Craniofac Res 2018Feb;21(1):20-6.
- 3) Carlstedt K, Henningsson G, Dahllöf G. A four-year longitudinal study of palatal plate therapy in children with Down syndrome: effects on oral motor function, articulation and communication preferences. Acta Odontol Scand 2003 Feb;61(1):39-46. doi: 10.1080/ode.61.1.39.46.
- 4) Bäckman B, Grevér-Sjölander AC, Bengtsson K, *et al.* Children with Down syndrome: oral development and morphology after use of palatal plates between 6 and 48 months of age. Int J Paediatr Dent. 2007.
- 5) Carlstedt K, Henningsson G, McAllister A, *et al.* Long-term effects of palatal plate therapy on oral motor function in children with Down syndrome evaluated by video registration. Acta Odontol Scand 2001 Apr;59(2):63-8. doi: 10.1080/000163501750157117.
- 6) Zavaglia V, Nori A, Mansour NM.. Long term effects of the palatal plate therapy for the orofacial regulation in children with Down syndrome. J Clin Pediatr Dent 2003 Fall;28(1):89-93.
- 7) Korbmacher H, Moeller HC, Klocke A, *et al.* Cephalometric evaluation of children with Down syndrome after early intervention with the stimulating plate. Spec Care Dentist Sep-Oct 2005;25(5):253-9.
- 8) 藤田 浩孝, 藪下 吉典, 今本 治彦, 他. 摂食リハにおいて構音障害のみられる患者に Castillo-Morales のパラタルプレートを使用した症例. 北海道歯科医師会誌 2005;60: 59-62.
- 9) 緒方 克也. パラタルプレートによる口腔機能訓練 Castillo-Morales の口腔顔面協調訓練. 日本歯科医師会雑誌 1991;44:257-64.
- 10) 小野 和宏, 大橋 靖, 中野 久, 他. Castillo-Morales 口蓋床(C-M 床)による Down 症候群の口腔機能障害の改善. 日本口腔科学会雑誌 1992;41:197-206.

- 11) 広西 真弓 大黒 博司, 福井 夏子, 他. 障害者歯科における Castillo-Morales 口蓋床の応用と臨床評価. 障歯誌 1998;19:227-35.
- 12) Daikoku Hiroshi, Amano Atsuo, Fukui Natsuko, et al. Clinical evaluation of orofacial regulation therapy for Down syndrome children using Castillo-Morales palatal plate, Pediatric Dental Journal 2000;10: P133-137.

[検索式]

期間： ～2021 年 8 月 31 日

Pubmed, Cochrane Library 検索結果

#1. down syndrome

40,351 件 (Pubmed) , 21 件 (Cochrane Reviews)

#2. #1 AND (myofunctional) AND (therapy)) AND (palatal plate)

有用と考えられた論文： 6 件

医中誌 検索結果

#1. (Down 症候群/TH or ダウン症候群/AL) and (PT=会議録除く)

3,964 件 (医中誌)

#2. (オクルーザルスプリント/TH or 口腔内装置/AL) and (PT=会議録除く)

#3. (人工器官移植/TH or 補綴/AL)) and (PT=会議録除く)

#4. (舌機能/AL) and (PT=会議録除く)

#5. #1 and #2

#6. #1 and #3

#7. #1 and #4

有用と考えられた論文： 0 件

[議決決定]

可 13 不可 0 要修正 0

(歯列育成班)

CQ9：Down 症候群の歯の萌出遅延に対する外科的処置は、推奨されるか？

推奨文：

歯の萌出遅延に対する外科的処置は、その処置を受け入れることができれば可能であるが、外科的処置を推奨するエビデンスは不明である。(3D)

背景・目的：

Down 症候群の乳歯晚期残存、永久歯の萌出遅延や埋伏に対して、抜歯や開窓術などの外科的処置が有用であるか検討することを目的とした。

解説：

Down 症候群の乳歯晚期残存、永久歯の萌出遅延や埋伏に対して、抜歯や開窓術などの外科的処置は、定型発達児者と同じ方法になるが、処置を行う時の配慮は基礎疾患や、歯科治療への協力度などによって変わることが考えられる。

心疾患がある場合は、感染性心内膜炎の予防で、「感染性心内膜炎の予防と治療に関するガイドライン 2017 年改訂版」¹⁾ に準じて抗菌薬の術前投与が必要になるなどの、Down 症候群に併存する基礎疾患への対応となる。

歯科治療への協力が困難な場合は、行動療法で受け入れできるか確認し、外科的処置が困難と判断した場合は、物理的な行動調整（身体抑制）や薬物的行動調整（全身麻酔管理下）による対応の検討が必要になる。また、処置時の縫合についても、抜糸ができない場合は縫合しない選択肢や、縫合が必要な場合は吸収糸を使用する配慮も必要である。

今回の検索結果では、Down 症候群の歯の萌出遅延に対する外科的処置（開窓術）を全身麻酔管理下で行った症例報告が認められた³⁾。覚醒下の処置ではないが、全身管理下で、術前術後の処置に協力できるようであれば対応可能であることが考えられたが、エビデンスは不明である。

そのため、観血的処置を行うことに対しては、受け入れができるかによって対応が変わり、症状に応じてリスクとベネフィットを評価して判断することが重要となる。歯の萌出遅延への外科的処置については、今後、さらなる検証が必要である。

《文献》

- 1) 日本循環器学会, 感染性心内膜炎の予防と治療に関するガイドライン 2017 年改訂版.2018.
https://www.j-circ.or.jp/cms/wp-content/uploads/2020/02/JCS2017_nakatani_h.pdf
(2022.04.23 検索)
- 2) 日本有病者歯科医療学会,日本口腔外科学会,日本老年歯科医学会 編集,抗血栓療法患者の抜歯に関するガイドライン 2020 年版,学術社,東京,2020.
https://minds.jcqhc.or.jp/docs/gl_pdf/G0001242/4/Exdontia_in_patient_with_antithrombotic_treatment.pdf (2022.04.23 検索)
- 3) 李 進彰 他. 濾胞性歯嚢胞を伴った上顎埋伏犬歯の萌出誘導を行ったダウン症児の 1 例. 障歯誌 2009;30:120-124.

[検索式]

期間： ～2021 年 8 月 31 日

Pubmed, Cochrane Library 検索結果

#1. down syndrome

40,351 件 (Pubmed) , 21 件 (Cochrane Reviews)

#2. Teeth

#3. delayed eruption

#4. tooth extraction

#5. Fenestration

#6. Surgical

#7. #1 and #2

#8. #3 and #7

#9. #4 and #7

#10. #5 and #7

#11. #6 and #7

有用と考えられた論文：0 件

医中誌 検索結果

#1. (Down 症候群/TH or ダウン症候群/AL) and (PT=会議録除く)

3,964 件 (医中誌)

#2. (未萌出歯/TH or 萌出遅延/AL) and (PT=会議録除く)

#3. (外科手術/TH or 外科的処置/AL) and (PT=会議録除く)

#4. (歯/TH or 歯/AL) and (PT=会議録除く)

#5. #1 and #2

#6. #1 and #3

#7. #5 and #4

#8. #6 and #4

有用と考えられた論文：1件

[議決決定]

可 13 不可 0 要修正 0

(歯列育成班)

CQ10 : Down 症候群への矯正歯科治療（外科的矯正治療を除く）は、どこまで推奨されるか？

推奨文

矯正歯科治療を受け入れることができれば、治療は可能であるが、適応症例のエビデンスは不明である。（3D）

背景・目的：

Down 症候群に対して矯正歯科治療（外科的矯正治療を除く）の症例報告はあるが判断基準があいまいである。そのため、実際に矯正歯科治療がどの程度推奨されるかを検討することを目的とした。

解説：

Down 症候群への矯正歯科治療は、厚生労働大臣が定める施設基準に適合されるものとして地方厚生局長等に届け出た保険医療機関において保険適用される。そのため、自立支援医療の育成医療（18歳未満）か更生医療（18歳以上）の届け出を出して指定された歯科医院・病院歯科であれば、歯科保険で治療できる。

不正咬合についての診断基準は、定型発達児者と同じであるが、主訴に対してどこまで診療すべきかの基準はない。今回の検索では、いずれの症例報告でも、全身状態や治療への協力度と保護者の希望等から、処置時に矯正歯科治療への順応を毎回確認しながら対応している傾向であった¹⁾。

そのため、適応症例のエビデンスは不明であり、主訴と歯科治療への協力度に応じた、診断と処置が必要になることが考えられる。

矯正歯科治療への協力ができても、装着した矯正装置が原因で口腔衛生環境が悪化すれば、う蝕が多発し、歯周病も進行することが考えられる。治療を継続するためには、口腔衛生環境の維持や改善も重要となる。

心疾患がある場合は、矯正歯科治療の是非について医科の主治医との対診が重要となる²⁾。矯正歯科治療を行う場合は、装置で口腔粘膜を損傷するなどの可能性も考えられるため注意が必要である。

《文献》

- 1) 堀江 由規子, 宮崎 晴代, 小坂 竜也, 他. Down 症候群の矯正歯科治療に関する臨床調査. 歯科学報 2009;109: 381-7.
- 2) 日本循環器学会, 感染性心内膜炎の予防と治療に関するガイドライン 2017 年改訂版.2018.
https://www.j-circ.or.jp/cms/wp-content/uploads/2020/02/JCS2017_nakatani_h.pdf (参照 2022-04-23)

[検索式]

期間：～2021 年 8 月 31 日

Pubmed, Cochrane Library 検索結果

#1. down syndrome

40,351 件 (Pubmed) , 21 件 (Cochrane Reviews)

#2. orthodontic treatment

#3. Outcome

#4. Possibility

#5. Recommendation

#6. Effects

#7. #1 and #2

#8. #3 and #7

#9. #4 and #7

#10. #5 and #7

#11. #6 and #7

有用と考えられた論文：0 件

医中誌 検索結果

#1. (Down 症候群/TH or ダウン症候群/AL) and (PT=会議録除く)

3,964 件 (医中誌)

#2. (矯正歯科治療/TH or 歯科矯正治療/AL) and (PT=会議録除く)

#3. #1 and #2

有用と考えられた論文：1 件

[議決決定]

可 13 不可 0 要修正 0

(歯列育成班)

CQ11：若年齢のダウン症候群は、他の知的能力障害や定型発達児者と比較して、歯周疾患に罹患しやすいか？

推奨文：

若年齢の Down 症候群は、他の知的能力障害や定型発達児者と比較して、歯周疾患に罹患しやすい。(2C)

背景・目的：

Down 症候群は歯周疾患に早期に罹患しやすく、重症化しやすいとされている。若年齢の Down 症候群の歯周疾患の罹患状況について、他の知的能力障害や定型発達児者と比較した疫学的なデータについて整理することを目的とした。

解説：

若年齢（6歳～19歳）の Down 症候群における歯周疾患の罹患状況について、他の知的能力障害や定型発達児者を対照とした研究の中から、歯肉の炎症程度、プラーク付着の程度、歯石沈着の程度をアウトカムとしてシステマティックレビューを行った。抽出された文献はすべて観察研究であった。

歯肉の炎症程度を評価した研究では、Down 症候群では対照群と比較して歯肉炎指数 (gingival index ; GI)¹⁾ や gingival bleeding index ; GBI^{2,3)} が有意に高いことが報告されている。4歳未満の Down 症候群では同年齢の健常児と比較して PMA index が有意に高いことが報告されており⁴⁾、低年齢から歯肉の炎症が起こりやすいことにも注意が必要である。プラーク付着の程度を評価した研究では、Down 症候群では対照群と比較して simplified oral hygiene index ; OHI-S が有意に高かった⁵⁾ が、一方で、プラーク付着の程度については差がなかったとする報告もある²⁾。歯石沈着の程度について評価した研究⁶⁻⁸⁾ では、いずれも Down 症候群と対照群の間に有意差を認めなかった。メタアナリシスでは、プラーク付着と歯石沈着の程度については有意差を認めなかったが、歯肉の炎症程度では有意差 (平均値差 1.07, 95%信頼区間 : 0.05~2.10) を認めた。

以上の結果から、Down 症候群では、他の知的能力障害や定型発達児者と比較して、歯肉の炎症程度が大きく、歯周疾患に罹患しやすいといえる。若年齢の Down 症候群の歯周疾

患の発症の要因としては、口腔衛生不良だけでなく、プラークリテンションファクターとなる歯の形態異常、不正咬合や悪習癖に加えて、免疫機能異常による宿主・遺伝要因などが関連していると考えられるが、そのメカニズムについてはいまだ不明な点が多い。今後、若年齢の Down 症候群の歯周疾患の罹患状況に関して、罹患メカニズムの解明を含めたさらなる検証が必要である。

《文献》

- 1) Al Habashneh R, Al-Jundi S, Khader Y, *et al* . Oral health status and reasons for not attending dental care among 12- to 16-year-old children with Down syndrome in special needs centres in Jordan. *Int J Dent Hyg* 2012;10(4):259-64.
- 2) Faria Carrada C, Almeida Ribeiro Scalioni F, Evangelista Cesar D, *et al*. Salivary Periodontopathic Bacteria in Children and Adolescents with Down Syndrome. *PLoS One* 2016 Oct 11;11(10):e0162988. doi: 10.1371/journal.pone.0162988. eCollection 2016.
- 3) Sakellari D, Arapostathis KN, Konstantinidis A. Periodontal conditions and subgingival microflora in Down syndrome patients. *J Clin Periodontol* 2005;32(6):684-90.
- 4) Morinushi T, Lopatin DE, Van Poperin N. The relationship between gingivitis and the serum antibodies to the microbiota associated with periodontal disease in children with Down's syndrome. *J Periodontol* 1997;68(7):626-31.
- 5) HabibeC-H, Yoshida R-A, Gorjão R, *et al*. Comparison of salivary cytokines levels among individuals with Down syndrome, cerebral palsy and normoactive. *J Clin Exp Dent* 2020;12(5):e446-e51.
- 6) Barr-Agholme M, Dahllöf G, Modéer T, *e .al*. Periodontal conditions and salivary immunoglobulins in individuals with Down syndrome. *J Periodontol* 1998;69(10):1119-23.
- 7) Barr-Agholme M, Dahllöf G, Linder L, *et al*. *Actinobacillus actinomycetemcomitans*, *Capnocytophaga* and *Porphyromonas gingivalis* in subgingival plaque of adolescents with Down's syndrome. *Oral Microbiol Immunol* 1992;7(4):244-8.
- 8) Modéer T, Barr M, Dahllöf G. Periodontal disease in children with Down's syndrome. *Scand J Dent Res* 1990;98(3):228-34.

[検索式]

期間：～2021年8月31日

Pubmed, Cochrane Library 検索結果

#1. down syndrome

40,351 件 (Pubmed) , 21 件 (Cochrane Reviews)

#2. periodontal disease OR periodontitis OR gingivitis

#3. healthy OR typical development OR intellectual disability

#4. pediatric OR child OR young

#5. #1 AND #2 AND #3 AND #4

有用と考えられた論文 : 3 件

医中誌 検索結果

#1. Down 症候群/TH or ダウン症候群/AL

9,581 件 (医中誌)

#2. (歯周疾患/TH or 歯周疾患/AL) or (歯周炎/TH or 歯周炎/AL) or (歯肉炎/TH or 歯肉炎/AL)

#3. (小児/TH or 小児/AL) or 若年/AL or (未成年者/TH or 未成年/AL)

#4. 健常 OR/AL and 定型発達/AL or (知的障害/TH or 知的障害/AL)

#5. (#1 and #2 and #3 and #4) and (PT=会議録除く)

有用と考えられた論文 : 19 件

[議決決定]

可 13 不可 0 要修正 0

(歯周病班)

CQ12 : 成人の Down 症候群は, 他の知的能力障害や定型発達者と比較して, 歯周疾患に罹患しやすいか?

推奨文 :

成人の Down 症候群は, 他の知的能力障害や定型発達者と比較して, 歯周疾患に罹患しやすい。(2C)

背景・目的 :

Down 症候群は身体的特性により様々な感染症などへ罹患しやすいことが知られている。口腔領域においても歯周病に早期より罹患し, 重症化していることが高頻度にみられることが認識され, これについて多くの研究が実施されてきた。歯周病の易罹患性について, Down 症候群と他の知的能力障害や定型発達者と比較して整理することを目的とした。

解説 :

成人 Down 症候群の歯周病の状態を年齢, 性別, 人種が一致した知的能力障害または定型発達者と比較して調査した研究の中から, 歯肉の炎症程度, 歯周ポケットの深さ (probing depth; PD), アタッチメントレベル (clinical attachment level; CAL), 歯の動揺度, プラークの付着量, 歯石の沈着量に注目して検索した。歯の動揺度, 歯石の沈着量については十分に評価できる研究はなかった。歯肉の炎症程度を調査した横断研究では, 成人 Down 症候群で定型発達者と比較してプロービング時の出血 (bleeding on probing; BOP)^{1, 2)}, 歯肉炎指数 (gingival index; GI)^{1, 2)} による評価で歯肉の炎症程度の増悪が示され, プラーク指数 (plaque index; PI)¹⁾ による評価でプラークの付着量の増加, 4mm 以上の歯周ポケット²⁾ の増加が示された。また CAL に関する評価としては, デンタルエックス線による全顎の歯槽骨の平均骨吸収量の計測により, Down 症候群 (3.0 ± 1.5 mm) は, 知的能力障害 (1.9 ± 1.1 mm) に比較して有意に骨吸収が進行していたことが示されている³⁾。プロービングによる CAL においても, 知的能力障害や定型発達者と比較して Down 症候群でアタッチメントロスが大きく^{1, 2)}, CAL と施設入所, ホームケアや歯科受診の頻度との関連性はないとしている¹⁾。また, 回帰分析の結果から, PI と CAL に有意な関連性があることが報告されている⁴⁾。しかしながら, 今回のメタアナリシスでは, 歯周ポケットの深さにつ

いて、平均値差が 1.54 (95%信頼区間 : 0.66~2.43) と Down 症候群の方が有意に増加した結果のみが示された。

以上のことから、成人 Down 症候群では、定型発達者に比較して、歯周疾患に罹患しやすいと推測される。Down 症候群の歯周疾患の発症および進行の要因は、口腔衛生不良だけではなく、咬合性外傷を引き起こす歯の形態異常、不正咬合や悪習癖などの局所要因に加えて、免疫機能異常などの宿主・遺伝要因などが考えられるが、そのメカニズムはいまだ不明な点が多い。今後は基礎研究による罹患メカニズムの解明とともに、合併疾患、協力性などを含めた日常の口腔ケアや歯科受診状況、生活背景などの口腔健康管理に関する様々な交絡因子について縦断研究による検討が必要である。

《文献》

- 1) Khocht A, Janal M, Turner B. Periodontal health in Down syndrome: Contributions of mental disability, personal, and professional dental care. *Spec Care Dentist* 2010;30:118-23.
- 2) Sakellari D, Arapostathis KN, Konstantinidis A. Periodontal conditions and subgingival microflora in Down syndrome patients A case-control study. *J Clin Periodontol* 2005;32:684-90.
- 3) Knoll S, Janal M, Khocht A. Radiographic assessment of periodontitis in African-Americans with Down syndrome. *J Int Acad Periodontol* 2008;10:16-21.
- 4) Khocht A, Russell B, Cannon JG, *et al.* Oxidative burst intensity of peripheral phagocytic cells and periodontitis in Down syndrome. *J Periodontal Res* 2014;49:29-35.

[検索式]

期間 : ~2021 年 8 月 31 日

Pubmed, Cochrane Library 検索結果

#1. down syndrome

40,351 件 (Pubmed) , 21 件 (Cochrane Reviews)

#2. periodontal disease OR periodontitis OR gingivitis

#3. healthy OR typical development OR intellectual disability

#4. #1 AND #2 AND #3 filters:19+years

有用と考えられた論文 : 14 件

医中誌 検索結果

#1. Down 症候群/TH or ダウン症候群/AL

9,581 件 (医中誌)

#2. (歯周疾患/TH or 歯周疾患/AL) or (歯周炎/TH or 歯周炎/AL) or (歯肉炎/TH or 歯肉炎/AL)

#3. 健常 OR/AL and 定型発達/AL or (知的障害/TH or 知的障害/AL)

#4. (#1 and #2 and #3) and (PT=会議録除く)

有用と考えられた論文 : 3 件

[議決決定]

可 13 不可 0 要修正 0

(歯周病管理班)

CQ13 : Down 症候群と他の知的能力障害や定型発達児者とは口腔内細菌叢に違いがあるか？

推奨文：

Down 症候群は、知的能力障害、脳性麻痺患、定型発達児者と比較して歯周ポケット内の細菌叢に違いがあるとは言えない。(3D)

背景・目的：

Down 症候群の歯周疾患の発症、進行のリスクファクターの中で、口腔内細菌叢に特異性があるかどうかを検証する。

解説：

Down 症候群と同じ年齢層の定型発達児者または知的能力障害及び脳性麻痺から検出される歯周病原細菌の種類を比較した。検索の対象とした細菌の種類は、代表的な歯周病原細菌である *Porphyromonas gingivalis* (*P. gingivalis*), *Tannerella forsythia* (*T. forsythia*), *Toreponema denticola* (*T. denticola*), *Aggregatibacter actinomycetemcomitans* (*A. actinomycetemcomitans*), *Prevotella intermedia* (*P. intermedia*) とした。メタアナリシスは歯肉縁下プラーク中の細菌の検出頻度がわかるもので、対照群が定型発達者 2 編、知的能力障害者 2 編、脳性麻痺患者 1 編の合計 5 編の文献で行った。

定型発達児者との比較で 2-13 歳の低年齢を対象とした報告¹⁾では、*P. intermedia* 以外の 4 菌種は Down 症候群の方が有意に検出頻度は高かった。9-21 歳を対象とした報告²⁾では *P. gingivalis* と *A. actinomycetemcomitans* しか評価対象ではないが、*P. gingivalis* は検出率に有意差はなく、*A. actinomycetemcomitans* は有意差を認めている。

一方、知的能力障害との比較で 20-35 歳の成人を対象とした報告³⁾では、5 菌種すべてにおいて、検出頻度に有意差はなかった。*P. gingivalis* に関しては FimA 遺伝子型の分布の比較をしており、こちらも有意差は認めなかった。成人の Down 症候群を対象とした他の報告⁴⁾においても、Down 症候群と知的能力障害との歯周病原細菌の検出率に有意差

は認めなかった。また、脳性麻痺患と比較した報告⁵⁾では、脳性麻痺患の方が高い検出率を認めた。

これらの報告に対してメタアナリシスを行った結果、すべての菌種において有意な差を認めず、Down 症候群が特異的な口腔内細菌叢であるとは言えない。なお、これらの報告は、人種、対象年齢、サンプルの条件、細菌の検出方法等が統一したものではないため、エビデンスレベルは非常に弱い。近年、歯周炎は特定の細菌ではなく、細菌叢として病原性を発揮しているという考えになってきており、今後は新たな細菌学的手法である次世代シーケンサーを用いたマイクロバイオームの解析が望まれる。

《文献》

- 1) Amano A, Kishima T, Kimura S, *et al* . Periodontopathic Bacteria in Children With Down Syndrome. J Periodontol 2000;71:249-55.
- 2) Barr-Agholme M, Dahllöf G, Linder L, *et al*. Actinobacillus actinomycetemcomitance, Capnocytophaga and Porphyromonas gingivalis in subgingival plaque of adolescents with Down's syndrome. Oral Microbiol Immunol 1992;7:244-8.
- 3) Amano A, Kishima T, Akiyama S, *et al*. Relationship of Periodontopathic Bacteria With Early-Onset Periodontitis in Down's Syndrome. J Periodontol 2001;72:368-73.
- 4) Reuland-Bosma W, van der Reijden WA, J van Winkelhoff A. Absence of a specific subgingival microflora in adults with Down's syndrome. J Clin Periodontol 2001;28:1004-9.
- 5) Cichon P, Crawford L, Grimm W-D. Early-Onset Periodontitis Associated With Down's Syndrome-A Clinical Interventional Study. Ann Periodontol 1998;3:370-80.

[検索式]

期間：～2021年8月31日

Pubmed, Cochrane Library 検索結果

#1. down syndrome

40,351件 (Pubmed) , 21件 (Cochrane Reviews)

#2. periodontitis OR gingivitis

#3. Bacteria

#4. #1 AND #2 AND #3

有用と考えられた論文：10件

医中誌 検索結果

#1. ダウン症候群/TH or ダウン症候群/AL

9,581 件 (医中誌)

#2. 口腔内細菌/TH or 口腔内細菌/AL

#3. #1 AND #2

#4. (#3) and (PT=会議録除く)

有用と考えられた論文：0 件

[議決決定]

可 13 不可 0 要修正 0

(歯周病管理班)

CQ14 : Down 症候群に対するブラッシング指導は有効か?

推奨文 :

Down 症候群に対するブラッシング指導は有効である。 (2D)

背景・目的 :

Down 症候群は早期から歯周疾患に罹患しやすいことが知られている。歯周疾患の予防および治療においてプラークコントロールは重要であり,特にブラッシング指導はその基本的な対応となる。Down 症候群に対するブラッシング指導の有効性について検証を行った。

解説 :

本 CQ では, プラーク付着量の低下, 歯石沈着量の低下, 現在歯数の維持, 歯肉の炎症程度の改善, 介助者の負担軽減をアウトカムとして設定した。システマティックレビューでは, プラーク付着量と歯肉の炎症程度を指標とした前後比較研究がそれぞれ 1 編ずつ抽出された。プラーク付着量を指標とした研究¹⁾は, 12 歳から 46 歳 (平均年齢 23.81 歳) の施設入所する障害者 135 名を対象としており, このうち 17 名が Down 症候群であった。週に 1 回の本人へのブラッシング指導と介護者への口腔健康に関する教育を 3 か月間実施し, これらのプログラムを終了した Down 症候群 10 名において, 歯垢指数 (simplified debris index ; DI-S) が有意に減少していた。歯肉の炎症程度について, 11 歳から 22 歳 (平均年齢 14.8 歳) の Down 症候群 112 名を対象にした研究²⁾では, 学校でのブラッシング指導と口腔健康に関する教育を 2 週間に 1 度の頻度で 3 か月間実施し, Gingival index が有意に減少したと報告している。前者は介助者を含めた指導であり, 後者は軽度の知的能力障害を有する Down 症候群に対するブラッシング指導の有効性を示す内容であるが, それぞれ 1 編ずつの前後比較研究であり, メタアナリシスは実施できなかったため, エビデンスは非常に弱い。実際の臨床では, 本人へのブラッシング指導については, 本人の知的発達程度や協力度を十分考慮する必要がある。また, 介護者への指導も重要な要素であり, 介護者の歯科疾患や口腔ケアに関する知識や歯磨きへの介入の方法, 手の器用さ, 精神的負担を含めた生活背景などについて配慮したブラッシング指導を実施する必要がある。

ブラッシング指導の効果については, 介入研究を行い, 本人と介護者のブラッシング指導

に影響を及ぼす交絡因子における詳細な検証を進めることは意義がある。とりわけ、患者の背景因子を細分化した上でのプロトコールを統一した介入研究が望ましい。

《文献》

- 1) Bizarra F, Ribeiro S. Improving toothbrushing behaviour in an institution for the disabled in Lisbon, Portugal Int J Dent Hyg 2009;7:182-7.
- 2) Shyama M, Al-Mutawa SA, Honkala S, *et al.* Supervised toothbrushing and oral health education program in Kuwait for children and young adults with Down syndrome. Spec Care Dentist 2003;23:94-9.

[検索式]

期間：～2021年8月31日

Pubmed, Cochrane Library 検索結果

#1. down syndrome

40,351件 (Pubmed) , 21件 (Cochrane Reviews)

#2. toothbrushing instruction OR dental hygiene instruction OR toothbrushing

#3. #1 AND #2

有用と考えられた論文：3件

医中誌 検索結果

#1. Down 症候群/TH or ダウン症候群/AL

9,581件 (医中誌)

#2. ブラッシング指導/AL or 口腔清掃指導/AL or (歯磨き/TH or ブラッシング/AL)

#3. (#1 and #2) and (PT=会議録除く)

有用と考えられた論文：0件

[議決決定]

可 13 不可 0 要修正 0

(歯周病管理班)

CQ15：成人の Down 症候群に対する歯周基本治療は有効か？

推奨文：

成人の Down 症候群の歯周治療において、スケーリング・ルートプレーニングは歯周ポケットの改善に有効である。（2C）

背景・目的：

臨床的に歯周病のリスクが高いされる Down 症候群に対して、歯周基本治療で行うスケーリングやスケーリング・ルートプレーニング（SRP）が有効かどうかを検証する。

解説：

本 CQ では、歯周基本治療であるスケーリングまたは SRP の効果を評価するためのアウトカムを「歯周ポケットの深さ（probing depth; PD）」、「歯肉の炎症程度（bleeding on probing; BOP または gingival index; GI）」、「クリニカルアタッチメントレベル（clinical attachment level: CAL）」として文献を抽出した。

スケーリングの効果を評価した研究¹⁾では、術後 12 週まで PD, GI, CAL に改善は認めなかった。この研究では介助者に対してブラッシング指導を行っているが、プラークコントロールは改善していない。SRP の効果を術後 6 か月または 12 か月まで評価した研究²⁻⁴⁾では、それぞれ PD, BOP または GI, CAL はすべて有意に改善していた。これらは介助者に対して歯ブラシだけでなく歯間部への清掃器具を使用した指導を行っており、プラークコントロールの状態も改善している。また、これらすべての研究で 0.12% または 0.2% クロルヘキシジンによる洗口や 1.0% クロルヘキシジン歯磨剤を応用した化学的プラークコントロールを併用している。日本ではクロルヘキシジンは原液濃度 0.05% に規制されているため、これらの SRP の効果はあくまで参考として扱わなくてはならない。

検索された文献の中で、臨床パラメータの治療前後の平均値が算出可能であったランダム化比較試験 1 編⁵⁾、非ランダム化比較試験 2 編^{1, 2)}、症例集積 1 編³⁾についてはメタアナリシスを行った。その結果、PD において重み付け平均値 0.73mm で信頼区間は-1.30～-0.15 となり、統計学的に有意な改善が見られた。このことから、Down 症候群に対する歯周基本治療は PD の改善に対して有効であるが、プラークコントロールの改善が条件となる

可能性がある。また、臨床パラメータが改善している研究すべてにおいて、研究期間中に4週間から6週間間隔でのリコールを継続していたことから、歯周治療後のDown症候群においては1か月から2か月間隔でのメンテナンスが有効であることが推察される。

《文献》

- 1) Cichon P, Crawford L, Grimm W-D. Early-Onset Periodontitis Associated With Down's Syndrome- A Clinical Interventional Study. *Ann Periodontol* 1998;3:370-80.
- 2) Zaldivar-Chiapa RM, Arce-Mendoza AY, De La Rosa-Ramírez M, *et al.* Evaluation of Surgical and Non-Surgical Periodontal Therapies, and Immunological Status, of Young Down's Syndrome Patients. *J Periodontol* 2005;76:1061-5.
- 3) Sakellari D, Belibasakis G, Chadjipadelis T, *et al.* Supragingival and subgingival microbiota of adult patients with Down's syndrome. Changes after periodontal treatment. *Oral Microbiol Immunol* 2001;16:376-82.
- 4) Cheng RH, Leung WK, Corbet EF. Non-Surgical Periodontal Therapy With Adjunctive Chlorhexidine Use in Adults With Down Syndrome: A Prospective Case Series. *J Periotontol* 2008;79:379-85.
- 5) Martins F, Simões A, Oliveira M, *et.al.* Efficacy of antimicrobial photodynamic therapy as an adjuvant in periodontal treatment in Down syndrome patients. *Lasers Med Sci* 2016; 31;1977-81.

[検索式]

期間：～2021年8月31日

Pubmed, Cochrane Library 検索結果

#1. down syndrome

40,351件 (Pubmed) , 21件 (Cochrane Reviews)

#2. periodontitis OR gingivitis

#3. cleaning OR scaling

#4. #1 AND #2 AND #3

有用と考えられた論文：5件

医中誌 検索結果

#1. ダウン症候群/TH or ダウン症候群/AL

9581件 (医中誌)

#2. 歯周療法/TH or 歯周基本治療/AL and (PT=会議録を除く)

#3. #1 AND #2

有用と考えられた論文：0件

[議決決定]

可 13 不可 0 要修正 0

(歯周病管理班)

CQ16：歯の喪失による咀嚼困難な Down 症候群に補綴治療は推奨されるか？

推奨文：

補綴治療は一般的な有用性はあると考えるが，Down 症候群に補綴治療を推奨するエビデンスは不明である。（3D）

背景・目的：

Down 症候群は，う蝕よりも歯周病が原因で歯を早期に喪失する傾向がみられ，若年期から器質的原因が摂食嚥下機能に影響する可能性がある。そこで，欠損部位への補綴治療が推奨されるかを検証することを目的とした。

解説：

Down 症候群は，手先や上肢の微細運動発達や粗大運動発達の遅れ，協調運動の困難さも加わって，口腔内環境のセルフコントロールが難しい。そのため，家族を含めた介助者による口腔ケアが，口腔衛生環境を良い状態で保つためには重要であるが，口腔ケアそのものへの拒否がある場合も少なくない。その結果，口腔衛生状態を維持できず，歯周病を発症し，歯の欠損に繋がる恐れがある。しかしながら，歯の欠損部への補綴治療が必要な場合において，補綴装置の受容困難が予測される。

今回の検索式から抽出された論文は症例報告のみであり，補綴治療の基準は確認されなかった。Down 症候群の補綴治療に関する報告として，インプラント手術後に補綴治療を行った症例があった¹⁻⁶⁾。しかし Down 症候群へのインプラント手術の判定の明確な基準はなく，欠損部へのインプラント埋入と補綴装置装着が咀嚼機能回復に有効であるかを検証した論文はない。

Down 症候群の補綴治療は，摂食機能と口腔衛生状態を評価した上で，リスクとベネフィットを考慮し行うことが重要である。知的能力障害における補綴治療が有用である報告はあるが⁷⁻¹¹⁾，補綴装置の種類や治療協力度により違いがみられる。そのため今後，Down 症候群の補綴治療の適応基準や，患者本人の治療協力度も考慮したさらなる検証が必要である。

《文献》

- 1) Alqahtani NM, Alsayed HD, Levon JA, *et al.* Prosthodontic rehabilitation for a patient with Down syndrome: A Clinical Report. J Prosthodont 2018;27:681-7.
- 2) Packer ME. A review of the outcome of dental implant provision in individuals with movement disorders. Eur J Oral Implantol 2018;11 Suppl 1:S47-S63.
- 3) Lin JD, Lin LP, Hsu SW, *et al.* Are early onset aging conditions correlated to daily activity functions in youth and adults with Down syndrome? Res Dev Disabil 2015;36C:532-536.
- 4) 吉成 正典, 椎葉 俊司, 岩本 將嗣, 他. ダウン症候群患者における歯科インプラントの応用. 障歯誌 2002;23:545-8.
- 5) 吉村 治範, 和田 義行, 黒江 敏史, 他. ダウン症候群患者の上顎前歯部にインプラント治療を行った1症例. 日口腔インプラント会誌 2010;23:709-14.
- 6) 谷口 真一, 鍋島 弘充, 中野 雅哉, 他. ダウン症候群患者に上顎前歯部のインプラント治療を施行した一例. Jpn J Maxillo Facial Implants 2011;10:9-13.
- 7) 小笠原 正, 伊沢 正彦, 渡辺 克夫, 他. 心身障害者の有床義歯に関する臨床的研究. 第1報有床義歯使用の可能性について. 障歯誌 1986;7:42-53.
- 8) 小笠原 正, 笠原 浩, 福沢 雄司, 他. 心身障害者の有床義歯に関する臨床的研究. 第2報パーソナリティとの関連 数量化Ⅲ類による分析. 障歯誌 1987;8:33-43.
- 9) 小笠原 正, 笠原 浩, 平出 吉範, 他. 心身障害者の有床義歯に関する臨床的研究. 第3報有床義歯の予後. 障歯誌 1988 ; 9:25-34.
- 10) 秋山 茂久, 村山 高章, 森田 剛敏, 他. 施設入所精神発達遅滞者における有床義歯に関する調査 義歯の保有と使用の実態. 障歯誌 1999;20:292-7.
- 11) 森 貴幸, 武田 則昭, 江草 正彦, 他. 障害者歯科における鑄造歯冠修復物の保持率に関する回顧的研究. 障歯誌 2011;30:17-23.

[検索式]

期間：～2021年8月31日

Pubmed, Cochrane Library 検索結果

#1. "Down Syndrome" [Mesh]

25,433件 (Pubmed) 、 21件 (Cochrane reviews)

#2. "Tooth Loss" [Mesh]

#3. "Prosthodontics" [Mesh]

#4. "Mastication"

#5. "Denture"

#6. "chewing"

#7. #4 OR #6

#8. #3 OR #5

#9. #7OR#8

#10. #1 AND #2 AND #9

有用と考えられた論文：3件

医中誌 検索結果

#1. (Down 症候群/TH or ダウン症/AL) and (PT=会議録除く)

3,964 件 (医中誌)

#2. (歯牙喪失/TH or 歯の喪失/AL) and (PT=会議録除く)

#3. (咀嚼/TH or 咀嚼/AL) and (PT=会議録除く)

#4. (人工器官移植/TH or 補綴/AL) and (PT=会議録除く)

#5. #2 or #3 or #4

#6. #1 and #5

有用と考えられた論文：3件

[議決決定]

可 13 不可 0 要修正 0

(早期老化予防班)

CQ17：Down 症候群の体重増減予防に対し栄養指導は推奨されるか？

推奨文：

行動変容法を応用して栄養指導ができる可能性はあるが、推奨するエビデンスは不明である。（3D）

背景・目的：

Down 症候群では、過体重—肥満症が多く、健康への影響が懸念される。また一方で急速な老化に伴い栄養不良となり、体重減少を呈する場合もある。そのため、原因に対応した体重管理を行うために、栄養指導が推奨されるか検討することを目的とする。

解説：

Down 症候群の乳児期に行われた栄養指導のあり方に対する調査では、回答者の 84%が管理栄養士との面談で悩み不安は解消できたと回答し、月齢別に 5～6 か月では体重、7～8 か月では哺乳量と食形態、9～11 か月では食材、12～18 か月では体重と食事の味付けについての相談が多い傾向があると報告している¹⁾。

Down 症候群を含めた障害児への体重コントロールについては、栄養管理や運動により改善できる報告がある²⁾。特に、学童期の肥満に対する栄養評価では、Down 症候群のエネルギー消費量は少なく、微量栄養素の摂取も少ないとの指摘がある³⁾。そのため、Down 症候群の肥満に対する栄養指導では、エネルギー消費量の制限とバランスの良いビタミンや微量元素の摂取を促し、運動指導が重要であるとしている³⁾。

症例報告では、成人 1 症例における糖尿病への食事コントロールの成功例があった。コミュニケーションのとれる人に、受け入れ可能な程度から行動変容法を行い、スモールステップで指導していた。指導内容は食生活指導と運動指導であり、食生活指導の中には、買い食いの抑制も含まれていた⁴⁾。

Down 症候群への栄養指導は乳幼児期から必要であると考えられた。成人期では指導への協力があれば有効な可能性があり、そのため行動変容法が重要であることが示唆された。

《文献》

- 1) 高橋 由美, 矢坂 弘子, 工藤 亜希子, 他. ダウン症乳幼児の栄養指導のあり方 保護者アンケート調査をもとに. 日ダウン症療育研 2020;13:28-30.
- 2) Pona AA, Dreyer Gillette ML, Odar Stough C, et al. Long-term outcomes of a multidisciplinary weight management intervention for youth with disabilities. Child Obes 2017;13:455-61.
- 3) Luke A, Sutton M, Schoeller DA, et al. Nutrient intake and obesity in prepubescent children with Down syndrome. J Am Diet Assoc 1996;12:1262-7.
- 4) 今井 佐恵子, 松田 美久子, 東川 千佳子, 他. 軽度知的能力障害に配慮した療養指導により4年間良好な血糖コントロールを維持しているダウン症2型糖尿病の1症例. 病態栄養 2010;13:239-45.

[検索式]

期間：～2021年8月31日

Pubmed, Cochrane Library 検索結果

- #1. "Down Syndrome" [Mesh]
25,433件 (Pubmed) 、21件 (Cochrane reviews)
 - #2. "Body Weight" [Mesh]
 - #3. "Obesity" [Mesh]
 - #4. "Metaboic Syndrome" [Mesh]
 - #5. "Nutrition Therapy" [Mesh]
 - #6. "Nutritional care" [Mesh]
 - #7. #2 OR #3 OR #4 OR #5 OR #6
 - #8. #1 AND #7
 - #9. "prevention and control" [Subheading]
 - #10. #8 AND #9
- 有用と考えられた論文：2件

医中誌 検索結果

- #1. (Down 症候群/TH or ダウン症/AL) and (PT=会議録除く)
3,964件 (医中誌)
- #2. (体重/TH or 体重/AL) and (PT=会議録除く)
- #3. (肥満/TH or 肥満/AL) and (PT=会議録除く)
- #4. (メタボリックシンドローム/TH or メタボリックシンドローム/AL) and (PT=会議録除く)
- #5. (栄養指導/TH or 栄養指導/AL) and (PT=会議録除く)
- #6. (栄養管理/TH or 栄養管理/AL) and (PT=会議録除く)

#7. #2 or #3 or #4 or #5 or #6

#8. #1 and #6

#9. #1 and #7

#10. (予防管理/AL) and (PT=会議録除く)

#11. #8 and #10

#12. #9 and #10

有用と考えられた論文：2件

[議決決定]

可 13 不可 0 要修正 0

(早期老化予防班)

コラム 2 : 加齢に伴う服用薬の副作用と口腔内状況

加齢に伴う服用薬の影響が Down 症候群の口腔内状況に影響を及ぼすといった直接的な関係を示すエビデンスは認められなかった。しかし、成人の Down 症候群に合併する全身疾患は加齢により増加を認めることが多い¹⁻³⁾ことから、その服用薬の影響は二次的なものではあっても口腔内に少なからず影響を及ぼしている可能性は否定できない。成人以降の Down 症候群に好発する合併症としては以下のものがあげられる。

- A) 内分泌・代謝疾患（甲状腺機能異常，高尿酸血症）
- B) 循環器疾患
- C) 呼吸器疾患（睡眠時無呼吸症候群）
- D) 生活習慣病（肥満症，高脂血症）
- E) 消化器疾患
- F) 神経疾患（てんかん，アルツハイマー病）
- G) 精神疾患（自閉スペクトラム症，強迫性障害，うつ病/抑うつ状態）
- H) 整形外科疾患（環軸椎不安定性，変形性頸・腰椎症等）
- I) 眼科疾患，耳鼻咽喉科疾患

成人以降の Down 症候群に多く認められる内分泌・代謝異常の中でも甲状腺機能亢進症では、主に投薬される抗甲状腺薬が無顆粒球症⁴⁻⁶⁾を引き起こす可能性もあり細菌感染に注意が必要となる。高尿酸血症治療薬にも骨髓抑制（汎血球減少症，再生不良性貧血）および無顆粒球症が報告されている。その他にも関節リウマチで使用されるサルファ剤，虚血性心疾患後の血栓防止のために使用される抗血栓薬も同様に無顆粒球症のリスクがある。無顆粒球症では口腔内に多発するアフタ形成との関連，また汎血球減少による歯周病悪化も注意すべきであり，口腔環境悪化の原因となりうる。さらに成人の Down 症候群では精神疾患の併発（自閉スペクトラム症，強迫性障害，うつ病/抑うつ状態）も多く^{7,8)}，精神病治療薬の内服などがよくみられる。抗うつ薬では口渇，抗精神病薬ではジスキネジアなどの副作用があり，精神病治療薬全体としても傾眠を引き起こすこともあることから，ブラッシングの困難などにより口腔内環境が悪化することは想像に難くない。またてんかんの合併率は

5~10%と少なくないことから、抗てんかん薬の副作用により歯肉肥大、口渇、ジスキネジア、摂食嚥下障害などを起こすことも考えられる。さらに稀ではあるが Down 症候群関連関節炎⁹⁾では長期にわたるステロイドの内服、および免疫抑制剤、生物学的製剤等の使用により免疫機能が抑制され、口内炎の頻発や歯周病の悪化などが起こりうる。以上のことから、Down 症候群児（者）において加齢に伴って服用薬の使用頻度は増加していくことが想定され、それに伴う口腔内環境の悪化については、十分に注意しながら管理する必要があると思われる。

《文献》

- 1) 竹内 千仙, 玉井 浩, 植田 紀美子, 他. ダウン症候群のある患者の移行医療支援ガイド ダウン症候群の移行医療に関するタスクフォース 日本ダウン症学会 http://www.jsgc.jp/files/pdf/downsyndrome_2021.pdf (参照 2022-06-06)
- 2) 重篤副作用疾患別対応マニュアル 厚生労働省 https://www.mhlw.go.jp/stf/seisakunitsuite/bunya/kenkou_iryoku/iyakuhin/topics/tp061122-1.html (参照 2022-06-06)
- 3) 長谷川 桜子, 池田 由紀江, 梅谷 忠勇, 他. ダウン症候群者における身体的側面の加齢変化外観的老化徴候と疾病について. 特殊教育学研究 1997;35(2):43-9.
- 4) 対馬那由他, 赤澤 茂, 木村 将吾. 抗甲状腺薬による無顆粒球症に急性喉頭蓋炎, 深頸部膿瘍を併発し, 気道確保と頸部切開排膿を要した 1 例. 頭頸部外科 2016;26(1):37-42,
- 5) 武田 力男, 槍澤 大樹, 村井 一範, 他. 薬剤起因性無顆粒球症に対する G-CSF 製剤投与の適応. 臨床血液 1993;34(9):997-1001.
- 6) 田中 博紀, 黒田 浩之, 土井 清司, 他. 咽頭痛を主訴に来院した無顆粒球症の 1 例 Stomatopharyngology 2001;13(3):401-6.
- 7) Capone G. Neurobehavioral disorders in children, adolescents, and young adults with Down syndrome. AmJ Med Genet C (Seminars Med Genet) 2006;142:158-72.
- 8) Walker JC, A Dosen, J K Buitelaar, et al. Depression in Down syndrome a review of the literature. Res Dev Disabil 2011;32:1432-40.
- 9) Nicek A, Talib N, Lovell D, et al. Assessment and treatment of Down syndrome-associated arthritis: a survey of pediatric rheumatologists. Pediatr Rheumatol Online J 2020 Jul;18(1):57.

(早期老化予防班)

2022年7月25日 第1版