

## 2. 各論【高尿酸血症】

## 4) ダウン症候群

## Down syndrome

龍谷大学農学部食品栄養学科 特任教授

Masaru Kubota 久保田 優

## Key Words

高尿酸血症，  
小児尿酸基準値，  
肥満，  
生活習慣病，  
痛風，

## Summary

ダウン症候群は最も頻度の高い染色体異常疾患である。古くから成人の患者に高尿酸血症がみられることは知られていたが，小児においても小児期独自の血清尿酸基準値を用いることにより，早期から血清尿酸値が高い例が存在することが明らかになった。その要因は明らかではないが，ダウン症候群に合併しやすい肥満や運動不足，栄養のアンバランスなどの関与が挙げられている。また，先天性心疾患や生活習慣病の合併も血清尿酸値の悪化因子となっており，成人では頻度は高くないが痛風の合併も報告されている。治療は尿酸値降下剤の服用も含めていまだ十分に確立されたものはないが，生活管理プログラム作成の重要性が指摘されている。

## はじめに

ダウン症候群に高尿酸血症が合併することは古くから知られており，最新の高尿酸血症・痛風の治療ガイドライン改訂第3版(2019年改訂)でも二次性高尿酸血症をきたす疾患として記載がある<sup>1)</sup>。本テーマについての総説論文も発表されている<sup>2)3)</sup>。近年，高齢出産の増加に伴いダウン症候群出生数は増加傾向にあり，また医療や看護ケアの充実からダウン症候群患者の生命予後も著しく改善している<sup>4)</sup>。こういった背景を踏まえて，ダウン症候群の代表的合併症の一つである高尿酸血症を論じる意義は高まっている。

## 1 ダウン症候群とは

ダウン症は21番目の染色体のトリソミーが原因であり，染色体異常症のなかで最も頻度が高い。特異な顔貌(鞍鼻，つりあがった目尻，舌の挺出，後頭部扁平)が特徴である。早老症をきたしやすく，多くの合併症が報告されている(表1)<sup>3)4)</sup>。そのうち予後に深く関係するものは，心疾患(先天性)と血液病変(一過性骨髄