



1qモノソミー(1q4欠失) 疾患概要と健康管理

※集団外来開催時の資料を基本にしています。

※改訂を加えていますが情報が古い場合があります

※情報保護のため、個人利用以外の二次利用は禁止しています。

集団外来開催日：2014年7月8日（第1回1qモノソミー症候群集団外来）
最終レビュー日：2025年12月1日



1qモノソミー(1q4欠失) 臨床情報ガイド



第1回 グループ外来

遺伝科 清水健司

2014.7.8 遺伝科

“まれ”な染色体変化をもつこと

- ネットで調べてもヒットしない……
- 他に同じ原因のお子さんはいるの？……
- とにかく情報が無い……

**自分の子どもと同じ原因をもつ
(できれば年上の)お子さんの情報を
知りたい**

当院遺伝科開催のその他染色体疾患の グループ外来

1q部分重複(トリソミー/テトラソミー)症候群
1qモノソミー症候群
2q37微細欠失
4pモノソミー
5pモノソミー
7qモノソミー
9pトリソミー・テトラミー
11q欠失(ヤコブセン)
12pトリソミー
17p11.2微細欠失
18q 欠失・リング18染色体
22q11.2欠失

“Unique” について

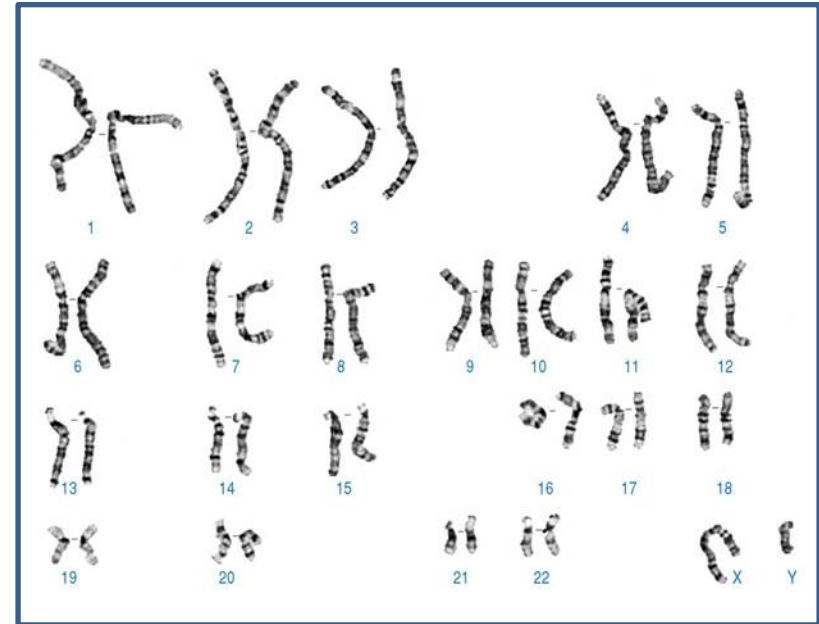
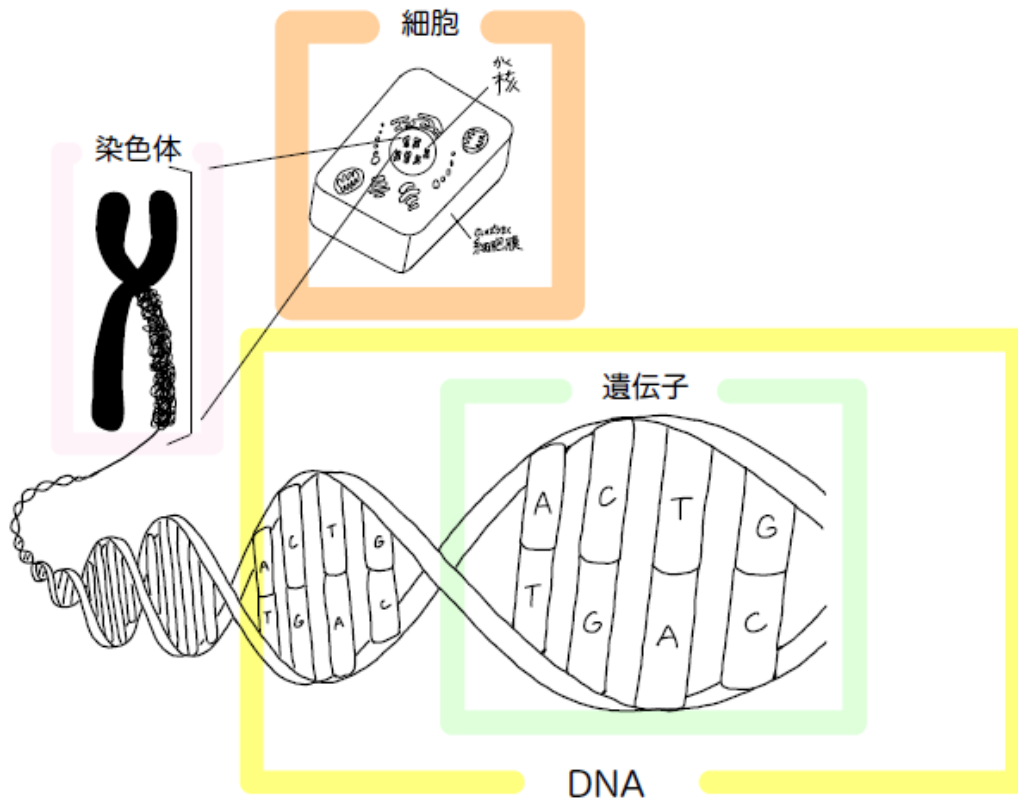
- 頻度の少ない染色体変化をもつ
お子さんと 家族のサポートグループ(イギリス)
- 全体で27000人を超える情報が集まっている
- ご家族用に作成された様々な染色体疾患の
種類ごとのガイドブックがあり(190種類存在)

Our mission is to inform, support and alleviate the isolation of anyone affected by a rare chromosome disorder and to raise public awareness

稀な染色体疾患をもつお子さんにご家族への情報提供、
サポートを通じ孤立を和らげ、社会への認知を促していく

1q モノソミー(1q4欠失) 臨床情報ガイド

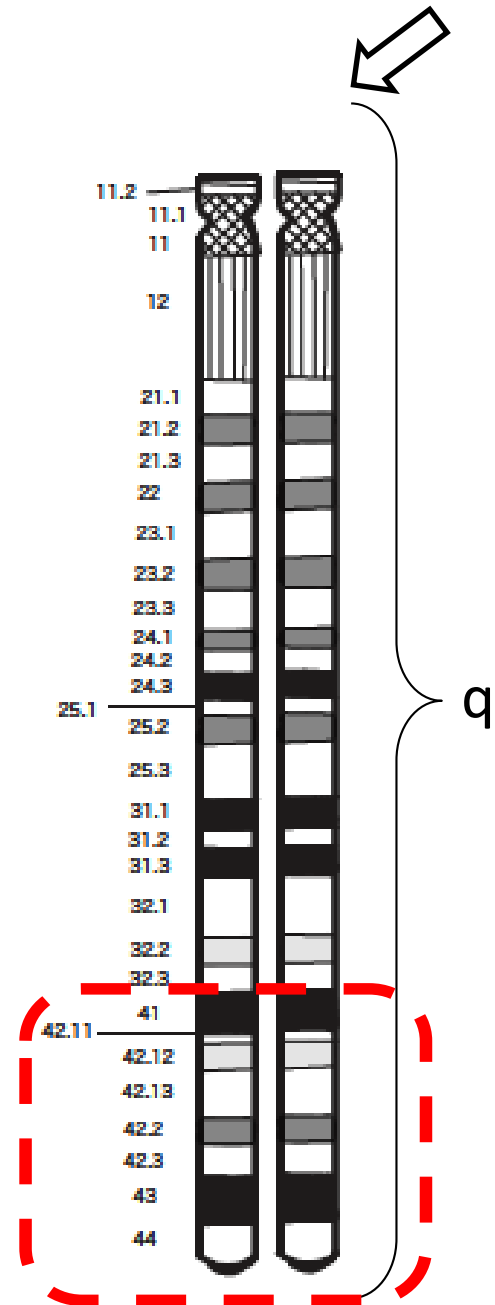
遺伝情報と(1番)染色体



ゲノム領域	サイズ	日本列島との比較
全ゲノム (遺伝情報全体)	3100Mb(メガベース)	3000km (日本列島南北)
1番染色体	250Mb(メガベース)	250km(東京 - 浜松間)
遺伝子(平均)	30kb(キロベース)	30m(翻訳領域1.5m)
DNA 1塩基	1b	1mm

1番染色体長腕(1q) 染色体バンド

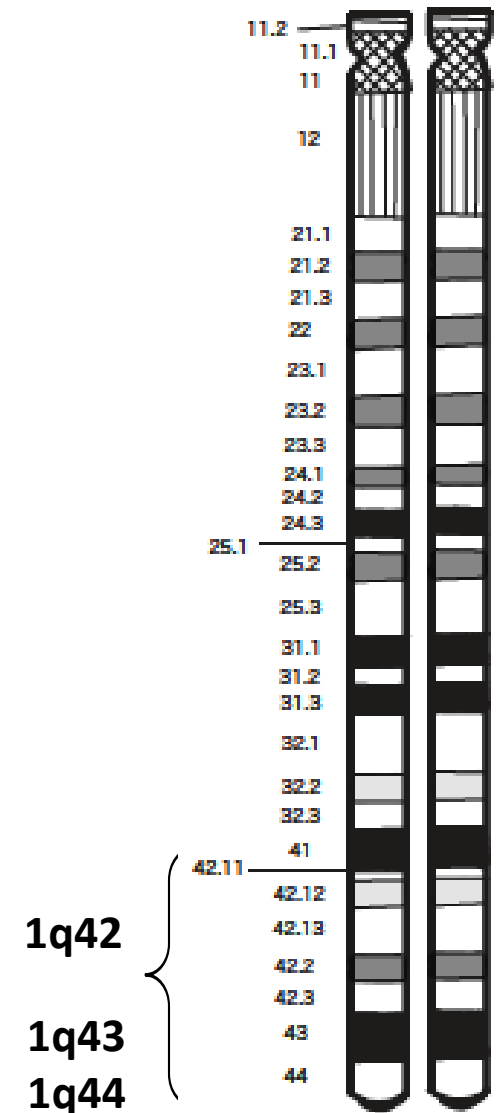
- 全染色体の中で最もサイズが大きいものが1番染色体
- くびれ(動原体 ⇨)をはさんで長い方を長腕(q)と呼ぶ
- 濃淡の染め分けを基に細かい位置(バンド)を数字で決定
- “1q4”は長腕端部に存在
- 1q41, 1q42.11, 1q42.12, 1q42.13, 1q43, 1q44にさらに細かく位置づけ



1q4欠失

欠失範囲と概要

- 多くは1q43もしくは1q44を切断点とする端部の欠失
- 他部位の染色体変化(主に重複)が合併することもあり
- 1976年に初めて報告され、現在まで世界で少なくとも50人以上の報告
- Uniqueメンバーでは約60人の報告
- 成長・発達の遅れとともに、けいれんや心疾患などを合併する(詳細は後述)



(1) 成長発育・摂食

- 出生前～出生後を通じて身長、体重は小柄（極端ではない）
- ほぼ全例において頭の大きさ（頭囲）が小さい
- 哺乳・摂食の困難さがある
 - － 乳児期：哺乳時の吸てつ、嚥下の協調が困難
 - － 年長児：咀嚼困難や固形物をつまらせることも
 - － 筋緊張の低下、口蓋異常、胃食道逆流が原因
 - － とろみをつける、体位の工夫、胃酸の抑制薬
 - － チューブ栄養（3/16例）、胃ろう（3/16例）
 - 年齢とともに改善し離脱できることも多い

成長発育・摂食-Unique familyの声-

- **食べる物はミキサー食のみ。固形物は口に
いれてもすぐ出してしまいます。もぐもぐが難しい。
[6歳女児]**
- **ゆっくりでぐずいながら食べます。食べ物の温
度、内容、量、あげるタイミングに敏感
[12歳女児]**
- **頭が小さくておでこが目立って見えるけど、
かわいいです[3歳半女児]**

(2) 粗大(そだい)運動発達

- 寝返り:2ヶ月-3歳で獲得
- お座り:12ヶ月-4歳で獲得
- 一人歩き:18ヶ月-7歳で獲得
 - * 多くは一人歩き可能になるが、すべてではない
 - * 歩行ゆるやか:車いすが長期に必要な場合
- 筋緊張の低下は年齢とともに改善してくる
- 理学療法での運動発達支援
- スイミングなど水を利用した運動
- 乗馬、ボール遊び、トランポリン、ダンスなどを楽しむ

粗大運動発達-Unique familyの声-

- **支えなしで一分間くらいすわっていられ、そのあとうつぶせになります。支えがあればすこし立位がとれます[3歳女児]**
- **素早くハイハイで移動します。ソファなど低いところにものぼって、手をといながら少し歩けます。スイミングが大好きです。[6歳女児]**
- **ふらつきながらですが歩きます。椅子よりも床に座るのが好きです。[9歳男児]**
- **一人歩きができ、ぶかっこうですが小走りもします。手すいを使って階段もOKです[10歳男児]**
- **多くは“いざい”で進みます。歩行器を使うことであちこち動くことができます[11歳女児]**

(3) 微細運動発達/生活動作

- おもちゃに手を伸ばす、物をつかむ、コップをもつ手や指を使った微細運動は、粗大運動に比べて獲得は難しい
- 生活動作（食事、衣服の着脱、トイレなど）の獲得の遅れ、継続した補助が必要であることも多い
- ペンなどの道具を用いるより、キーボードやコンピューターのタッチスクリーンを獲得しやすい
- トイレの自立獲得（4例）：2歳半と8歳
- 排尿より排便のコントロールを獲得しやすい

微細運動発達／生活動作-Unique familyの声

- **手のひらで物をつかみますが、指でつまむ動作はできません[3歳女児]**
- **ボタンをはめたい、ふたを開ける動作は難しいですが、4歳になっておむつが外れました。夜は時々失敗します[9歳女児]**
- **細かい動きは以前より上手になってきてますが、不器用です[11歳男児]**
- **手と目をつかった協調運動が苦手です[11歳女児]**

(4) 学習・言語・コミュニケーション

- 学習の困難さや知的発達遅滞の程度は強いことが多いが、個人差(幅)がある
⇒環境の刺激、個別の対応、支援教育
- 言語面：言葉で表出することが困難
- 表出に比べ、理解する(わかる言葉)が進む
⇒アイコンタクト、ジェスチャー、サインなどの使用
- よく物事を記憶しているお子さんの報告
- 音楽、歌うことが好きであることが共通
- 遊びを通じて楽しく学び、繰り返すことが大切

学習・コミュニケーション-Unique familyの声-

- **絵をかくのが好き、なぐい書きします[3歳女児]**
- **好きなことに関しては物覚えがよい。音楽が好き、繰り返しを通して学んでいる[11歳男児]**
- **補助の先生について学校で学んでいます。本を読むことが大好きです[9歳男児]**
- **いくつか単語を話しますが、発音や文法は上手くありません[9歳女児]**
- **言葉は出ないけど、サインやジェスチャー、声質、コンピューターなどを使ってコミュニケーションをとります[10歳男児]**
- **マカトンサインを使います[25歳女性]**

(5) 行動特性

- にこやか、穏やか
- 人当りや愛想がよい
- うまく伝わらないといらいら
- 時にかんしゃくや攻撃的な行動も
- いつもと違う行事や生活の変化に対応することが難しい
- 時に繰り返す動作(頭を振る、両手を揉むなど)
- 痛みを感じやすい(閾値が低い)との報告

行動・特性-Unique familyの声-

- **いつもにこやかで落ち着いています、めったに泣かないです [3歳女兒]**
- **穏やかで温厚、音楽がとっても好き [3歳半女兒]**
- **まわりのみんなにかわいがられています。周囲の雰囲気を読めず、思ったことを言ってしまうんですが、ユーモアたっぷりです [9歳男児]**
- **周りのみんなと一緒にいることを楽しみますが、一緒に遊ぶことはあまり熱心ではありません。周りが遊んでいるのをみたり、のんびりしています [10歳男児]**
- **体をすい寄せてくるのが好き、とてもひたむきです [12歳女兒]**
- **うまくコミュニケーションがとれないと、攻撃的になり、大きな声をだします [9歳男児]**
- **音楽が好きで買い物も好きです。いつもにこやかでフレンドリーです [25歳女性]**

主な身体合併症と健康管理(1)

①けいれん/てんかん

- 85%におこる(35/41人)
- 6ヶ月～3歳で発症
- 多くのお子さんでは抗てんかん薬でのコントロール良い
- 時にコントロール困難な場合もあり
20歳の成人で17歳になってやっとけいれんが落ち着いた例の報告も

②中枢神経(脳)合併症

- 約90%に左右の脳をつなぐ組織(脳梁)の形成不全あり
- 脳梁は左右の体の動きのコントロールや複雑な情報処理に重要な役割をする

主な身体合併症と健康管理(2)

③心臓合併症

- 50-80%に合併
- 心房中隔欠損・心室中隔欠損・動脈管開存
- 外科治療を要さず、自然軽快することも多い

④腎臓・生殖器合併症

- 20%程度に合併
- 膀胱尿管逆流/ 停留睪丸/ 尿道下裂
- 腎臓科や泌尿器科でフォロー 内服治療や外科手術

⑤口蓋裂(上顎の屋根が中央で割れている)

- 約20%に合併
- 哺乳や摂食、発音への影響
- 形成外科での評価・治療

主な身体合併症と健康管理(3)

その他

- 皮膚湿疹が多い アレルギー
- 扁平足、内反足、側弯(背骨の弯曲)
- 乳児期の呼吸のトラブル(無呼吸)
- 臍ヘルニア・そけいヘルニア(脱腸)
- 歯の合併症(欠歯、癒合歯、歯列不整)

成人期は？

- Uniqueでは18歳～31歳までの4人の報告
- 地域のグループホームなどでの生活も
- 生活全般でサポートを要する
- 車いすを利用して移動、水泳や乗馬を楽しむ
- 簡単な単語やジェスチャーを利用してコミュニケーション
- 欠失範囲が小さい場合、症状が軽度で働いている方も
- 小児期に比べてまだ情報が少ない

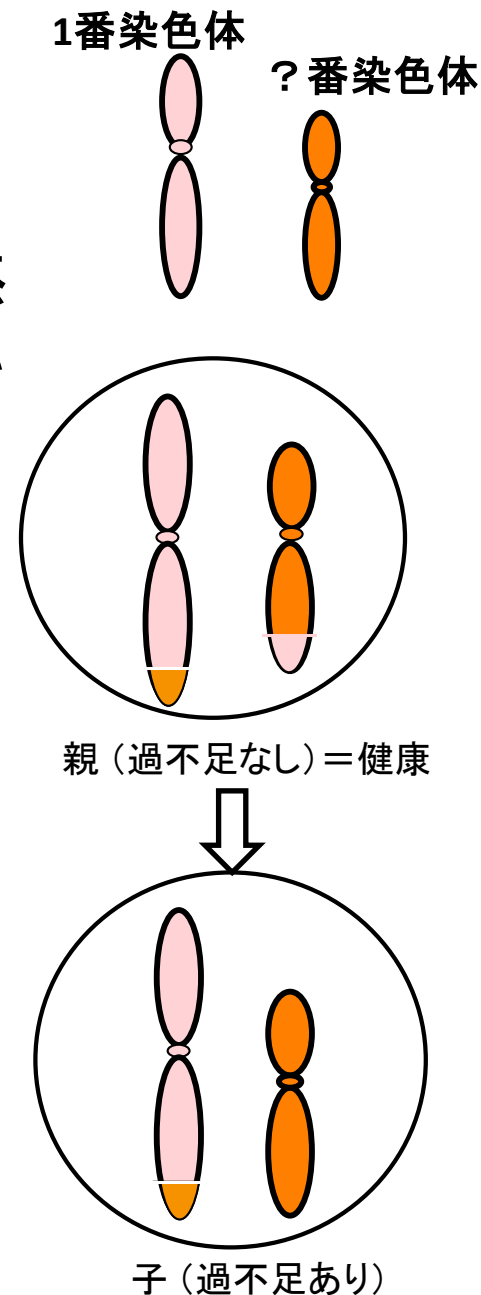
遺伝性について

① 1q4欠失のみの場合

- 多くは配偶子(卵 or 精子)形成時に突然の変化でおこる。きょうだいで同じ欠失を繰り返すこと可能性はほとんどない

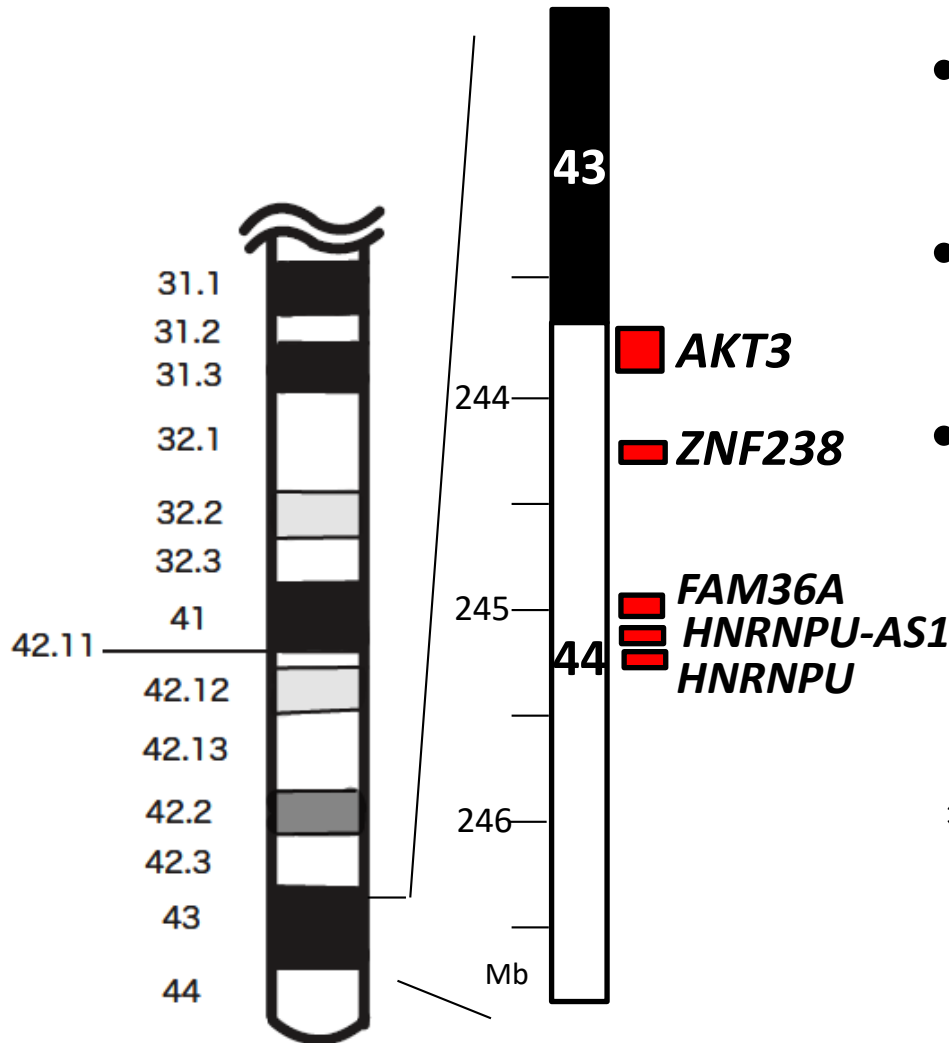
② 1q4欠失以外にその他の部位の重複が重なる場合[不均衡転座]

- 両親染色体正常⇒①と同じ突然の変化
- 片親が均衡転座(過不足なし)
⇒次子が不均衡転座(過不足あり)を持つ可能性あり[右図参照]



最近の研究と知見

主要症状の詳細な原因の分析



- 小頭の原因
 - AKT3遺伝子
- 脳梁形成不全の原因
 - ZNF238遺伝子
- けいれん、発達遅滞の原因
 - FAM36A遺伝子
 - HNRNPU-AS1遺伝子
 - HNRNPU遺伝子

* 主に神経組織の発生に重要な働きを担う遺伝子

Hum Genet.2012 Jan;131(1):145-156

さいごに

小児専門病院における遺伝性疾患
グループ外来を行う意義

同じ原因をもつお子さんとそのご家族に
出会い、ともに学び、話し合うこと

最後に

Just talking to other parents with a child with a rare chromosome disorder can be a great relief and can help to alleviate feelings of isolation and "why me?"

同じ原因のまれな染色体疾患をもつ子どもに出会い、そのご家族と話をするだけで安心を得ることができ、“なぜわたし(たち)に？”というような孤立した感情が和らぐ

-Unique ウェブサイトより-