

視力低下を契機に糖尿病診断に至った Down 症候群の 1 例

東京都立多摩療育園

ササキカオリ
佐々木香織

(受理 平成24年12月25日)

A Case of Down Syndrome Complicated with Diabetes Mellitus Diagnosed by Visual Disturbance

Kaori SASAKI

Tokyo Metropolitan Tama Rehabilitation Center for Disabled Children

We diagnosed diabetes mellitus in a 17-year-old male patient with Down's syndrome. The patient could not leave his home because of anxiety. Thus, he could not visit the hospital for medical examination of his body weight gain. He played portable games, but it was difficult for him to see the pictures. His mother noticed that his eyes had become white, so he was presented to our department. We diagnosed him with diabetes mellitus and cataracts. We taught the family a 1,600 kcal dietetic treatment and prescribed oral medicine for blood glucose control. He was treated surgically for the cataracts. Although the treatment went well, his lifestyle did not improve. This case exemplifies that it is important for patients with Down's syndrome to receive regular medical examinations for an immediate diagnosis, due to their mental deficits.

Key Words: Down syndrome, diabetes mellitus, cataract

緒 言

Down 症候群は糖尿病を合併しやすい疾患である。日本糖尿病学会の糖尿病の成因分類においても、Down 症候群に伴う糖尿病は、「その他の遺伝的症候群で、糖尿病を伴うことの多いもの」に分類される¹⁾²⁾。今回、白内障による視力障害を機に糖尿病と診断し治療を開始できた Down 症候群の男性を経験したので報告する。

症 例

患者: 17 歳男性

主訴: 目が見えにくくなった

家族歴: 長兄がアスペルガー障害、不登校の既往。次兄がてんかん、不登校の既往。父方祖父に糖尿病あり内服治療している。

既往歴および生育歴: 在胎 37 週 2,398g で仮死なく出生した。生下時に顔貌等から Down 症候群を疑われ染色体検査にて標準型 21 トリソミーと診断された。心合併症等はなかったが、乳幼児期には滲出性中耳炎の反復を認めていた。1 歳 6 ヶ月時に東京へ転居し、大学病院小児科、耳鼻科、整形外科の受

診を定期的に行っていた。保育園の通園を経て、養護学校小学部へ入学した。小学校 4 年生頃に多動な同級生の暴力行為があり怖がるようになる。同級生間のトラブルもあり、5 年生からは不登校となり、家に引きこもるようになった。不登校になった当初は、東京都立多摩療育園児童精神科などへ相談受診をしていたが、本人が通院できず中断していた。特別支援学校中学部は週に 1 回程度登校できる時期もあったが、高等部はほとんど登校できないで在籍のみしている状況であった。家から出ようとする歩けなくなり、通院や外出はできずにいた。自宅では昼夜逆転しており、夜中にゲームをしながらおやつを食べる生活であった。

現病歴: ゲームをしている際に、見えにくくてゲームができないと母に訴えることが多くなった。生活上も段差に躓いたり、人に気づかないことがあったりしていた。母が目のをぞいたところ、白くなっていることに気づき、眼科専門病院を受診した。白内障と診断されたが、年齢などを考慮すると内科疾患が合併している可能性があること、手術加療に

Table Clinical findings at the time of diagnosis of diabetes mellitus

Urinalysis		Blood chemistry		Endocrine data	
Specific gravity	1.003	BG	466 mg/dl	TSH	2.17 μ IU/ml
Glucose	4+	HbA1c (JDS)	14.8 %	fT ₃	2.17 pg/ml
Occult blood	-	TP	7.2 g/dl	fT ₄	1.38 ng/dl
Protein	-	AST	32 IU/L	GAD antibody	0.3 U/ml
Ketone	-	ALT	30 IU/L	IRI	9.4 μ IU/ml
WBC	20-29 /HF	BUN	13.2 mg/dl		
		Cr	0.59 mg/dl		
CBC		Na	135 mEq/L		
WBC	13,200 / μ l	K	5.2 mEq/L		
RBC	554 \times 10 ⁴ / μ l	Cl	94 mEq/L		
Hb	18.3 mg/dl	T-Cho	240 mg/dl		
Plt	26.2 \times 10 ⁴ / μ l	TG	121 mg/dl		
		CRP	17.54 mg/dl		

なると総合病院で行うことが望ましいことを言われた。数日後に精査を希望し当園外来を9年ぶりに受診した。

14歳の最大体重は73kgあったが、最近では食べても体重が増えず、3年間で20kgの体重減少があり、この点についても心配していた。中学3年の時の学校検尿で尿糖陽性であったが、特に受診せずその後の学校検尿は受けていない。

初診時現症：身長140.2cm、体重50.7kg、BMI 25.8 kg/m²、バイタルサインは正常範囲。全身状態は不良ではなく意識障害なし。胸部腹部所見は異常なし。自発的な有意語は少ないものの、簡単な質問には適切に答えられる。慣れない場所の段差は気がつきにくい。

初診時検査所見 (Table)：尿一般検査では比重1.033、尿糖(4+)、潜血(-)、蛋白(-)、ケトン体(-)、白血球20~29/HFと、尿糖陽性と尿中白血球の増多を認めた。血液一般検査では白血球13,200/ μ lと高値であったが、赤血球554 \times 10⁴/ μ l、血色素量18.3g/dl、血小板数26.2 \times 10⁴/ μ lと正常範囲であった。生化学検査では血糖値466mg/dl、HbA1c(JDS)14.8%と糖尿病の診断に値する結果であった。肝機能異常は認めず、BUN13.2mg/dl、クレアチニン0.59mg/dlと正常範囲、Na135mEq/L、K5.2mEq/L、Cl94mEq/L、総コレステロール240mg/dl、中性脂肪121mg/dlであった。CRP17.54mg/dlと異常高値であった。

甲状腺機能はTSH2.17 μ IU/ml、fT₃2.17pg/ml、fT₄1.38ng/dlと正常範囲であった。隣島自己抗体である抗GAD抗体は0.3U/mlと陰性、インスリンは9.4 μ IU/mlであった。

初診後の経過 (Figure)：検査結果より、糖尿病と診断し、インスリン非依存状態であると診断した。高血糖ではあったが、ケトアシドーシスの合併がないこと、本人の社会背景から入院治療ではなく外来治療で加療を開始することとした。食事は1,600kcalとし母に栄養指導を行った。塩酸メトホルミン750mg、グリメピリド2mg内服を開始した。同時に診断した尿路感染症に対しては抗生剤の内服と水分摂取による加療を行った。10日後にはCRP陰性化し尿所見も尿糖以外は改善した。診断までは自分の好きなものだけを時間を決めずに食べる食生活であったが、診断後は1日3食の母の用意したものを食べる、自室には食べ物を持ち込まない、間食は1日1個まで、を約束事とし、食事療法を遵守できるようになった。徐々に今までは食べなかった野菜も食べるようになり、間食も食べずに過ごせるようになってきた。治療開始2ヵ月でHbA1c(JDS)は5.4%に改善し、グリメピリドを中止した。視力障害については、当園眼科医に診療を依頼し、診断後7ヵ月に大学病院で手術加療を行った。術後の眼底検査では糖尿病網膜症の合併は認められなかった。白内障術後の視力は回復しており日常生活困難がなくなっている。

現在診断後2年経過しているが、血糖コントロールに関してはHbA1c(JDS)が5%以上になることはなく良好にコントロールされている。糖尿病に関する合併症も見られていない。しかし、昼夜逆転は続いており、最低限の病院受診など以外は外出ができない状況は改善がない。

考 察

Down症候群に糖尿病が合併する機序として、基礎代謝が低いことや筋緊張低下などによる運動量低

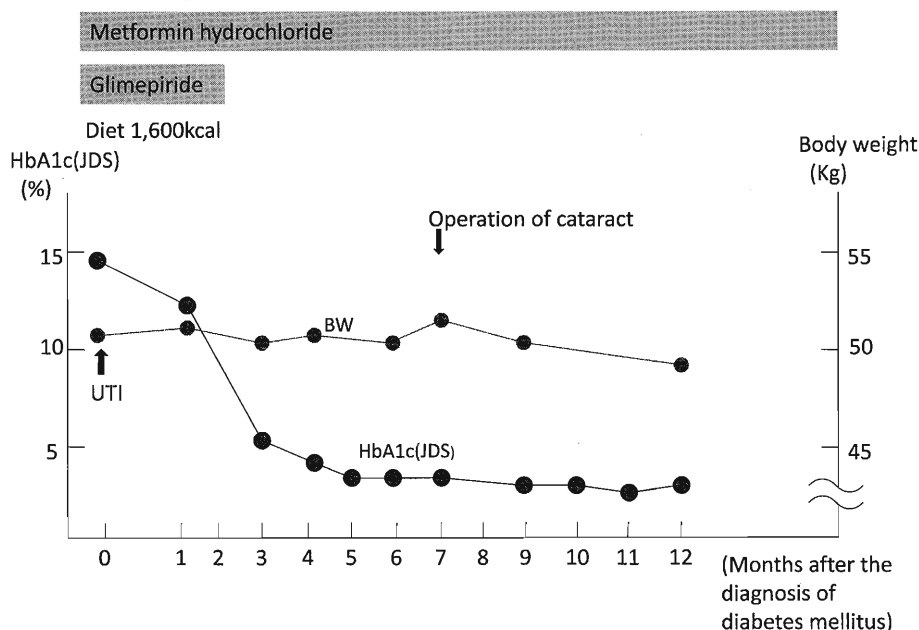


Figure Clinical course

下の背景から肥満が合併しやすく2型糖尿病様の発症がある³⁴⁾。さらにDown症候群には自己免疫疾患の合併も多く報告されており、膝島自己抗体陽性の1型糖尿病様の病態が合併する例も経験する。発症症状は、多飲多尿・体重減少などの糖尿病症状であったり、無症状のまま学校検尿で発見されたりする。Down症候群の場合、知的障害のために自分の症状を適切に訴えることが困難である場合もある。このため、特に青年期以降のDown症候群では、定期的な尿検査や血液検査が合併症の早期発見に欠かせない。診断後の血糖コントロールは比較的良好であり、網膜症などの合併症はおこりにくい³⁴⁾。他に高尿酸血症、高脂血症、甲状腺機能異常などの早期発見になる場合もあり、Down症候群の診療をするなかで定期的な血液検査は重要である。またDown症候群には白内障の合併は多い。多くは先天性白内障であり乳幼児期に診断される。小児期に問題ないとされたケースでも成人早期に白内障を合併することが多く、定期的な眼科検診も重要である。

本症例でも、肥満に引き続き体重減少を認めており、糖尿病を疑わせるエピソードは多い。しかし、知的障害や不安障害に起因する外出困難から、適切な診療が遅れ、白内障による視力障害でようやく診断できた。先天性白内障は既往歴になかったことから、後天的白内障であり、その年齢が若年であったことから内科疾患の合併の可能性を指摘されて糖尿病の診断の契機となった。糖尿病については、治療

介入後から良好な血糖コントロールを得られている。視力障害という本人にとってわかりやすい症状の出現が、治療への動機付けになっており、食事療法や内服治療、定期通院は可能となっている。しかし、昼夜逆転や自宅から外出できない状態は改善していない。生活実習所には所属しているものの通うことはできていない。このため、運動不足は慢性的に継続している。家族や職員とも連携して少しずつ生活の改善へ介入している。

Down症候群では乳幼児期は医療機関への定期受診が可能であるが、就学年齢頃からは受診が途絶える例をよく経験する。特に心合併症などのない例ではどこの医療機関にも受診していないということがあつた。健康状態が安定すること、学校生活が忙しくなることなどが原因と考えられるが、乳幼児期の医療機関とのつながりのある時期に、学齢期以降においても種々の合併症の早期発見のためには定期的な経過観察が欠かせないことを保護者によく理解させることが重要である。

結 論

糖尿病を合併したDown症候群の男性を経験した。診断後の経過は良好であり、より早期に糖尿病を発見できることの重要性が認識された。

謝 辞

ご指導を賜りました大澤眞木子主任教授に心より深謝申し上げます。本論文は大澤眞木子主任教授退任記念論文

として捧げます。

文 献

- 1) 葛谷 健, 中川昌一, 佐藤 譲ほか: 糖尿病の分類と診断基準に関する委員会報告. 糖尿病 42: 385-404, 1999
- 2) 清野 裕, 南條輝志男, 田嶋尚子ほか: 糖尿病の分類と診断基準に関する委員会報告. 糖尿病 53: 450-467, 2010
- 3) **Anwar AJ, Walker JD, Frier BM:** Type 1 diabetes mellitus and Down's syndrome: prevalence, management and diabetic complications. Diabet Med 15: 160-163, 1998
- 4) 知的障害および発達障害を伴う糖尿病の管理. 「小児・思春期糖尿病管理の手びき: コンセンサス・ガイドライン」(日本糖尿病学会・日本小児内分泌学会編), pp254-258, 南江堂, 東京 (2011)