



2q37欠失症候群 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：2012年7月31日（第1回2q37モノソミー症候群）
2021年12月17日（第2回2q37欠失症候群、12pトリソミー症候群）
最終レビュー日：2025年12月1日

2q37欠失症候群 12pトリソミー症候群

2021.12.17
遺伝科 グループ外来

遺伝科 青山周平・清水健司

※2q37欠失症候群に関連する内容を抜粋

本日の内容

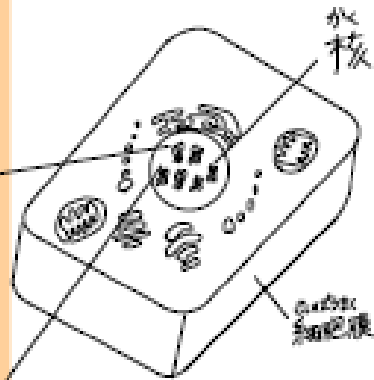
- 遺伝情報について
- 染色体異常について
- 2q37欠失症候群について
- よりよいフォローに向けて

遺伝情報について

- ・ 人間の体は**60兆個**の**細胞**から成り立っている。
- ・ 各細胞の中に、**46本の染色体**が存在する。
- ・ 染色体上には**遺伝子**が存在し、**計3万個**に及ぶ。
- ・ 各遺伝子はAGTCの**塩基配列**により構成されており、塩基数は延べ**30億個**に及ぶ。

遺伝情報は親から子へと受け継がれ、
その役割を果たしている。

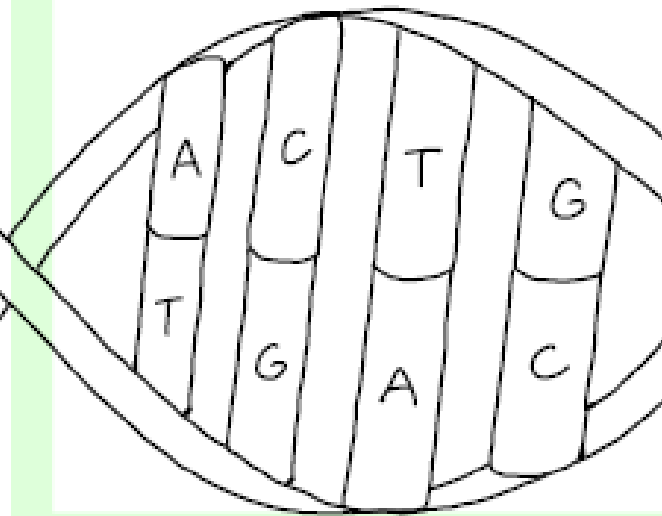
細胞



染色体



遺伝子



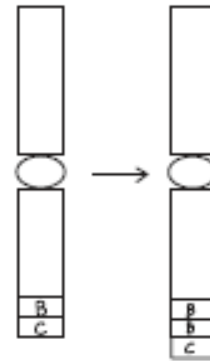
DNA

染色体について

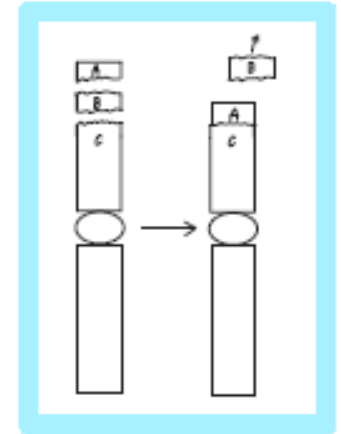
- 基本的に大きさ順に番号がついている
- 父・母由来のものを合わせ、同じ染色体が2本ずつセットになっている
- 常染色体は44本(22種類)
性染色体は2本(XXやXY)
- それぞれの染色体は
短腕：pと長腕：q
から構成される

染色体異常について

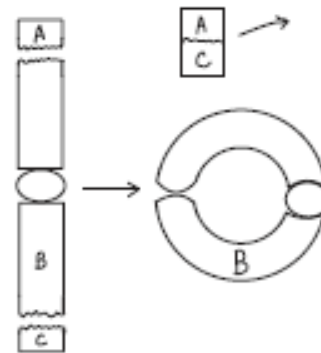
- ①トリソミー（重複）
- ②モノソミー（欠失）
- ③リング染色体
- ④転座
- ⑤挿入
- ⑥逆位
- など



重複

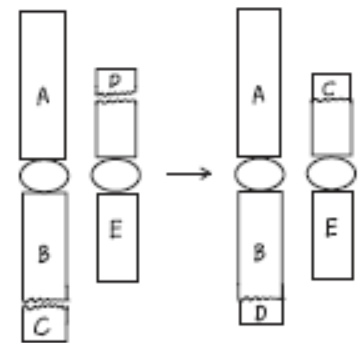


欠失



リング染色体

二つの染色体間

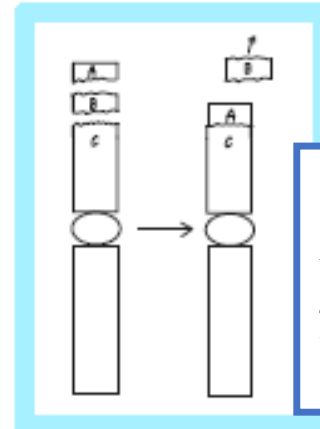


転座

分類

不均衡型

- ・トリソミー (重複)
- ・モノソミー (欠失)
- ・リング染色体



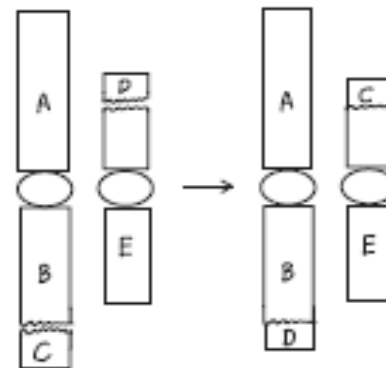
染色体の構造に
過不足が生じる

欠失

均衡型

- ・転座
- ・挿入
- ・逆位

二つの染色体間



転座

いつおこるのか

- ① 突然の変化として起こる（多くはこのパターン）
 - ・ 精子が作られる段階、卵子が作られる段階でそれぞれ**10%、20%**の異常がみられる
 - ・ 精子、卵子が合わさった受精卵では**30%**
 - ・ 上記の受精卵は出生に至る頻度が少なく、出生した時点では**0.4%***
- ・
- ② 受け継がれる場合
 - ・ 親の染色体異常が子へ受け継がれる
 - ・ 均衡型の親（無症状）の染色体が、不均衡型に変化し子（発症）に受け継がれる

検査方法

①染色体検査

G分染法：**数的異常**や**大まかな構造異常**を調べる

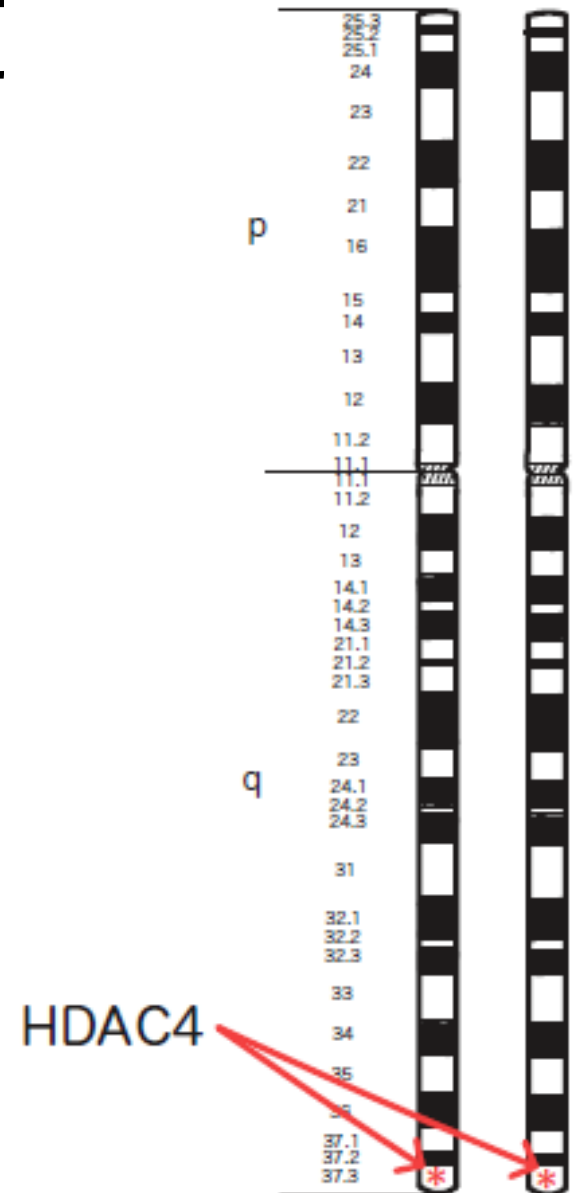
FISH法：**ターゲットとする領域の異常**を調べる

②網羅的遺伝学的検査

マイクロアレイ：**高解像度**、**網羅的**に染色体を調べる

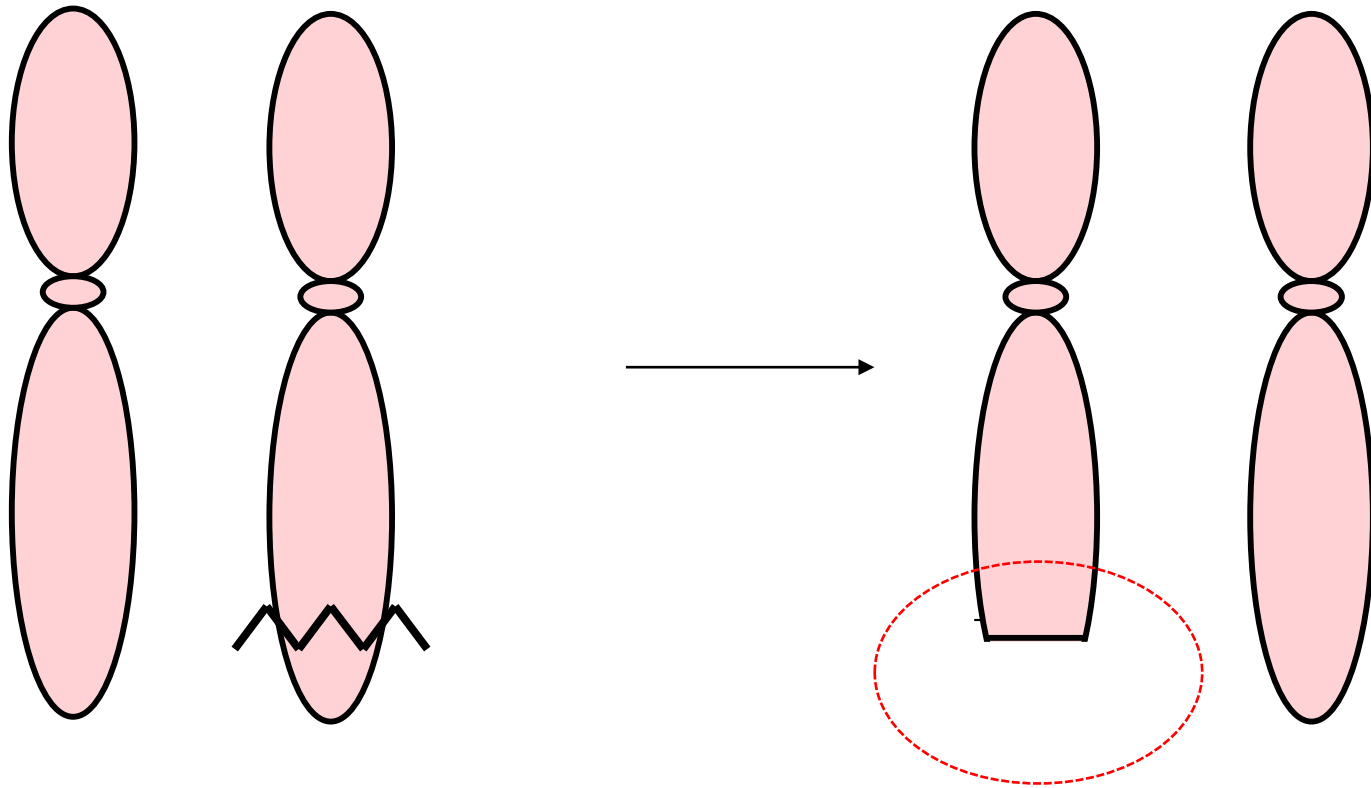
2q37欠失症候群について

- ・ 2番染色体の長腕端部の欠失
- ・ 主に2q37.1-37.3の領域
- ・ HDAC4が主要責任遺伝子
- ・ 基本的にG分染色法だが、精密な欠失範囲の判定の場合にはマイクロアレイ検査が行われる
- ・ 現在までに少なくとも100人以上の報告あり
- ・ 欠失する領域の大きさにより特徴は異なる



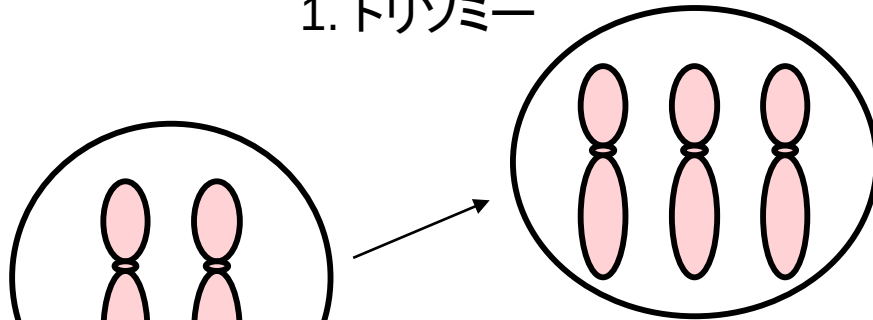
染色体変化のおこりかた

端部欠失

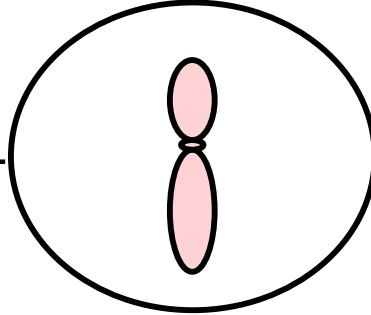


その他様々な染色体変化

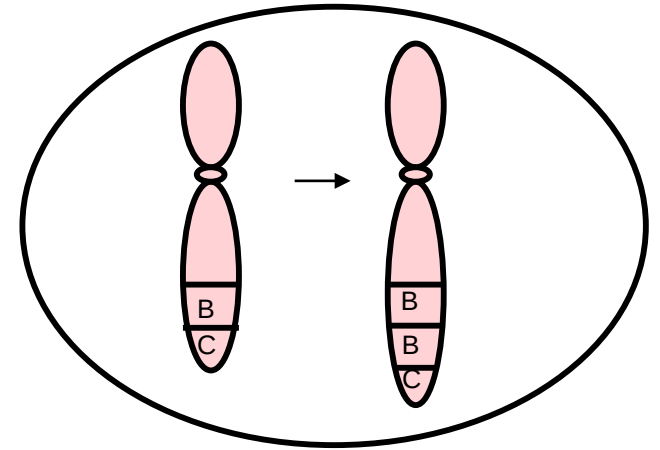
1. トリソミー



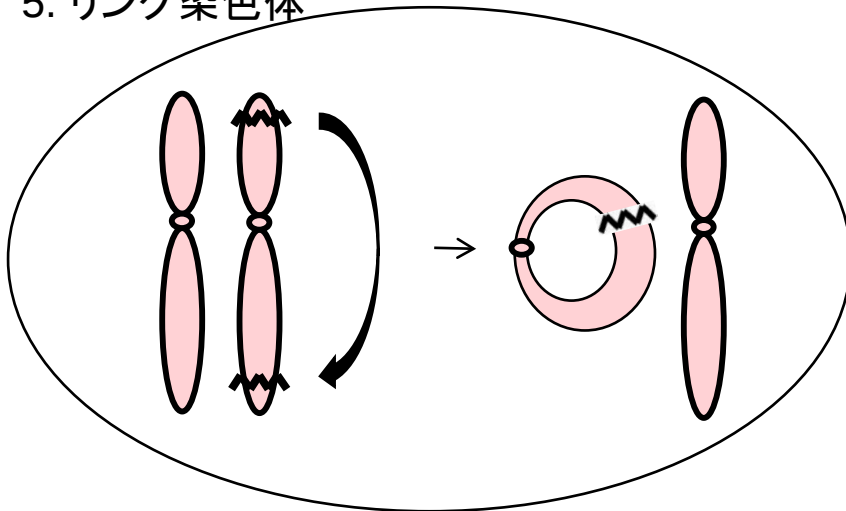
2. モノソミー



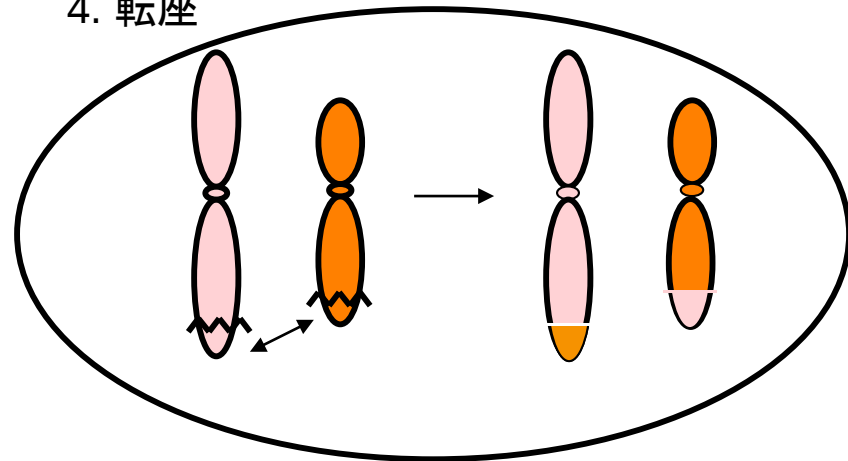
3. 重複



5. リング染色体

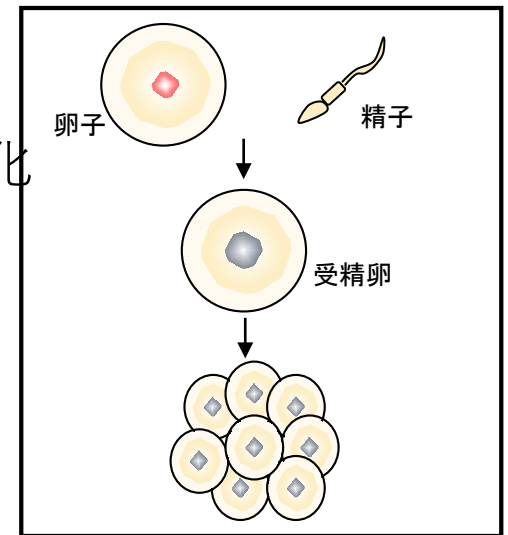


4. 転座

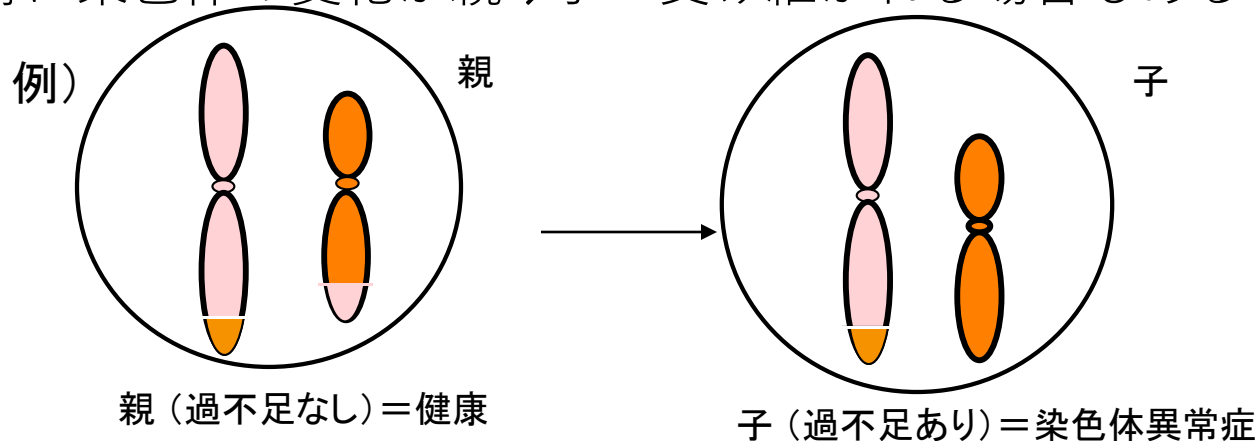


染色体変化はいつおこるのか

- 多くが突然の変化としておこる
 - 配偶子（精子、卵子）の形成段階でおこる
 - 精子の15%、卵子の25%に様々な染色体変化
 - 受精卵では約45%
 - 上記受精卵は大部分は途中で淘汰されてしまう
 - 出生にいたる染色体異常は約**1/200**出生



- 受け継がれる場合
 - 時に染色体の変化が親→子へ受け継がれる場合もある



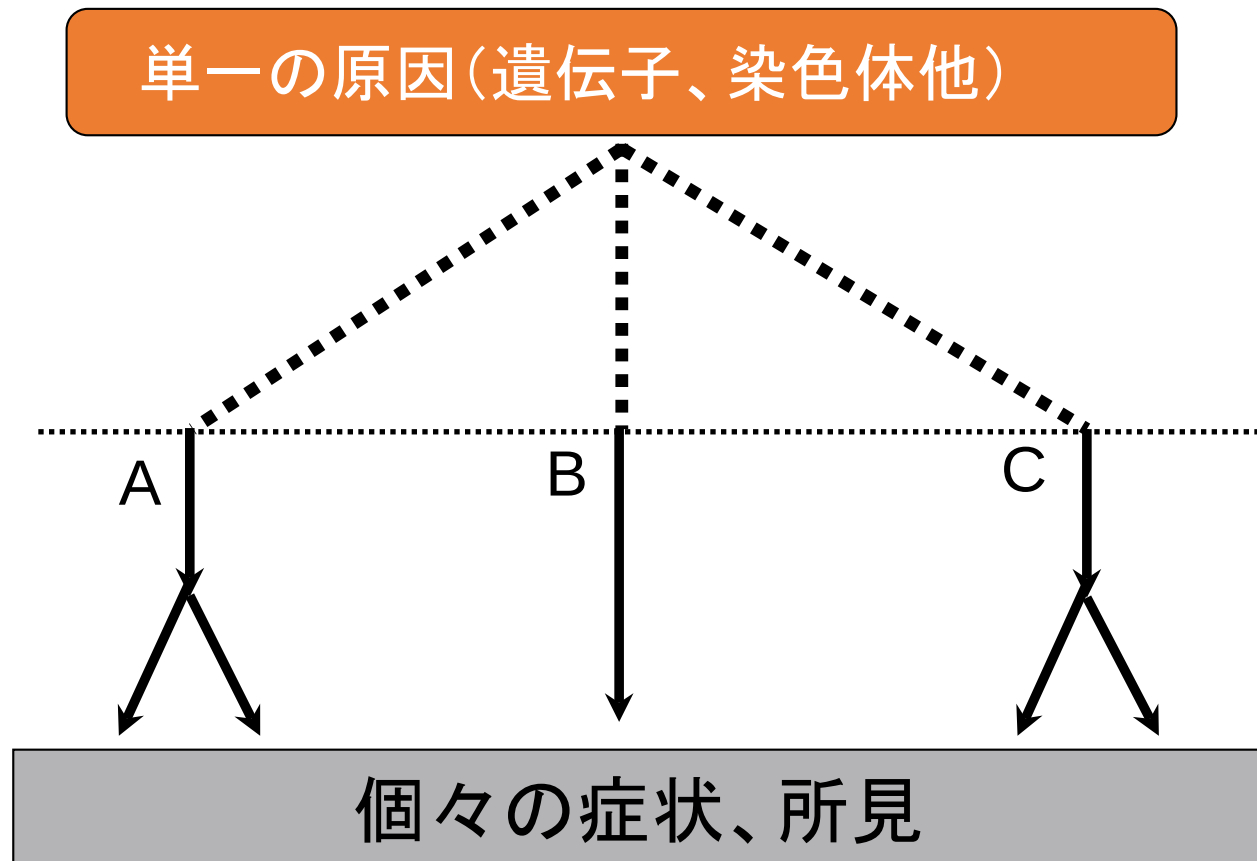
まとめ

- 健康な男性、女性の細胞には染色体の変化は通常ない。しかし、精子や卵子の形成時だけは別で、一部に突然の様々な染色体異常が起きている
- 染色体異常をもつ受精卵は、大部分は途中で淘汰され気づかれない事が多いが、その中の少数が生命力をもって出生する
- まれだが、健康なヒトの細胞に過不足のない染色体変化がある場合があり、この場合次子への影響が考えられる

合併症状と健康管理

症候群

*症候群：もともになる単一の原因により、共通の特徴や症状を複数併せ持つこと



よく見られる特徴

特徴	頻度
精神発達遅滞	一般的
低身長、肥満	一般的
筋緊張低下	> 50%
第3-5指の中手骨短縮	> 50%
自閉症スペクトラム	30%
けいれん	20 – 35%

2q37欠失症候群 臨床情報について

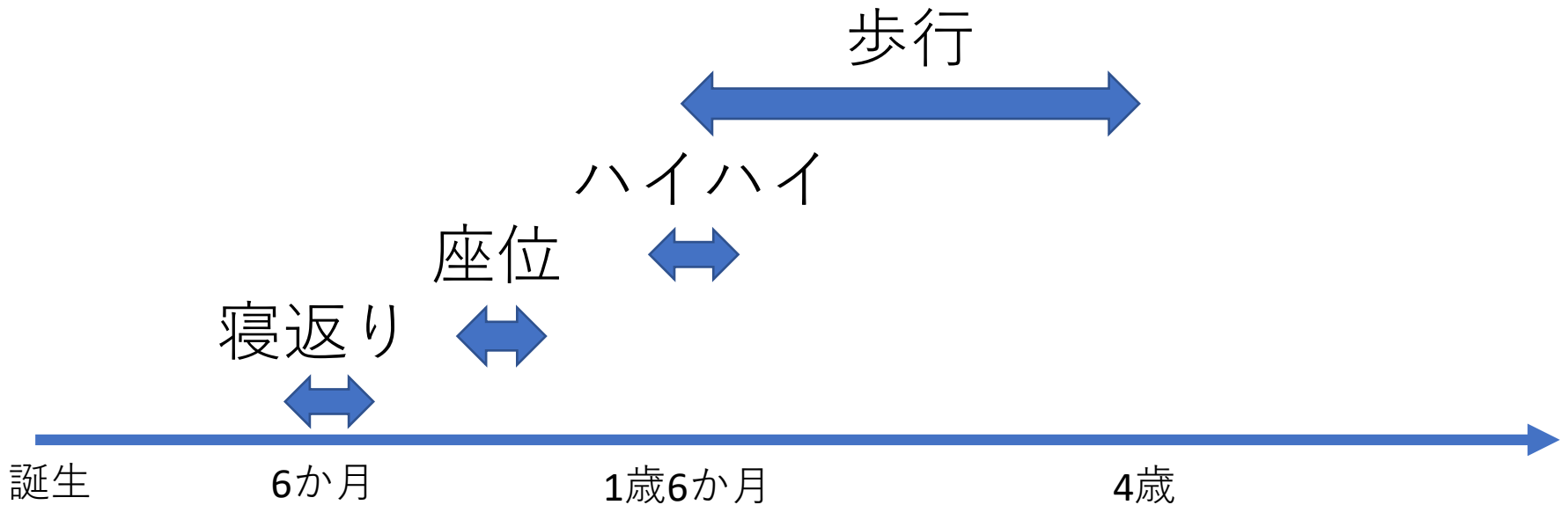
- 2q37欠失をもつお子さんがどのような合併症状に注意が必要なのか
- 成長や発達面、行動面などは?
- UNIQUEというイギリスのサポートグループの情報
日本では情報が乏しい

“Unique chromosome disorder leaflets”で検索

骨格や顔立ちについて

- ・ 低身長
- ・ 肥満
- ・ 側弯
- ・ 第3指～第5指中手骨、中足骨短縮
- ・ 顔立ちは、丸い顔、前額部の突出、深い眼球、眼瞼裂斜下、内眼角贅皮、鼻翼低形成、目立つ鼻柱、耳介小奇形などがみられる

運動発達



ゆっくりではあるが、水泳や踊り、自転車運転もできる

学習

- ・ 多様性あり
- ・ 多くは軽度～中等度の学習障害
- ・ 読み書きは遅れる
- ・ 自閉症の傾向があり集中力は欠く

言語

- ・ 2歳-6歳で発語を認める
- ・ 発語は不満や苦痛を表現するのに有用

行動

- ・ 反復行動、アイコンタクトの欠如、
自閉症と社交性を併せ持つ子もいる

医療的介入が必要な特徴

- ・心房中隔欠損症、心室中隔欠損、動脈管開存症
対策：エコーでのスクリーニング、
循環器科の受診
- ・哺乳力の弱さ
対策：ミルクの体制を整える、乳首の工夫
- ・胃食道逆流
対策：胃酸分泌抑制薬、Nissen術

- ・ 臍ヘルニア、鼠経ヘルニア
対策：圧迫療法や手術
- ・ 股関節脱臼、股関節形成不全
対策：装具固定、手術
- ・ 腎臓の形態や位置異常
対策：腎臓科や泌尿器科の介入
- ・ 湿疹
対策：保湿、皮膚科受診

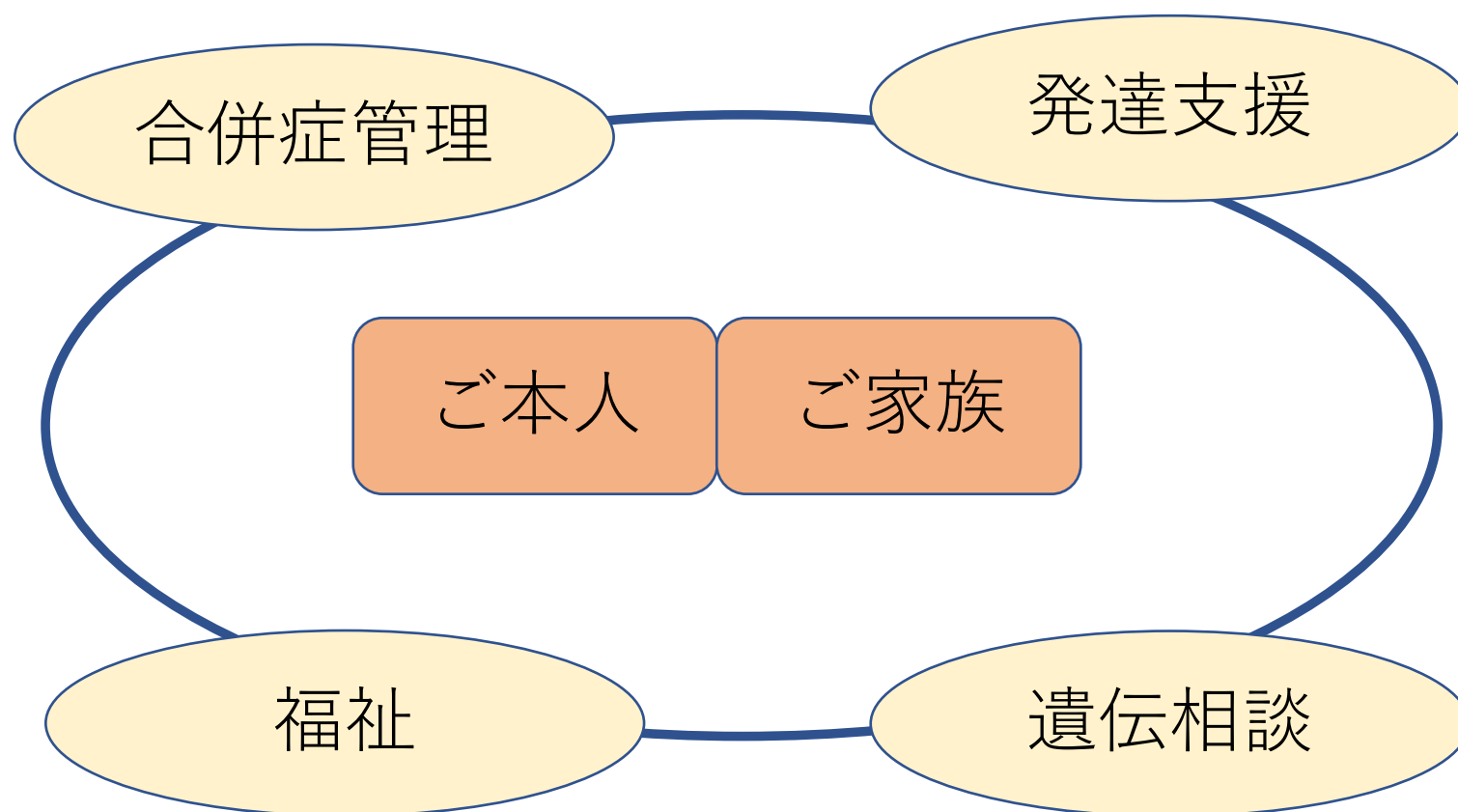
健康管理の注意点

- 診断がついたら、注意する合併症を評価し、必要に応じて治療
- 症状に応じて専門科でのフォロー
- 発達や学習面でのサポート
- 症状や合併症の程度には幅があるため、個々の状況に合わせて柔軟に対応することも重要

利用できる社会福祉資源

医療費助成	療育の場
乳幼児医療	保育所、幼稚園
自立支援医療	療育センター
高額療育費支給制度	親子教室
重度心身障害者医療費助成	児童デイケア
小児慢性特定疾患	おもちゃ図書館
手帳	家族生活支援
身体障害者手帳	レスパイトケア
療育手帳	ショートステイ
手当	訪問介護
児童手当	日中一時支援
特別児童扶養手当	セルフサポートグループ
障害児童福祉手当/特別障害者手当	家族会
在宅重度心身障害者手当	相談の窓口
障害者年金	保健所、教育相談窓口、電話相談

より良いフォローにむけて



+ **集団外来**での情報提供や家族同士の交流