

母子保健システムに関する研究(Ⅱ)

ーダウン症児のケアに関する小児総合医療施設への調査についてー

母子保健研究部 益邑千草

要 約

地域母子保健システムの機能を評価するためには、地域に生まれた子どもの健康上のニーズに対して適切なケアや支援ができているかどうかということを検証することが必要である。最初に、1000人に1人という率で出生し、心身共に長期のフォローアップが必要であるダウン症児を例にとり、支援の現状を把握し、市町村の母子保健システムの役割について検討することとし、前年度は、医療機関におけるダウン症児の早期療育を含むフォローアップの実態を調査した。

今年度は、各地域の小児医療の基幹病院である小児総合医療施設におけるダウン症児のケアの状況についてアンケート調査を実施した。主な調査項目は、診療科名、特別外来、染色体検査の説明のしかた、通院中のダウン症児の数と年齢、親子の指導教室のようなフォローアップの場、市町村への支援要請、今後の対策（ダウン症の登録制度、市町村への情報提供の時期など）、などであった。

30施設のうち、17施設から回答を得た。ダウン症児のフォローは何歳まで行っているかについては、20歳以上とした施設が17のうち8あった。親子の指導教室のようなフォローアップの場については、施設内に設けているところは4で、他は療育センター等への紹介をしていると考えられた。育児不安が強い等により、市町村へ訪問指導等の支援要請をしたところは8であったが、「ほぼ全例」市町村への情報提供をすとしているところもあった。ダウン症の登録制度の必要性については検討の余地がある。ダウン症児の情報が生後どの時点で市区町村に届くべきかについては、「診断時、早期、新生児期～乳児期」という意見が主であった。

ダウン症児のケアについては、総合的に対策が必要であり、生涯を通じたケアが求められている。医療機関等専門機関と、市町村の母子保健部門の役割分担と連携のあり方をさらに検討したい。

キーワード：母子保健システム、ダウン症候群、小児総合医療施設、フォローアップ

A Study of the Maternal and Child Health System (Ⅱ) A survey of the care of children with Down's syndrome in “Children's Hospital and Related Institutions”

Chigusa MASUMURA

Abstract : To evaluate the function of the local maternal and child health system, it is necessary to test whether children born in the area are given appropriate care and support for their health needs. Because Down's syndrome (DS) children are born at the rate of one of about 1,000 births and need long-term follow-up in mind and body, I'm trying to grasp the present conditions of the support for them and examine the role of the local maternal and child health system in the follow-up system for DS children. I investigated the actual situation of the follow-up of DS children in the medical institutions eager in supporting of them in the first year.

“Children's Hospital and Related Institutions” is a basic hospital of each local pediatric care. I performed questionnaire survey about the situation of the care of DS children in such hospitals in the second year. The main investigation items were as follows. a clinical department, a special outpatient, a way of the explanation of the chromosomal test, the number and age of DS children visiting a hospital for treatment, follow-up classroom for DS children and their mothers, a request to the cities, towns and villages for child-rearing supports, and future measures (a registration system of DS, the timing to report to the offices of cities, towns and villages on the diagnosis of each DS children, and so on).

Among 30 institutions, we obtained answers from 17 institutions. 8 of them have carried out the follow-up of DS children of 20 years old or older. Comprehensive measures and life-long care are necessary for DS children. I want to examine the role allotment of medical institutions and the maternal and child health section of cities, towns and villages and to study interrelationship of them.

Keywords : Maternal and child health system、Children's Hospitals and Related Institutions、
Down's syndrome、follow-up

I. 研究目的

この研究は当研究所の個別研究「母子保健システムに関する研究」の一環として実施したものである。地域母子保健システムの機能を評価するには、その地域に生まれ育つ子どもの健康上の個別のニーズを必要な時期に適切に把握し、必要な対応ができていないかどうか、すなわち医療・保健・福祉・教育などの分野で適切なケアや支援ができていないかを検証する必要がある。

健康上の個別のニーズには様々なものがあるが、まず、一定の率で出生し心身共に長期にフォローアップが必要なダウン症児を対象として、支援の現状を把握し、市町村の母子保健システムとの関わりについて検討することとした。

前年度は研究の第一段階として、ダウン症児の早期の支援の現状を把握するため、医療機関におけるダウン症児のフォローアップの実態を調査した。

第二段階として、医療機関におけるダウン症児のフォローアップと、市区町村との連携のあり方を検討することとし、各地域の基幹病院である小児総合医療施設の状況を調査し、関係者の意見をたずねた。

II. 研究方法

全国の小児総合医療施設のダウン症児のフォローアップ担当者（ダウン症児が主に受診する、もしくは受診する可能性のある外来診療の担当医）に対して、ダウン症児のフォローアップに関するアンケート調査を実施した。

- ・調査時期：2009年3月
- ・調査方法：調査票を郵送し、回答は郵送で回収した。
- ・調査対象：全国の小児総合医療施設30施設。

III. 研究結果

1. 調査の概要（表1）

全国30施設のうち、17施設から回答を得た。回収率は56.7%であった。

2. 診療科名について（表2）

アンケート回答者の担当の診療科名（複数回答あり）としては、小児科が7施設と多く、その他、総合的な科としては、総合診療科が2、小児総合診療科が1であった。新生児科は1であった。専門的な科としては、遺伝学関係が遺伝科(4)、遺伝診療科(1)、遺伝染色体科(1)、神経学関係が小児神経科(2)、小児神経内科(1)、その他小児発達科(1)であった。

3. 特別外来について（表3～4）

「染色体外来」「ダウン症外来」のような特別の外来を設けているかどうかをたずねた。

「ある」が10、「ない」が4、疑問符または記入なしが3であった。しかし、診療科名が小児科などの場合は、「遺伝外来」「遺伝染色体外来」のような特別の外来を設けてい

るが、診療科名が専門的な科名である場合は、専門外来に相当するのではないかという指摘があったため、診療科と特別外来についてまとめ直したのが、表3である。

特別外来の詳細については、表4に示した。名称にはいずれも「遺伝」が入っており、週1～4回、10～30人/回、対象疾患と内容、担当スタッフの専門分野や職種等は、施設により異なる。「ダウン症外来」は今回の回答の中にはなかった。

4. 染色体検査について（表5～9）

（1）診療の中で、染色体検査の必要性を説明することはあるかどうかをたずねた。これは、全施設で実施されている（表5）。

（2）説明する場合、どのように説明しているかをたずねた（表6）。

「口頭で説明」が5施設、「ホワイトボードや紙面に必要事項を書いて説明」が12施設、「リーフレット等の資料を手渡して説明」が2施設であった。

（3）説明の結果、染色体の検査を受けたくないと答えて、乳幼児期には、検査を受けないでいた家族はあるかどうかをたずねた（表7）。

「ある」という回答は4施設あった。これまでの例数は「数例」、「多い」が1ずつ、記入なしが2であった（表8）。

（4）染色体検査の結果ダウン症であることが判明した場合、どのように説明しているかをたずねた（表9）。

「口頭で説明」が4施設、「ホワイトボードや紙面に必要事項を書いて説明」が13施設、「リーフレット等の資料を手渡して説明」が4施設であった。

5. 通院中のダウン症児について（表10～13）

（1）平成20年の初診児と現在フォロー中のダウン症児の人数と年齢をたずねた。

平成20年のダウン症児の初診者数は10人以下から、91人まで、であった（表10）。

現在フォロー中のダウン症児数は、10人以下からのべ1500人まで、であった（表11）。

平成20年のダウン症児の初診者の年齢については、新生児期が8、乳児期が4であった（表12）。

ダウン症児のフォローは何歳まで行っているかについては、年齢が記されているところは、6歳、6～12歳、18歳、18歳ごろ、20歳、30歳が各1、成人期までとしたところが6、であった（表13）。

6. 親子の指導教室のようなフォローアップの場について（表14～15）

ダウン児を対象とした親子の指導教室のようなフォローアップの場を設けているかとたずねた（表14）。

フォローアップの場があるところは4であった。詳細は表15に示した。

7. 市町村への支援要請について（表16～17）

通院中のダウン症児について、親の育児不安が強い等、子育て支援を要すると考えられ、住所地の市区町村に対して、訪問指導等の支援を要請する場合について、平成20

年に、支援を要請したかどうかたずねた（表16）。

支援を要請したところは8であった。症例数が書かれているのは、3名から10名以下であったが、「ほぼ全例」としているところもあった（表17）。

8. 今後の対策について

ダウン症に対する今後必要な対策を自由記載で回答を求めた。

（1）ダウン症の登録制度について（表18）

記入があったのは13で、趣旨を酌み取って大別すると、「必要である」は1、「限られた場合のみ必要」は3、「必要ではないが、部分的には必要」は1、必要ではないという趣旨のものが6と、「わからない」2であった。

①必要である

「実数把握のためには、診断時点での登録制度が必要と考える」

②限られた場合のみ必要

「きちんと使われるのであれば有意義」、「医学的研究を行う場合のみ必要」「長期的予後という点では重要」という意見が寄せられた。

詳しくは、「海外では登録されていることが推測される。長期的予後という点では、重要と思われるが、運営方法（個人情報取り扱いなど）を十分検討し、登録される側の理解と、長所を確認する必要あり。疫学調査として必要だが、本項の質問の目的の登録制度には、疑問がある。」という指摘であった。

③必要ではないが、部分的には必要な場合もある

「特に必要ない。転座家系についてはあった方がよいと思うが、21番に限らず、転座家系の登録制であるべき。」

④必要でないという趣旨の回答

「登録制度の目的、登録による個人情報保護の面、医師からの登録制とするのか、市町村が行うのか、マンパワー、経費の面からも、十分な効果が期待できるのか。全例登録は困難と思われる。」「これまで、ダウン症の登録制度があった方がいいと考えたことはない。」「特別児童扶養手当、小慢（小児慢性特定疾患）などを活用する。新たな書式は事務作業の手間が大きい。」「皆の認識があれば不要。当人は反発するだろう。」「何とか育成できることも多いので、登録までは不要。」などの回答があった。

⑤わからない

「登録制度の意義や内容がわからないので、答えられない。」「わからない」という回答があった。

（2）児についての情報はどの時点で市区町村に届くべきかについて（表19）

記入があったのは10で、そのうち、「診断時、早期、新生児期～乳児期」という意見が計6、必要な時期に家族から1、健診時が2、などであった。

①診断時

「診断時、確定診断後はすみやかに」が3であった。その中には「新生児期～乳児期早期に診断をうけた場合、その時点で市町村保健師に連絡が」いく、という回答もあった。

た。

②早期

「早期が望ましい」が、「慎重な情報の取り扱いと対応」が必要」という意見、「重度な場合はやはりできるだけ早期がよい」という意見があった。

③新生児～乳児期

「新生児～乳児期」のみの回答が1施設あった。

④必要な時期に家族から

「（早急に養育支援が必要でない場合でも、）地域の医療システム、市町村の体制を考慮し、患児の状況に合わせて必要な時期（就学前健診前も容認）に家族から提供されるのが望ましい。」と、家族からという意見があった。

⑤健診

「（重篤でない場合は）1歳6か月児健診、3歳児健診で（情報把握）」という意見、「健診でとどくはず」という意見があった。

⑥その他の経路

「児童相談所、医療機関のソーシャルワーカー」という意見があった。

⑦その他の意見

「（受け入れ体制は）現状でも不十分。事前に知っていても、積極的に受け入れ体制を作って対応できる市町村があるとは考えられない。まずは十分な受け入れ体制ができてからの話だと考えている。」という厳しい意見があった。

（3）その他、ダウン症のケアについての意見（表20）

記入があったのは10であった。

①全体として

症候群であるから、全体を統合してサポートする体制が必要、連携してトータルケアを実施すべきという趣旨の意見が寄せられた。医療機関内の連携はもちろん、療育施設、市町村保健センター、教育施設等、各分野の施設の連携が求められていると考えられる。

②地域の対応として

地域の対応には格差がある。ある県では、「地域によっては本来地域でサポートすればいいようなことまで家族が病院（それも専門病院や大病院）に求める傾向がある。地域システムの不十分さと、開業医や一般病院の小児科医の知識の乏しさが原因と思われる。」

市町村や都道府県の支援とともに、一般医療機関と専門的な医療機関や療育施設の支援について、システム化を求める意見と考えられる。

③医療機関側の対応として

先天異常に対する認識は、どれくらいあれば十分かということと言えないが、医療者（とくに医師）の意識が課題という趣旨の意見があった。遺伝カウンセラーを必ず雇用する等、制度の充実が必要という意見があった。

「①乳児期・新生児期の重症例の予後の検討、②成人例におけるアリエプト使用の基準、③一般発生頻度の動向、④稀な合併症への対応」が当科の課題という記載があった。

「ダウン症の合併症に対する専門医療（心臓、血液、内

分泌疾患など）を行っている当小児科（小児専門診療科と小児総合診療科）では、各科での個別の診療とリーフレットによる基本的診療の2本立ての医療を充実させることが、全数把握に先行すべき課題と考えている。」という意見があった。

⑤成長後の対応として

乳幼児期は、不十分ながら医療・福祉とも比較的対応できているが、中学卒業後の医療のフォローアップ体制は、特に不十分ではないか、内科・精神科等との協力診療体制を考える必要がある、という指摘があった。

「就業訓練が必須」であり、「特に成人期ケアの標準化への取り組みが大切」という指摘があった。

IV. 考察

1. 小児総合医療施設について

小児総合医療施設は、22道府県に30施設あり（表1）、栃木県、東京都、愛知県、大阪府、福岡県に複数の施設がある。他の25県では、小児総合医療施設に相当する施設として、都道府県立病院、大学の附属病院等、専門の医療機関がその役割を果たしていると考えられる。

2. 診療科と特別外来について

小児医療の専門医療機関であるから、専門的な診療科名や特別外来を置いているが、施設によって名称や内容が異なる。標榜科名は受診者にわかりやすく、なじみやすい表現が求められるであろう。

一方、必要に応じてダウン症児を紹介する専門医は、互いの所属がどこか承知していると考えられるが、各施設のウェブサイトの情報を参照したところ、アンケートの回答者が記載した所属科名が、ホームページに掲げられている科名と異なるという場合もあった。医師の所属としては、専門分野を反映した呼称が必要なのであろう。

3. 染色体検査について

染色体検査の必要性の説明、および染色体検査の結果ダウン症であることが判明した場合の説明をする際の方法をたずねたところ、「ホワイトボードや紙面に必要事項を書いて説明」が多く、複数回答もあった。

「ホワイトボード」と「紙面」は同列に論じられないという指摘があった。もっともな指摘であり、実際には、口頭でも十分に説明し、ホワイトボードに図を書き、リーフレットにも書き込みをして渡す、など、いろいろな手段を併用して、少しでもわかりやすく説明しようとしていると思われる。

資料は可能であれば郵送していただいた。リーフレットや100頁余りの冊子などであった。機会を設けて内容の紹介をしたいと考えている。

染色体の検査を受けたくないと答えて、乳幼児期には、検査を受けない家族の報告が過去にあるため²⁾、そのような例はあるかどうかたずねた。これまでの例数が「多い」と答えた施設があった。重要な課題であるため、個別の事

情について、またその後の対応についてさらに検討を進めてみたいと思う。

4. 通院中のダウン症児について

直近の1年間の初診およびフォロー中の人数と年齢についてたずねたが、他の科も含めた病院としての概数を把握している施設が多かった。

おおづかみの調査ではあったが、都道府県によっては、その県の1~2か所の小児総合医療施設に、県内で出生したダウン症児のほぼ全員に相当する人数が初診となっている状況がみとれる（表21）。すなわち、年間出生数の千分の1を推定ダウン症出生数と仮定すると、栃木、群馬、埼玉、千葉、神奈川、静岡、大阪の各府県は、小児総合医療施設だけで、ダウン症児全部の受け入れが可能な規模である。東京都は回答施設以外に小児総合医療施設が3施設あること、兵庫県は県立塚口病院がダウン症外来を設けていることなどを考慮すべきであろう。

ダウン症児のフォローは何歳まで行っているかについては、20歳以上とした施設が17のうち8あり、そのうち6は、成人期までという回答であった。開設後数年しか経過していない施設があること等を考慮すると、既に成人期に達した患児を診ている施設の多くは、そのままフォローを続けざるを得ない状況になっている可能性が高い。

これは、ダウン症以外の長期の（生涯に亘っての）フォローを要する慢性疾患等も含めて考えるべき課題であるが、「小児」を含む名称の施設において、小児期に顕在化した疾患等を成人期以降もフォローし続ける体制を整える必要性が高くなっている。一方では、円滑に内科へつなげるにはどうすればよいかを検討すべき疾患等もあり、並行して検討されている段階であろう。それらを踏まえて、ダウン症の長期フォローのあり方を検討すべきであろう。

5. 親子の指導教室のようなフォローアップの場について

ダウン症は、生後早期に診断がつくことが多く、また心疾患の治療等、早期の治療が必要な例も少なくなく、まだ育児に慣れない保護者に対して、障害の受け入れと、育児支援の双方が必要であることから、カウンセリング等厚い個別支援が欠かせない。特に安定した歩行ができるまでの「赤ちゃん体操」等と呼ばれる運動療法は早期からの支援が必要である。また、親同士の支え合いという点から親子の交流の場を設けることも重要である。

このため、特別外来での個別指導に加えて、親子の指導教室のようなフォローアップの場を設けているかどうかをきいたところ、施設内に総合的な支援の場や療育の場を設けているところ、他の医療機関や療育施設を紹介しているところ等、実情に応じて対応していることがわかった。

6. 市町村への支援要請について

育児不安が強い等、子育て支援を要すると考えられる場合、市区町村に対して、訪問指導等の支援を要請したかどうかたずねた。

要請をしたところは8であったが、「ほぼ全例」市町村への情報提供をするとしているところもあった。都道府県立

の施設が多いため、院内に市町村との連携を図る部署があり、担当者が常駐するなど体制が整えられている。

7. 今後の対策について

（1）ダウン症の登録制度について

ダウン症の児（者）の、出生から高年期に至るまでの詳しい経過を、ひとつの施設で（もしくは関係する施設の連携により）把握できれば、ダウン症の児（者）の生涯を通じたケアのあり方について総合的に検討できるであろう。

また、家族にとって、長期予後の説明は有意義であり、特に診断を聞いた直後の家族にとっては、合併症等の条件が似ているダウン症児の経過を知ることが精神的打撃を少しでも和らげることにつながるであろう。

確かに、個人情報の収集には前提条件のハードルが高い。個人情報の保護という点、情報の収集・管理をどこがするのか、その費用と人手をどのようにして得るのか、それらが整い十分な説明がなされた場合でも、すべてのダウン症児の保護者の同意が得られるかどうか、また、長年に亘る情報収集を効率よく行うためのシステムを運用できるかどうか、など難しい課題がある。

今回の調査では、登録制度に関する質問の説明が不十分であったため、論点を絞れなかった。例えば、疫学的調査として、21トリソミーの発生率を正確に測るために全数登録制度を設けるべきであるという提案とも受け取られた回答もあった。

原則として全数の登録制とするのか、地域を限定するのか、現在の先天異常モニタリングシステムのように、施設を限定するのか、に分けて、また、個人情報の保護が十分に、限られた範囲で、本人や家族の理解も得た上で、等の条件の下で、など条件を限って意見を問うべきであった。

各児のフォローアップのデータを蓄積するシステムを活用することによって得られる、21トリソミーの発生頻度、合併症や健康管理の状況、長期予後の把握など、医学的に重要なデータは、児と家族にとってよりよいケアに結びつく基礎資料としても重要である。特に長期予後のデータは、新生児期に診断を告げられた親が求める情報であろう。しかし、成人期までフォローしている医療機関が増えつつあるとしても、一医療機関の努力だけでは把握しきれないであろう。

登録制度は市町村の行政側が維持運営すべきであろうか。登録は親の自由意思に基づき、情報管理には親の会などが第三者機関を作り、行政の補助を受けつつ独立した形で運営する方式を検討すべきかもしれない。

ダウン症児だけではなく、慢性疾患や障害などハンディのある子どもたちがそれぞれ必要なケアを受け、のびのびと持てる力を発揮できる社会にするためには、児の情報を正確に把握して対策を立てる必要がある。

（2）児についての情報はどの時点で市区町村に届くべきかについて

市町村への連絡については、既に連絡体制が整っている地域もあり、地域格差がある。また都道府県立の医療機関

と民間病院では、対応が異なっている。地域における受け入れ体制の整備の方が先決という意見があった。地域でできるケアを医療機関に求めすぎ、という意見があり、今後調整が必要と考えられる。

情報提供を求める前に受け入れ体制を整えるべきであるという指摘があるが、ニーズがあるということを示すことが体制作りの基礎であるともいえる。情報提供のシステムを作りつつ、受け入れ体制を作っていくべきではないだろうか。それには各地域のケアの現状を見直し、市町村と医療機関の役割分担を調整する必要がある。その際には都道府県が調整を担当する役割も重要であると考えられる。

（3）その他、ダウン症のケアについての意見

ダウン症児のケアについて、例えば言えば横糸と縦糸、すなわち、様々な面から総合的に対策を検討すべきであること、乳幼児期から成人期に至るケアのあり方を検討すべきであることについて、意見が寄せられた。

各地域、市町村及び都道府県、医療機関をはじめとする関係機関の条件を考慮しながら、それぞれの役割を見直し、調整を図る必要がある。

V. 結語

医療機関におけるダウン症児のフォローアップと、市区町村との連携のあり方について検討するため、小児総合医療施設の調査を実施した。ダウン症児のケアのあり方について、医療機関と市区町村の母子保健部門の連携を軸にさらに検討していきたい。

謝辞

稿を終えるにあたり、今回の調査にご協力いただいた方々に深く感謝いたします。

文献：

- 1) 益邑千草. 母子保健システムに関する研究（Ⅰ）—ハイリスク児の発達支援のあり方について—日本子ども家庭総合研究所紀要. 45: 407-416. 2008
- 2) 長島達郎、寺本知久、衛藤義勝. ダウン症が疑われた新生児に染色体検査を施行しなかった両親の1症例. 小児保健研究 66: 583-585. 2007

表1 小児総合医療施設（日本小児総合医療施設協議会
会員施設）

	施設名	所在地	回答 施設
1	北海道立こども総合医療・療育センター	北海道・札幌市	
2	宮城県立こども病院	宮城県・仙台市	○
3	茨城県立こども病院	茨城県・水戸市	○
4	獨協医科大学 とちぎ子ども医療センター	栃木県・壬生町	○
5	自治医科大学 とちぎ子ども医療センター	栃木県・下野市	○
6	群馬県立小児医療センター	群馬県・渋川市	○
7	埼玉県立小児医療センター	埼玉県・さいたま市	○
8	千葉県立こども病院	千葉県・千葉市	○
9	国立成育医療センター	東京都・世田谷区	
10	東京都立清瀬小児病院	東京都・清瀬市	
11	東京都立八王子小児病院	東京都・八王子市	
12	神奈川県立こども医療センター	神奈川県・横浜市	○
13	静岡県立こども病院	静岡県・静岡市	○
14	長野県立こども病院	長野県・安曇野市	
15	愛知県心身障害者コロニー中央病院	愛知県・春日井市	
16	名古屋第一赤十字病院小児医療センター	愛知県・名古屋市	
17	あいち小児保健医療総合センター	愛知県・大府市	○
18	滋賀県立小児保健医療センター	滋賀県・守山市	○
19	国立病院機構三重病院	三重県・津市	
20	京都府立医科大学附属小児疾患研究施設	京都府・京都市	
21	大阪府立母子保健総合医療センター	大阪府・和泉市	○
22	大阪市立総合医療センター小児医療センター	大阪府・大阪市	○
23	兵庫県立こども病院	兵庫県・神戸市	○
24	国立病院機構岡山医療センター	岡山県・岡山市	
25	県立広島病院母子総合医療センター	広島県・広島市	○
26	国立病院機構香川小児病院	香川県・善通寺市	
27	福岡市立こども病院感染症センター	福岡県・福岡市	
28	聖マリア病院母子総合医療センター	福岡県・久留米市	
29	沖縄県立南部医療センター・こども医療センター	沖縄県・南風原町	○
30	東京大学医学部附属病院	東京都・文京区	○

表2 診療科名

	診療科	回答数	備考
1	小児科	7	*1、*2
2	総合診療科	2	*3
3	小児総合診療科	1	*1
4	遺伝科	4	
5	遺伝相談科	—	
6	遺伝診療科	1	
7	小児発達科	1	*3
8	発達行動小児科	—	
9	小児内科	—	
10	小児神経科	2	*2
11	(新生児)科	1	*1
	(遺伝染色体)科	1	
	(小児神経内)科	1	

*1：小児科・小児総合診療科・新生児科…1施設

*2：小児科・小児神経科…1施設

*3：総合診療科・小児発達科…1施設

表3 診療科名と特別外来

診療科	回答数	特別外来	備考 (*は同じ施設にある科)	施設名または所在地
小児科	7	遺伝外来		自治医大
		遺伝相談外来		沖縄
		遺伝染色体外来		東京
		なし	*小児総合診療科・新生児科	茨城
		なし	*小児神経科	滋賀
		なし		獨協
総合診療科	2	なし	*小児発達科	広島
		なし		兵庫
小児総合診療科	1	なし	*小児科・新生児科	宮城
遺伝科	4	遺伝科外来		茨城
		遺伝科＝遺伝外来		埼玉
		遺伝科＝遺伝外来		神奈川
		なし		群馬
遺伝診療科	1	遺伝診療科外来		千葉
小児発達科	1	なし	*総合診療科	大阪府
小児神経科	2	なし	*小児科	兵庫
		なし		滋賀
新生児科	1	なし	*小児科・小児総合診療科	愛知
遺伝染色体科	1	遺伝染色体外来		茨城
小児神経内科	1	神経遺伝外来		静岡
				大阪市

表 4 特別外来の詳細

診療科	特別外来	対象	頻度	受診児数	スタッフ	内容	施設
小児科	遺伝外来	先天異常	週 1 回		小児神経専門医、臨床遺伝専門医		自治医大
	遺伝相談外来	先天異常・奇形症候群等	週 4 回	7～10 人/回	臨床遺伝専門医		沖縄
	遺伝染色体外来	記入なし					東京
遺伝科	遺伝科外来	先天異常症候群	週 3 回	30 人/回	遺伝科医 2 名、看護師 1 名	診断と健康管理	埼玉
	遺伝科＝遺伝外来	遺伝病、先天異常	常時開設	20 人/回	科長・医長・シニアレジデント・研修生・ジュニアレジデント 各 1、認定遺伝カウンセラー 2		神奈川
	遺伝科＝遺伝外来	初診・再診	各週 1 回				群馬
遺伝診療科	遺伝診療科外来	染色体・遺伝性疾患・先天異常	週 2 回	30 人/回	Dr、GC、Nrs		大阪府
遺伝染色体科	遺伝染色体外来	奇形症候群を疑わせる症例が主	週 2 回	6～10 人/回			静岡
小児神経内科	神経遺伝外来	小児遺伝、先天異常	週 1 回	10 人/回	遺伝カウンセリング専門医	診療、遺伝カウンセリングへのつなぎの説明	大阪市

表 5 染色体検査の必要性の説明の有無について

診療の中で、染色体検査の必要性を説明することがあるか	回答数
1. ない	0
2. ある	17

表 6 染色体検査の必要性の説明方法について

染色体検査の必要性をどのように説明しているか	回答数
1. 口頭で説明している	5
2. ホワイトボードや紙面に必要事項を書いて説明している	12
3. リーフレット等の資料を手渡して説明している	2
4. その他	2

1 と 2 を重複回答・・・2 施設
2 と 3 と 4 を重複回答・・・1 施設

表 7 染色体検査を受けない家族の有無について

説明の結果、染色体の検査を受けたくないと答えて、乳幼児期には、検査を受けないでいた家族はあるか	回答数
1. ない	12
2. ある	4
3. 不明	1

表 8 染色体検査を受けない家族の詳細について

染色体検査を受けない家族について	回答数
「数例」	1
「多い」	1
記入なし	2

表 9 ダウン症の説明の方法について

染色体検査の結果、ダウン症であることが判明した場合、どのように説明しているか	回答数
1. 口頭で説明している	4
2. ホワイトボードや紙面に必要事項を書いて説明している	13
3. リーフレット等の資料を手渡して説明している	4
4. その他	0

1 と 2 を重複回答・・・2 施設
2 と 3 重複回答・・・2 施設

表 10 平成 20 年のダウン症児の初診（新患）者数

平成 20 年のダウン症児の初診（新患）者数				
1. 把握していない	4			
2. 把握している	3	1. 当科のデータ	3	20 人 86 人 91 人
		2. 病院全体のデータ	0	
3. 概数はわかる	10	1. 10 人以下	3	
		2. 11～20 人	3	
		3. 21～30 人	1	
		4. 31～40 人	0	
		5. 41～50 人	1	
		6. 51～60 人	0	
		7. 61～70 人	0	
		8. 71～80 人	0	
		9. 81～90 人	0	
		10. 91～100 人	0	
		11. 約（ ）人	1	約 20～40 人

表 11 現在フォロー中のダウン症児数

現在フォロー中のダウン症児数				
1. 把握していない	6			
2. 把握している	0			
3. 概数はわかる	11	1. 10 人以下	1	
		2. 11～40 人	3	
		3. 41～60 人	1	
		4. 61～80 人	0	
		5. 81～100 人	1	
		6. 101～150 人	0	
		7. 151～200 人	2	
		8. 201～250 人	0	
		9. 251～300 人	0	
		10. 約（ ）人	3	・ 400 人 ・ 数百人 ・ 1000 人 （のべ 1500 人）

表12 平成20年のダウン症児の初診（新患）者の年齢

平成20年のダウン症児の初診（新患）者の年齢		
1. 把握していない	4	宮城、茨城、大阪市、広島
2. 新生児期が多い	9	獨協、自治医大、群馬、千葉、静岡、愛知、沖縄、東京、神奈川*
3. 乳児期が多い	4	滋賀、大阪府、神奈川*、兵庫**
4. その他	0	
記入なし	1	埼玉

*：2と3重複回答・・・1施設（神奈川）

**：兵庫＝総合診療科、発達外来。（新生児科、循環器科には新生児期に初診されている。）

表13 ダウン症児のフォローの年齢の上限

ダウン症児のフォローは何歳くらいまで			
1. 把握していない	3	宮城、広島、東京	
2. ()歳まで (1. 当科において 2. 病院全体で)	6	6歳	兵庫 当科
		6～12歳	愛知 当科
		18歳	獨協 当科
		18歳ごろ	茨城 当科＝病院全体
		20歳	静岡 当科
		30歳	神奈川 当科
3. 年齢を限らず、 成人期もフォロー している (1. 当科において 2. 病院全体で)	5	自治医大	当科＝病院全体
		埼玉	当科
		千葉	当科
		滋賀	当科
		大阪府	記入なし、
4. その他	3	群馬	遺伝科ができて まだ2年です
		大阪市	心疾患、甲状腺は 成年期も継続
		沖縄	まだ3年目の病 院なので方針未 決定

表14 ダウン児を対象とした親子の指導教室

ダウン児を対象とした親子の指導教室のようなフォローアップの場を 設けているか		
1. ない	13	茨城*ほか
2. ある	4	埼玉、神奈川、静岡、滋賀

*：茨城＝必要と主治医が判断した場合は、地域療育センターや茨城県立子ども福祉医療センターへ紹介し、フォローしている。
その他、家族会や教室については情報を提供している。

表15 ダウン児を対象とした親子の指導教室の詳細（実施している施設について）

	埼玉	神奈川	静岡	滋賀
名称	ダウン症候群総合支援外来	ダウン症グループ診療	療育外来	ワイワイ教室
対象者		1歳半～2歳児	染色体異常を主とする発達遅滞	未歩行のダウン症児
年齢	0～2歳	1～2歳	0～4±歳	0～2歳
頻度	月1回	年2回	月2回	月1回
参加児数	30～40人/回	30人/回	2～10人/回	25～30人/回
・担当スタッフ	PT、OT、心理、栄養士、歯科衛生士、ケースワーカー、看護師、医師（別添資料）	母子保健室（MSW、保健師）、認定遺伝カウンセラー、遺伝科、看護科、栄養課、リハビリテーション課（OT、PT）、言語療法科、ボランティア（兄弟の面倒をみる）		・保健師、保育士、PT、ST、Ns、栄養士、（Dr）
・内容				・赤ちゃん体操、あそび、昼食、親の勉強会

表16 市町村への子育て支援要請

平成20年に、通院中のダウン症児について親の育児不安が強い等のため、子育て支援を要請したか		
1. 要請はしなかった	7	獨協、自治医大、千葉、静岡、滋賀、兵庫、広島
2. 要請した	8	
3. 不明	2	宮城、茨城*

*：茨城＝必要と主治医が判断した場合は、地域療育センターや茨城県立こども福祉医療センターへ紹介し、フォローしている。

表17 市町村への子育て支援要請の詳細（要請した施設について）

	大阪府	沖縄	東京	埼玉	群馬	大阪市	愛知	神奈川県
要請は何例あったか	ほぼ全例	10名以下	数例	5例？	3例	不明	不明	不明
連絡の際に、診療報酬の情報提供料を算定する規定の文書を使ったか	使わなかった	○		(記入なし)	○	○	○	
	使った	○		(記入なし)				○
	不明		○	(記入なし)				
文書使用は何例あったか		10名以下						不明
	PHNの面接・相談はルーチンである						当センターには県の保健部門があり、地域との連絡をとる。当科は院内連絡のみ	NICU入院（胎児水腫等）の重症例などが中心

表18 ダウン症の登録制度について

寄せられた意見	必要(有意味)である	限られた場合のみ必要である	必要ではないが、部分的に必要な場合もある	必要ではない(否定的な意見)	わからない 答えられない	記入なし
実数把握のためには、診断時点での登録制度が必要と考える	1					
きちんと使われるのであれば有意義である	1					
医学的研究を行う場合のみ、必要と考える		1				
最近の米国アトランタの調査や、オーストラリアからの長期予後に関する論文を読むと、海外では登録されていることが推測される。 長期的予後という点では、重要と思われるが、運営方法（個人情報取り扱いなど）を十分検討し、登録される側の理解と、長所を確認する必要がある。 疫学調査として必要だが、本項の質問の目的の登録制度には、疑問がある。		1				
特に必要ない。転座家系についてはあった方がよいと思うが、21番に限らず、転座家系の登録制であるべきと考える。			1			
登録制度の目的は？登録による個人情報保護の面で問題はないのか？ 医師からの登録制とするのか？市町村が行うのか？マンパワー、経費の面からも、十分な効果が期待できるのか？ 全例登録は困難と思われる。				1		
これまで「ダウン症の登録制度があった方がいい」と考えたことはない。				1		
特別児童扶養手当、小慢（小児慢性特定疾患）などを活用する。 新たな書式は事務作業の手間が大きい。				1		
皆の認識があれば不要。当人は反発するだろう				1		
何とか育成できることも多いので、登録までは不要。				1		
登録制度のメリットが理解できない				1		
登録制度の意義や内容がわからないので、答えられない。					1	
わからない					1	
記入なし						4

表 19 市町村への情報提供の時期について

寄せられた意見	診断時、 確定診断 後速やかに	早期、 できるだけ 早期	新生児期 ～乳児期	必要な時 期、 家族から	健診	児相、医 療機関の ソーシャルワ ーカー	受け入れ 体制の整 備が洗決	記入なし
診断時	1							
確定診断後は、すみやかに連携をとることが望ましい	1							
現在、新生児期～乳児期早期に診断をうけた場合は、その時点で市町村保健師に連絡がゆき、そこから当センターの教室を紹介されてきている。	1		1					
早期が望ましい。 しかし、Down 症など染色体異常は「遺伝病」という面があり、他の後天性障害と親の受留めが異なるかもしれないということを理解する必要もありそうである。慎重な情報の取り扱いと対応が必要。		1						
重度な場合はやはりできるだけ早期がよいと思う。他についても、1 才半健診、3 才健診あたりで、ひろうとよいのではないかと。 (多忙な医療機関に今以上の仕事を要求するのは無理があるし、本来地域が担うべきことを病院が行っているケースが多く、むしろ行政の行っているシステムから、ひろいあげる努力をすべきだと思う)		1			1			
新生児～乳児期			1					
(早急に養育支援が必要でない場合でも、) 地域の医療システム、市町村の体制を考慮し、患児の状況に合わせて必要な時期 (就学前健診前も容認) に家族から提供されるのが望ましいと考える (現状)。				1				
検診でとどくはず。					1			
児相、医療機関のソーシャルワーカー						1		
(受け入れ体制は) 現状でも不十分な体制。事前に知っていても、積極的に受け入れ体制を事前に作って対応できる市町村があるとは考えられない現状。まずは十分な受け入れ体制ができてからの話だと考えている。							1	
記入なし								7

表 20 ダウン症のケアについて

全体として	症候群なので、全体を統合してサポートする体制が必要。まだシステム化されていない。 連携して、トータルケアがいい
地域の対応として	本県については、地域によっては本来地域でサポートすればいいようなことまで家族が病院 (それも専門病院や大病院) にもとめる傾向がある。おそらくは地域システムの不十分さと、開業医や一般病院の小児科医の知識の乏しさが原因と思われる。もっと地域がサポートしてほしいと常々思う
医療機関側の対応として	先天異常に対する認識は、基準はつくれないが、地方ではとても医療を確立するのが難しい。医療者の意識が (とくに医師) が課題。 ①乳児期・新生児期の重症例の予後の検討、②成人例におけるアリセプト使用の基準、を課題にしている。また、③一般発生頻度の動向、④稀な合併症への対応も当科の課題として検討中である。 ダウン症の合併症に対する専門医療 (心臓、血液、内分泌疾患など) を行っている当小児科 (小児専門診療科と小児総合診療科) では、各科での個別の診療とリーフレットによる基本的診療の 2 本立ての医療を充実させることが全数把握に先行すべき課題と考えている
成長後の対応	遺伝カウンセラー制度の充実が必要 (必ず雇用する、etc.) 中学卒業後の医療のフォローアップ体制は、特に不十分ではないか？ 内科・精神科等との協力診療体制を考える必要があると考えている。 地域の受け入れはそれなりにあるようだが、当方うまく把握できていない。 乳幼児期は、医療・福祉とも比較的対応できていると考えている (まだ不十分だが)。 特に成人期ケアの標準化への取り組みが大切な状況と思う
記入なし	就業訓練が必須 7

表2-1 推定ダウン症児出生数と初診数の比較（回答施設）

都道府県	平成20年 出生数	推定ダウ ン症児数	ダウン症 児初診数	備考
宮城	19 863	20	—	
茨城	24 592	25	—	
栃木	17 240	17	10 以下	* 1
			10 以下	* 2
群馬	17 044	17	20	
埼玉	60 520	61	86	
千葉	52 306	52	51～60	
東京	106 015	106	11～12	
神奈川	79 179	79	91	
静岡	32 701	33	21～30	
愛知	71 029	71	—	
滋賀	13 487	13	—	
大阪	77 400	77	41～50	大阪府全体の 1/2 くらい (* 3)
			おそらく 20～40	* 4
兵庫	48 833	49	11～20	
広島	25 560	26	—	
沖縄	16 736	17	10 以下	