

## 22q11.2 欠失症候群について知っておいていただきたいこと

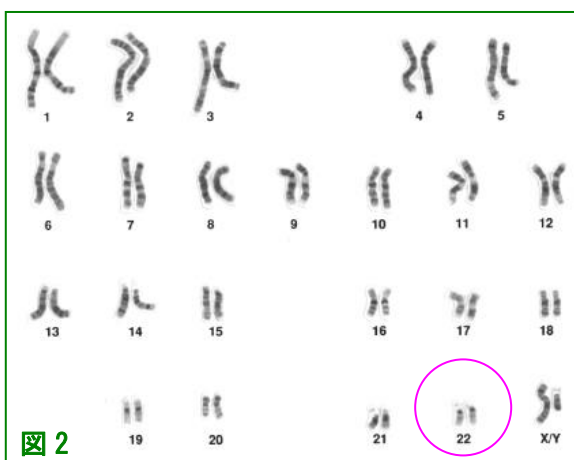
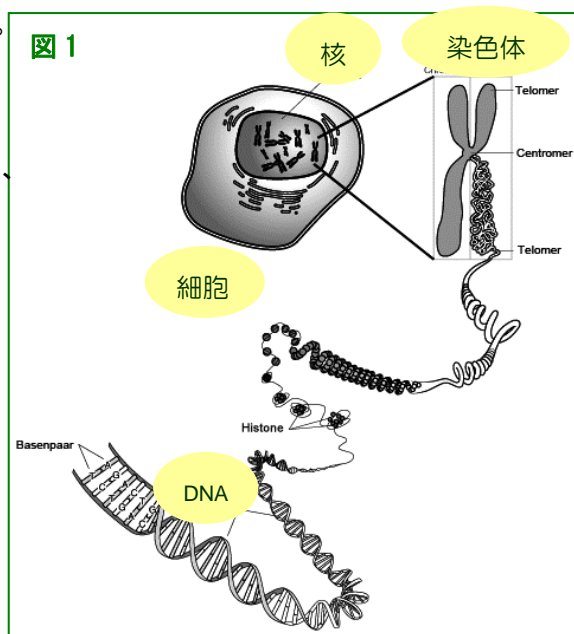


## 「22q11.2 欠失症候群」とは？

- ◇ 「22q11.2 (にじゅうにきゅーいちいちてんに)」は、「染色体」の場所を示します。
- ◇ この部分がなくなる(欠失)ことにより、いくつかの症状があらわれる(症候群)病気です。
- ◇ この病気の原因は1991年ごろに、染色体を調べる新しい技術が開発されて解明されました。それまでは、臨床症状からいくつかの疾患の名前で呼ばれていました。
- ◇ 22q11.2 欠失症候群は6,000人の赤ちゃんに1人の割合で見られます(埼玉県で毎年約10人、全国で約180人)。

## 「染色体」とは？

- ・ ヒトの体は約60兆個の「細胞」からできています。1つ1つの細胞の中には「核」があり、核の中には「染色体」が入っています(図1)
- ・ 染色体は全部で46本あります(図2)。その内訳は、22種類の「常染色体」がそれぞれ2本ずつ(22種類×2本=44本)と、性別で異なる「性染色体(XとY)」が2本(女性はXX、男性はXY)で、合計46本となります。
- ・ 常染色体は大きい順に1~22番まで番号がついています。
- ・ 22q11.2の22は22番目の染色体(図2の○)を意味し、11.2は22番染色体の中の番号を示しています。
- ・ 染色体は、「DNA」という長い紐状のものが折りたたまれてできています(図1)。
- ・ DNAは4種類の化学物質が決まった順番で並んでおり、意味のあるひとかたまりが「遺伝子=生命の設計図」となります。
- ・ たとえと、  
「染色体」⇒「貨物列車」  
「染色体」の中の番号⇒貨物列車の車両番号  
「遺伝子」⇒各車両の「荷物」  
「DNA」⇒荷物の「中身」、といえます。



(図1、2はWikipediaより引用改変)

- ・ 22q11.2 欠失症候群では、22番染色体の11.2の位置にある複数の遺伝子がなくなってしまうために、いくつかの症状がみられます。

## 22q11.2 欠失症候群でみられる症状

この病気ではいくつかの症状がみられます。しかし、患者さんみなさんが**それらの症状をすべてもつわけではなく、また個々の症状、発達もお一人、おひとり違います。**

遺伝科が窓口となって、お子さんの症状にあわせて各診療科での治療をコーディネートし、お子さんお一人おひとりの成長発達を見守り、ご家族を支援していきます。

以下に、この病気でみられる症状のうち、起こりやすいものについて説明いたします。

### ◆心臓の症状

心臓の構造の一部に異常（ファロー四徴症、大動脈離断、心室中隔欠損など）があり、心臓の機能に支障を生じたりします。心臓のエコーや胸のレントゲン、心電図などで調べ、循環器科で治療を行います。

### ◆口蓋・咽頭の症状

お口の中から喉にかけての部分（口蓋・咽頭）に構造の異常があり、乳児期にはミルクの飲みが遅かったり、ムセたり、せき込んだりといった症状がみられ、体重が増えにくいことがあります。また、鼻声や発語がはっきりしないといった症状がみられます。

治療は形成外科や耳鼻科を中心に行い、適宜、言語療法を行ったりします。



### ◆低カルシウム血症

血液中のカルシウム濃度が低くなることがあります。副甲状腺の機能が低下することによります。新生児期には注意が必要です。成長とともに改善しますが、思春期ごろに感染症にかかったときなどに血中のカルシウム濃度が低くなることもあるので注意が必要です。

代謝・内分泌科が中心となって、治療（ビタミンDやカルシウムの補充）を行います。



### ◆免疫機能

まれに、免疫機能が低い場合があります。診断がついたら早期に一度、免疫機能を調べます。

乳幼児期には呼吸器感染症や中耳炎に注意が必要ですが、症状が出たら1つ1つ治療して行くことで大丈夫です。異常がなければ、予防接種は生ワクチンも含めてすべて接種可能です。

### ◆発達・心理面・学習面

発達がゆっくりなことがあります。乳児期には運動発達と言語発達の両面でお子さんの発達を支援していきます。視覚的、抽象的な認識が苦手な場合や、学童期の学習面での遅れ、心理面での不安がみられることがあります。

◆**その他の症状**：成長障害、哺乳・摂食障害、呼吸障害、腎・尿路異常、中耳炎、斜視、側彎（背骨の曲がり）などがみられる場合があります。遺伝科が窓口となって、各症状に合った診療科で対応していきます。

★各症状、また学習面・心理面などで気になる点がありましたら  
遺伝科にご相談ください。



## 健康管理

症状には個人差があり、また年齢ごとに注意する点が変わります。共通の健康管理（下記の表）をもとに、各年齢、お一人おひとりにあわせてフォローアップを行っていきます。



表. 22q11.2 欠失症候群のお子さんの健康管理プログラム

発達段階 (年齢)	新生児～乳児期 (0～1 歳)	乳児～幼児期 (1～3 歳)	幼児～学童期 (3～6 歳)	学童～思春期 (6 歳～)
フォローの ポイント	<ul style="list-style-type: none"> <li>● 診断が確定する時期</li> <li>● 合併症への注意が必要</li> <li>● 予防接種の計画を立てる</li> <li>● 成長・発達について細やかなフォローが必要</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>● 成長・発達の支援と合併症のフォローを継続する</li> <li>● 言語・構音の経過をみる</li> <li>● 感染症に注意する</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>● 体力もつき、身体面・合併症も安定してくる時期</li> <li>● 発達・言語のフォローを継続する</li> <li>● 学習面での対応が必要になることもある</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>● 全身状態は安定していることが多いが、定期的な診察と血液検査を継続する</li> <li>● 学習面での遅れや、心理面での不安がでてくることもあり、注意が必要</li> </ul>
フォローの 間隔	1～3 カ月ごと	3～6 カ月ごと	6～12 カ月ごと	1 年ごと
合併症への 対処	<ul style="list-style-type: none"> <li>● 合併症の有無を検査する</li> <li>● 各科での検査や血液検査などを行う</li> <li>● 合併症があれば、その治療を行う</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>● 合併症の治療を継続、または経過をみる</li> <li>● 中耳炎や呼吸器感染症に気をつける</li> <li>● 定期的な血液検査を行う</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>● 必要に応じて合併症の治療を継続する、あるいは経過をみる</li> <li>● 感染症に注意する</li> <li>● 定期的な血液検査を行う</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>● 必要に応じて合併症の治療・経過観察を継続する</li> <li>● 血液中のカルシウム値の低下に注意する</li> <li>● 生活習慣病に注意する</li> <li>● 定期的な血液検査を行う</li> </ul>
成長・発達	<ul style="list-style-type: none"> <li>● 身長・体重の伸びを成長曲線上で確認する</li> <li>● 哺乳・離乳食の進み具合に気をつける</li> <li>● 運動発達面に気をつける</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>● 身長・体重を中心に成長・発達を確認する</li> <li>● 食事の食べ具合や、運動発達面に気をつける</li> <li>● 必要に応じて構音・言語療法を行う</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>● 成長・発達の確認を継続して行う</li> <li>● 就学へ向けての準備（学校選びなど）を行う</li> <li>● 学習面・心理面に気を配る</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>● 身長・体重のバランスに気をつける</li> <li>● 学習状況や行動面、心理面に気を配り、必要な場合には適切な支援を行う</li> </ul>

### ● 遺伝について ●

ほとんどの場合が突然変異によるもので、基本的には次のお子さんへの遺伝は心配ありません。遺伝についての詳しいことは「**遺伝相談外来**」でもご相談できます。詳細はお尋ねください！

### 「集団外来」の紹介

遺伝科では、22q11.2 欠失症候群の「集団外来」を定期的で開催しております。開催案内が届きましたらぜひ、ご参加ください！

### ● 遺伝科外来 ●

< 診察日 >

月曜日：午後

火曜日／金曜日：午前

私たちと一緒にお子さんの健康を定期的に見ていきましょう！

