

## 「ダウン症候群における社会性に関連する能力の退行様症状」の診断の手引き

### Diagnostic manual of “Regression of Social and Communication Skills in Down syndrome”

**概念:**ダウン症者の日常生活能力が、1～2年という比較的短期間に低下する場合があることが知られている。この症状は、生活環境の変化が契機となって発症することがある点や臨床像は、「認知症」や「うつ状態」に類似している。しかし、アルツハイマー型認知症よりも発症年齢が若く、生命予後への影響が認められないこと、抗うつ薬への反応に乏しいことなどから、これらとは異なる病態であると想定される。さらに広汎性発達障害の併存のみによる説明も難しい。我が国では1993年より主に教育研究者らが、この病態を「急激退行」と称し議論してきたが、原因が現時点で確定されていないことや、精神医学的な意味合いでの用語の妥当性を欠くこと、そして精神神経科、心療内科や臨床心理学の研究者の間で「急激退行」という用語が十分に浸透しているとは言い難いことより、その病態をより明確に定義するとともに、「ダウン症候群における社会性に関連する能力の退行様症状(英文名:Regression of Social and Communication Skills in Down syndrome)」と命名することを提唱したい。ただ、その特徴は「日常生活能力の低下」と大枠でくくる事はできるものの、主たる臨床所見の程度やバラツキ及びその後の経過について不明な点が多い。さらに、個々の所見について客観的な判定基準を設けることができるかどうかに関しても、更なる検討が必要である。そのため、今回は「診断基準」ではなく、「診断の手引き」という形で提唱する。

**診断の手引き:**2010年度難治性疾患克服研究事業「急激退行症(21トリソミーに伴う)の実態調査と診断基準の作成」研究班が提唱した診断基準(平成22年度 総括・分担研究報告書;平成23(2011)年3月)を参考にした。

下記の9診断項目の中で、比較的短期間に該当項目がでそい、それらが数か月以上持続する項目数が5以上の場合「確定」、2-4の場合「疑い」、0-1項目の場合「否定」とする。なお、類似の症状を呈する除外疾患を鑑別する必要がある。

#### 診断項目:

- (1) 動作緩慢(Motor retardation)
- (2) 乏しい表情(Lack of facial expression)
- (3) 会話・発語の減少(Mutism)
- (4) 対人関係において、反応が乏しい(Lack of interpersonal response)
- (5) 興味消失(Markedly diminished interest or pleasure)
- (6) 閉じこもり(Social withdrawal)
- (7) 睡眠障害(Sleep disturbance)

- (8) 食欲不振 (Appetite loss)
- (9) 体重減少 (Weight loss)

**注釈:** 発症前の状況や日常生活能力において個人差が非常に大きいことと、知的障害がありコミュニケーションが充分に取ることが難しいことも想定されるため、本人に加え、本人を良く知るケアギバーからの情報の聴取が重要である。また、その状況が環境整備などでも数ヶ月以上持続するものを所見として取り上げる。(1)から(9)の諸症状は、経時的に個々に出現し、項目数が増加して行くこともあるし、該当項目がほぼ同時に出現してくる事もある。しかし、上記のように該当項目数が判定時に一定の数に到達することを確認する事が診断に必要である。

**除外疾患:**

- (1) 脳炎・脳腫瘍・髄膜炎・頭部外傷などを合併している、または後遺症を来たしたものの
- (2) 環軸脱臼で症状を呈したものの
- (3) 高度難聴・高度視力異常を来しているものの
- (4) 甲状腺機能異常症
- (5) 日常生活に影響を与えうる肝疾患に罹患しているものの
- (6) 関節炎, 重度筋炎に罹患しているものの
- (7) うつ病
- (8) てんかん
- (9) 広汎性発達障害
- (10) 上記以外の、原因が特定できる器質性疾患

\*上記については、採血／画像検査などの各種検査や各種専門医診療を行った上での鑑別が必要である。