

告示	番号	5	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群
	疾病名	ダウン症候群	

ダウン（Down）症候群

だうんしょうこうぐん

概念・定義

1866年 Down により臨床症状が記述された。1959年 Lejeune らにより、ダウン症候群では染色体が47本であることが報告され、過剰染色体が21番染色体であることが明らかになった。特徴的な顔貌（眼瞼裂斜上・鼻根部平坦・内眼角贅皮・舌の突出）、手掌単一屈曲線、筋緊張低下を主徴とする。染色体検査により確定診断する

症状

筋緊張低下、関節弛緩、活気のなさや小頭傾向、後頭部扁平、大泉門開大、丸い顔、平坦な顔、内眼角贅皮、眼瞼裂斜上、短い鼻、下向きの口角、舌挺出、小さい耳、後頸部皮膚のたるみ、単一掌屈曲線、5指短小および内弯、I II 趾間解離、脛側弓状紋、発育の遅れ

合併症

先天性心疾患（心内膜床欠損症や心室中隔欠損症など）

消化器疾患（十二指腸閉鎖や鎖肛など）

環軸椎（Ⅱ）脱臼

一過性骨髄増殖症、白血病など

神経系：けいれん発作、20歳代を中心としての社会性に関連する能力の退行様症状

眼科：屈折異常、白内障、斜視など

耳鼻咽喉科：中耳炎、難聴、閉塞性無呼吸など

その他：歯科的問題、排尿機能障害、甲状腺機能異常症、性腺機能不全症など

治療

症状・年齢に応じて、適切な臨床検査や治療をタイムリーに行う必要がある

抜粋元：http://www.shouman.jp/details/13_1_14.html