

ダウン症の生涯を通しての健康管理について

天使病院小児科 外木秀文

I John Langdon Down と Jérôme Lejeune : 試練に直面し続けるダウン症候群 前書きに代えて

ダウン症候群について、世界で初めて医学専門誌（主に医師を対象とした専門雑誌）に記事が掲載されたのは1866年のことです。London Hospital Report という雑誌にロンドン在住の医師 John Langdon Down 博士が執筆したものです。日本では江戸時代の最末年で慶応年間にあたり、大政奉還の1年前のことです。ロンドンは栄光のビクトリア時代、産業革命をいち早く成し遂げ、世界の7つの海を制覇しアフリカ・インド・カナダ・オーストラリアそして中国にも進出し、植民地帝国を築き上げた時代のことです。すでにこのころロンドンでは地下鉄が開通し、人々が馬車で行きかう時代から鉄道で移動する時代に移り変わっていました。シルクハットの紳士やシャーロック・ホームズの活躍した時代のイメージが重なります。Down 博士の論文のタイトルは「An ethnic classification of idiots: 知的障害者の人種的な分類」というものでした。その中でのちにダウン症とされる子供たちについて、吊り上がった目尻、厚いまぶた、低い鼻、まるい頬、未発達な下顎、小柄な体格、直毛で薄い毛髪の特徴があることを取り上げ、そこからモンゴル人などアジア系民族由来の遺伝的な障害として「Mongolism (蒙古人症)」と分類しています。蒙古症として知られるようになったダウン症候群ですが、他の多くの病気の原因が解き明かされていく中で、その原因が解明されるまでにはおよそ90年待たなければなりません。1959年フランス人の小児科医 Jérôme Lejeune が2つの学術論文を発表しました。Mongolism: a chromosomal disease (trisomy) , Chromosomic diagnosis of Mongolism. この2つの論文の題名からわかるように「chromosome」すなわち染色体の過剰が関係していることが報告されました。これは今でいうゲノムすなわち遺伝情報の構成的異常が病気の原因になることを初めて示唆した歴史的な発見だったのです。20世紀の前半に光学顕微鏡でヒトの細胞の染色体を観察できるようになったものの、実は染色体数が46本であると確定されたのは1956年のことです。この年初めて二人の研究者 Tjio と Levan によってヒトの染色体の解析方法の基礎が確立されたのです。それからは一気に先天性疾患と染色体数の異常についての研究がすすめられました。全世界の目が染色体研究に注がれたのです。Jérôme Lejeune 博士は小児科医であり、遺伝学者でもあります。彼の実験記録によると Mongolism の患者のサンプルで21番染色体が1本多いことを観察したのは1958年5月22日となっています。実際には論文発表より1年先んじているのですね。いづれにしても、ロンドンの一医師が1866年に初めて医学雑誌に報告して以来92年を経っていました。医学的な論文は別として、Mongolism と称されるようになったダウン症の幼児の姿は5世紀のメキシコ

のテラコッタや15世紀のヨーロッパの聖母像のキリストに似せて宗教画にもしばしば登場します。ダウン症の子供の持つ穢れない無垢さが幼きキリストと重なるのであろうか？と想ったりします。ダウン症は出生1,000人に対し1人の割合で生まれてくるとされています。それは歴史をさかのぼった中世でも古代の時代でもあまり変わらなかったのでしょうか。人種や民族での極端な違いもなかったのでしょうか。あくまでも想像ですが、社会の中で、少し変わった貴重なこどもとして愛される存在だったのではないのでしょうか。そうでなければ、ルネッサンス期のイタリア人画家 **Andrea Mantegna** やオランダ人画家 **Jan Joest of Kalkar** の後継者の手になる宗教画に描かれることもなかったでしょう。しかしながら、科学の時代が到来しダウン症は多くの困難や誹謗に直面することになります。チャールズ・ダーウィンが「種の起源」を世に問うたのが1859年です。ダウン博士の論文の題名を見てもわかるように、民族の優劣がヒトの進化の過程で起こるものであり、ダウン症は西洋人より劣るモンゴロイド系人種に表現型の類似をみる遺伝的な疾患として位置づけるような進化論的な考え方が説得力を持ったことは想像に難くありませんね。従って、その後100年にわたり、ダウン症は **Mongolism**: 蒙古症と呼ばれることになります。ダウン博士の報告以前からもおそらく存在を知られてはいたものの病名を持たなかった人々が、しかも宗教画にキリストになぞらえてまで描かれていた子供たちが、教会の否定する進化論に立脚した誤解の象徴のような診断名を得たのです。なんとも皮肉なことですね。当時の人種偏見がなんの疑問も持たれなかった欧州の社会常識であったにせよ、そのような呼称を受け入れるは不愉快な思いになります。ヒトの考えは世代が変わらなければ心底変わることはありえないというのが私の思いです。私が学生時代に買った **Harrison's principles of internal medicine** 1977年版という世界的権威のある医学教科書にも、**trisomy 21 (Down's syndrome, or mongolism)**と併記されています。1959年染色体の過剰が原因であると解明された後は、人種に無関係な疾患であることが証明されたのにもかかわらず、モンゴリズムと呼ぶことが終わったわけではなかったのですね。さらにはオランウータンやチンパンジーの染色体数が48本であることが知られた後は、染色体数が47本であるダウン症はヒトとオランウータンの中間の生き物であるなどという心無いことを言う人もいたといいます。染色体が遺伝子の貯蔵庫であり運び屋であることへの理解が進む中、進化のメカニズムを説明する仮説としてまことしやかに考えられたこともあったようです。根源には人種や差別、優生思想が根強くあったのだと思わざるを得ません。そのきっかけとなった論文を発表したダウン博士にはあまりいい気持ちを持ってないでおりましたところ、ダウン博士のその後の「遺産」を知り考えが変わりました。遺産の一つはノーマンズフィールド病院です。ロンドンの西郊 **Teddington** にダウン博士が設立した病院は「**facility for patients with an intellectual disability**」すなわち「知的障害をもつ患者のための施設」です。様々な医学領域を研鑽した後、ダウン先生は知的障害者の医療に取り組んでいきます。ダウン症を世に出した1866年の「知的障害者の人種的な分類」という件の彼の論文名をみても、ダウン症以外にも知的障害の人々に並々ならぬ関心を抱いた人だったことがわかりますが、

当時最新の技術であった‘写真’を患者の診断の道具に役立てようと新しい試みをしています。ちなみに1887年には Prader-Willi 症候群の患者を報告しています。さて、この病院を設立したのは1868年、彼が40歳の時になります。そして、彼の死後1896年以降は彼の2人の息子が医師として病院経営の事業を受け継ぎます、障害を持つ人のために大きな貢献をしたのでしょうか。これは、ものすごく画期的なことだと思います。まだまだ、資本主義一辺倒で子供の炭鉱や工場での労働が問題となり、福祉などといった考えがあまりない時代です。ちなみに同じロンドンで翌年の1867年にカールマルクスが資本論を出版しています。そんな時代に Down 先生は知的障害者あるいは学習障害の子供たちのために大きな貢献をしたのです。さて Down 先生にはもう一つ「遺産」があります。1905年に一人の男の子が Down 家に生まれます。祖父の名をとって John Langdon Down と名付けられた孫はかの祖父が Mongolism として記載した病状をすべて備えた男児でした。このとき祖父の Down 博士はすでに他界していましたが、この孫とは生きて会うことはできませんでしたが、若いほうの John Langdon Down 氏は家族の中でとても愛され、生家で65歳の天寿を全うしています。スーツを着て家族と写真撮影された姿を目にすることができます。彼が亡くなる数年前のことですが、世界的に権威のある医学雑誌である「Lancet」に著名な遺伝学者から、Mongolism という差別的な呼称をやめようとの記事が掲載されました。これに呼応して Lancet の編集者は Down syndrome と呼ぶことにしようと提案しました。これは世界中の医師や患者の支持を得ることになります。1961年に始まったこの運動は1965年に結実します。世界保健機関（WHO）がこの決定を正式なものと宣言したのです。以来 Down syndrome が正式名称となりました。おじいさんの方の John Langdon Down 氏がこの病気をはじめて報告した時からちょうど100年といってもいいでしょう。ダウン症を初めて報告したという歴史的な業績以上に、彼のその後の障害を持った人に対する大きな貢献や Down 一家の素晴らしさが病名にその名を冠するに値するものと考えるとき、感慨深いものがあります。

Down 症にとってもう一人の重要な貢献をしたフランスの Jérôme Lejeune 博士は学者として、染色体異常症が病気の原因となること世界で最初に証明した偉大な業績があります。1959年の Down 症の発表に続いて、猫啼き症候群（フランス語で cri du chat 症候群）が5番染色体短腕の部分欠失であることを1963年に発見し、さらに1970年—1971年にかけて trisomy 8 と trisomy 9 を見出しています。彼の遺伝学的功績に対し1962年ケネディ大統領が個人的な表彰をおこなっており、1969年には遺伝学者として名誉ある William Allan 賞を受賞しています。

彼は多くの染色体異常症の原因を明らかにしました。この発見から明らかになったのは染色体分析で異常がみられれば先天異常の患者の確定診断ができるということです。この原理は直ちに、染色体分析による出生前診断技法の開発につながります。最初の胎児の染色体分析はダウン症の染色体異常が示されたころと時を同じくしてなされともいわれています。しかしながら、自身の発見のよりどころとなった技術で多くの胎児の生命が奪われて

いくのを目の当たりにして、Jérôme Lejeune は悩み憤ります。敬虔なカトリック教徒であった彼にとってこのことはひどくつらいことでした。とても受け入れることができなかつたようです。彼はこのような出生前診断が胎児の人工流産につながることに対し反対の立場をとり、その後の多くの時間を割いてモラルの面から妊娠中絶のいろいろな規制緩和に對し抵抗を行っています。このような話を聞くと、原子爆弾の理論を築き上げた科学者が核拡散に反対している状況と重なり合うものを感じるのには私だけではないでしょう。彼は1994年に世を去っていますが、1997年ローマ法王ヨハネパウロ2世はWorld youth dayでパリを訪れた際に彼の墓を尋ねています。彼はカトリック教会から“Servant of God”に列せられています。また、彼にも遺産があります。Jérôme Lejeune 財団です。ダウン症に対するケア、支援、研究に対する援助を行っています。この他、妊娠中絶やヒトの受精卵研究に反対するなど保守的な姿勢を鮮明にしています。さすがにこれらの活動に対する批判はあります。しかし、昨年アイスランドで出生前のスクリーニングによりダウン症が消滅しつつあるとの報告がなされました。多くの良識ある人はこの状況が広がるのが現実的なものであることを改めて認識しに大きな不安を抱くことでしょう。

最後に Down 博士の遺産のその後について付け加えておきましょう。1997年ノーマンズフィールド病院は閉鎖されました。その後、2010年、建物は英国のダウン症協会に寄付され、その事務局と国際ダウン症協会の事務局が置かれています。さらに John Langdon Down Museum が施設内に開館、かつて病院に併設されたノーマンズフィールド劇場も公開されているそうです。ダウン博物館のホームページには、このダウン博士の遺産であるビクトリア朝様式の建物は“ダウン症の心のよりどころ”：‘spiritual home’ of Down’s Syndrome’と紹介されています。まさにその通り。俗っぽい言い方で「ダウン症候群の聖地」などと呼ぶのは憚られるにしても、ジェローム・レジュエヌの墓所とともに、すべてのダウン症の方々、いやすべての人にとって貴重な体験ができる場所だろうと思います。

文献

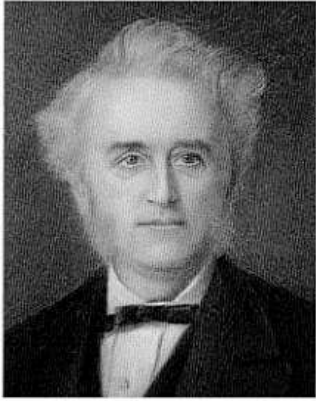
1. Ward, O. (1999) John Langdon Down: The Man and the Message. *Down Syndrome Research and Practice*, 6(1), 19-24. doi:10.3104/perspectives.94
2. Langdon Down Museum of Learning Disability.
<https://langdondownmuseum.org.uk/>
3. Jérôme Lejeune, https://en.wikipedia.org/wiki/J%C3%A9r%C3%B4me_Lejeune
4. Dr. Jerome Lejeune Dies at 67; Found Cause of Down Syndrome
<http://www.nytimes.com/1994/04/12/obituaries/dr-jerome-lejeune-dies-at-67-found-cause-of-down-syndrome.html>
5. Jason Jones and John Zmirak, A Saint for the Cause of Life: Jerome Lejeune - Aleteia <https://aleteia.org/2014/01/22/a-saint-for-the-cause-of-life-jerome-lejeune/>
6. What kind of society do you want to live in?; inside the country where the Down

syndrome is disappearing.

<https://www.cbsnews.com/news/down-syndrome-iceland/>

7. Dr. Jerome Lejeune and “Down Syndrome as a Pro-Life Cause

<https://cmfcuro.com/2017/10/24/dr-jerome-lejeune-and-down-syndrome-as-a-pro-life-cause/>



John Langdon Down 1828 - 1896



Jérôme Lejeune 1926 - 1994



Mexico dates to the Tolteca culture (approximately 500 AD)



Flemish painting *The Adoration of the Christ Child*, created around 1515 by a follower of Jan Joest of Kalkar.



Andrea Mantegna *Virgin and Child* 1460

