



7qモノソミー症候群 健康管理と疾患概要

※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。

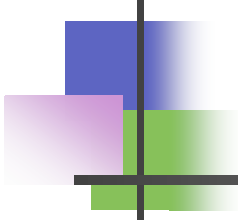
集団外来開催日：2010年7月13日(第1回7qモノソミー症候群)
最終レビュー日：2025年12月1日

7qモノソミー症候群集団外来

～原因・疾患の概要と健康管理～

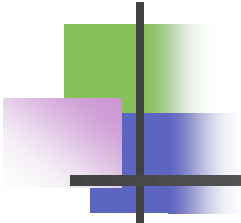
2010.7.13 遺伝科
清水健司





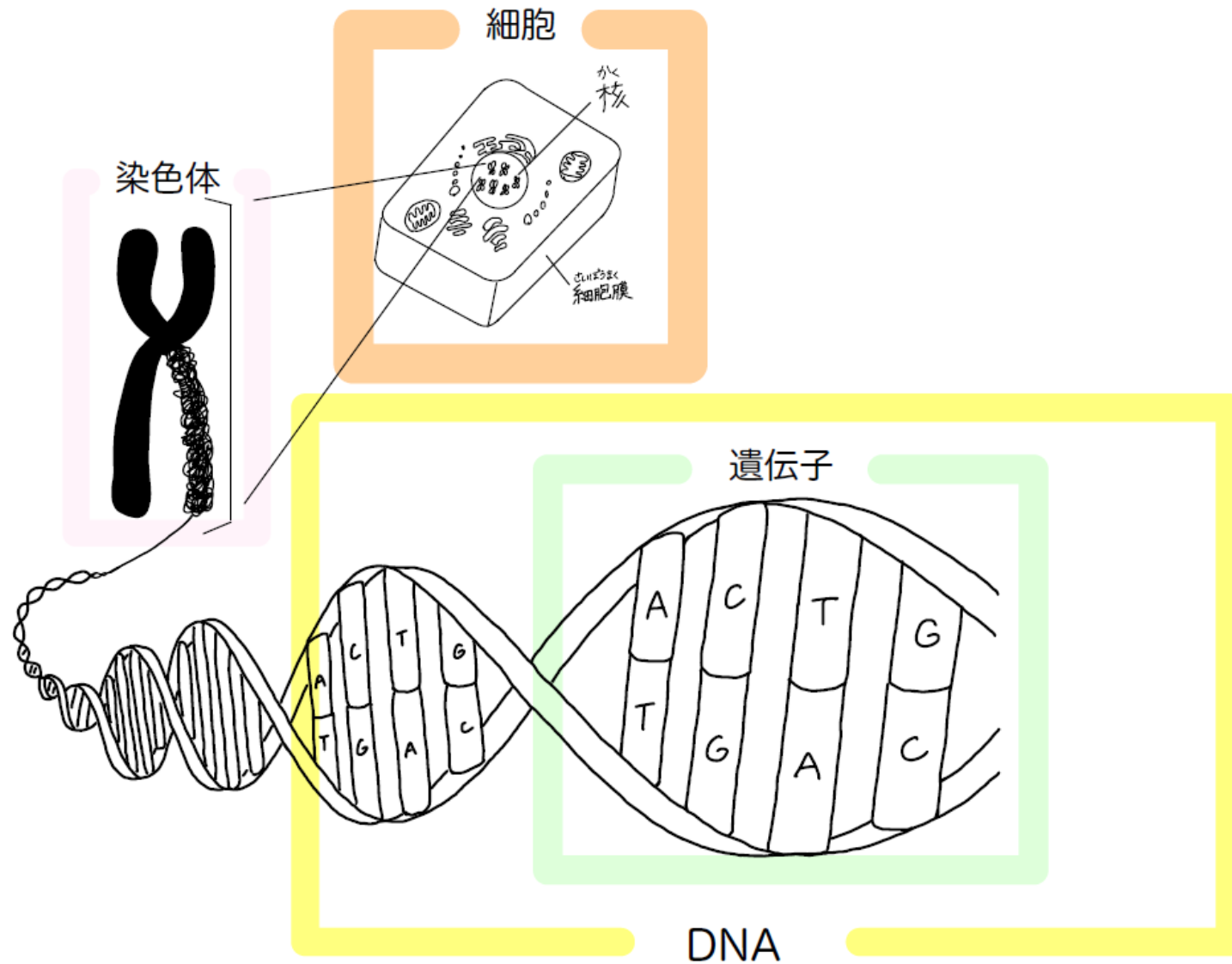
■ 本日のスライド内容

- 遺伝情報と染色体検査
- 染色体変化のおこりかた
- 7qモノソミー症候群
 - 診断、合併症、健康管理



遺伝情報と染色体検査

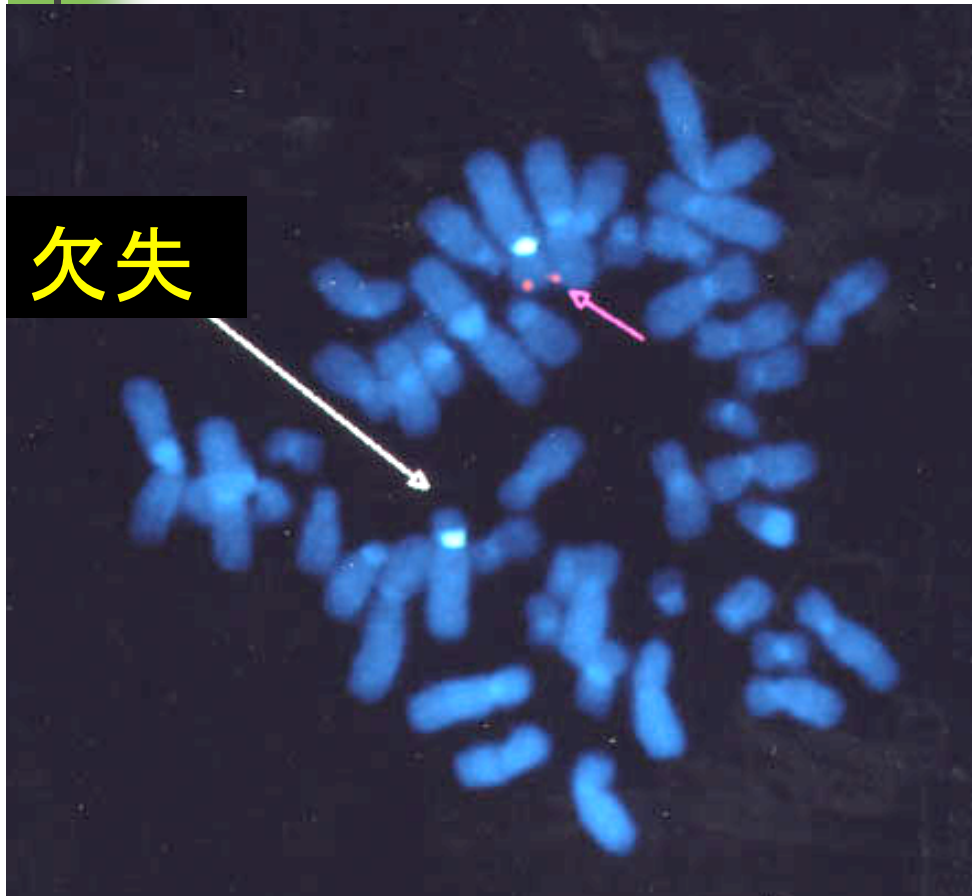
ヒトの遺伝情報



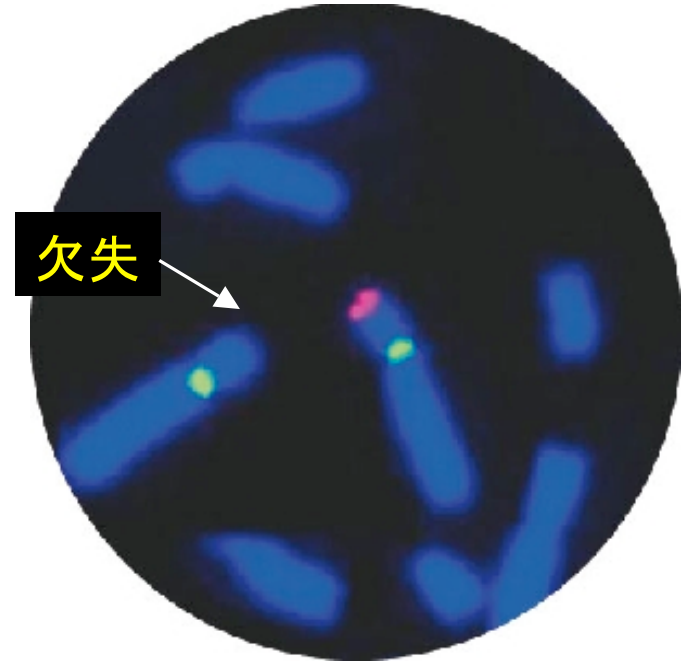
詳しい検査(1)

FISH法

欠失



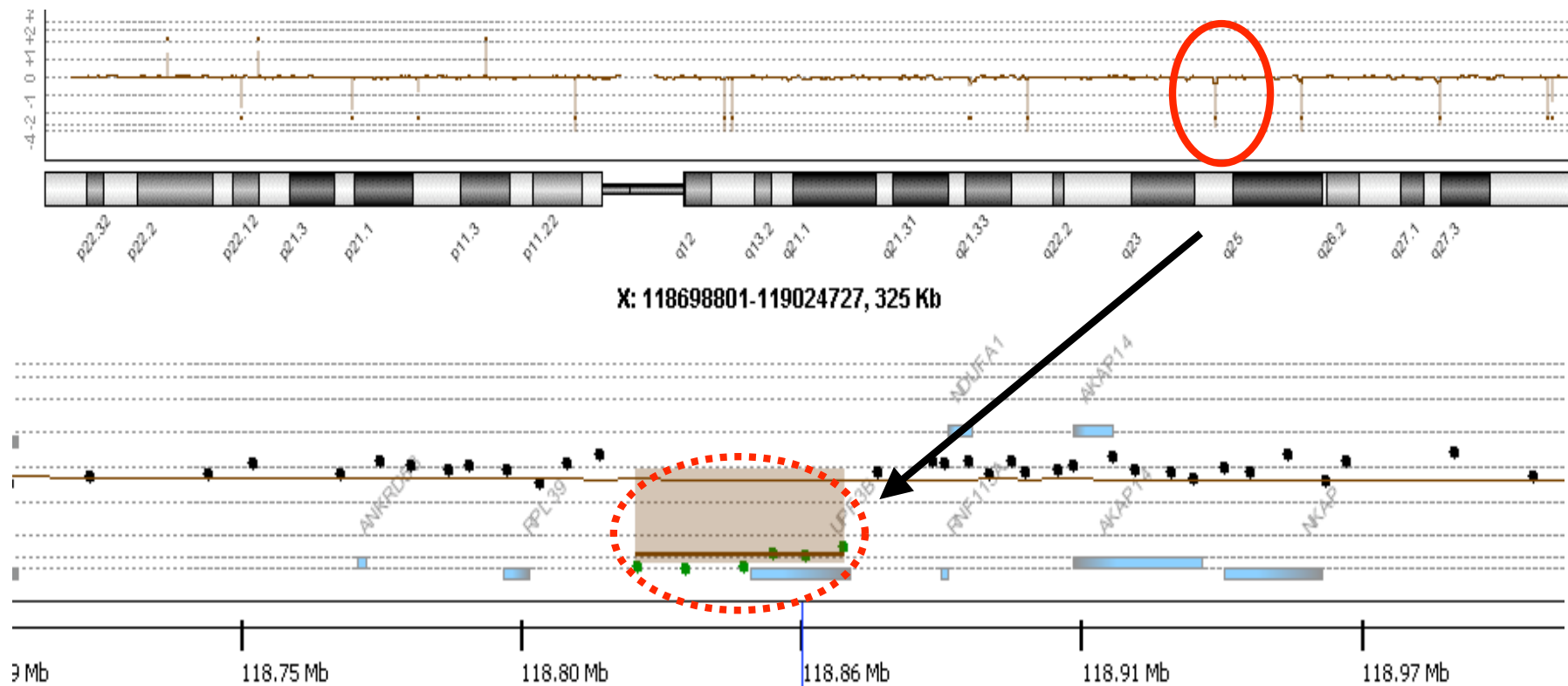
欠失



蛍光色素を使って
過不足を確認

詳しい検査(2)

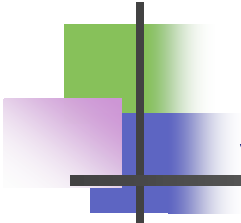
アレイCGH検査





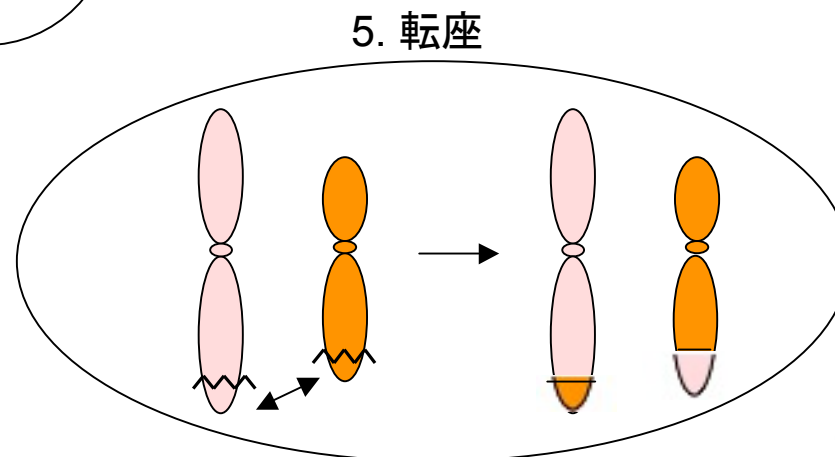
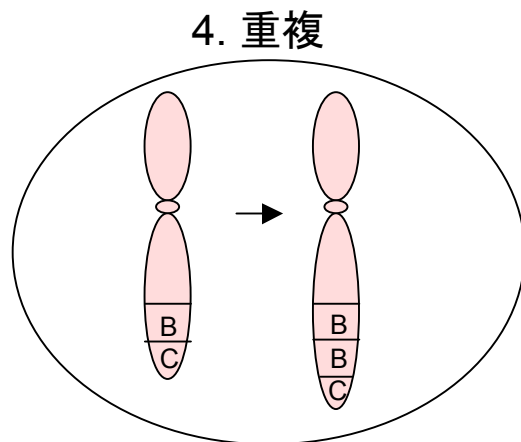
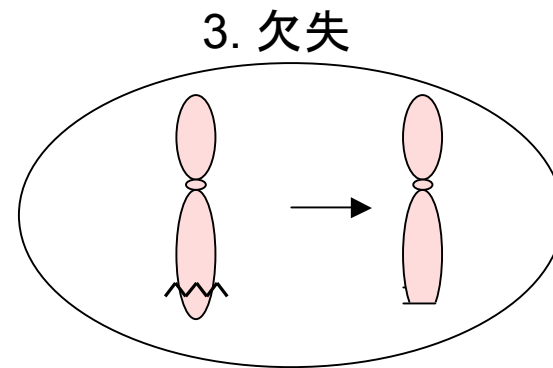
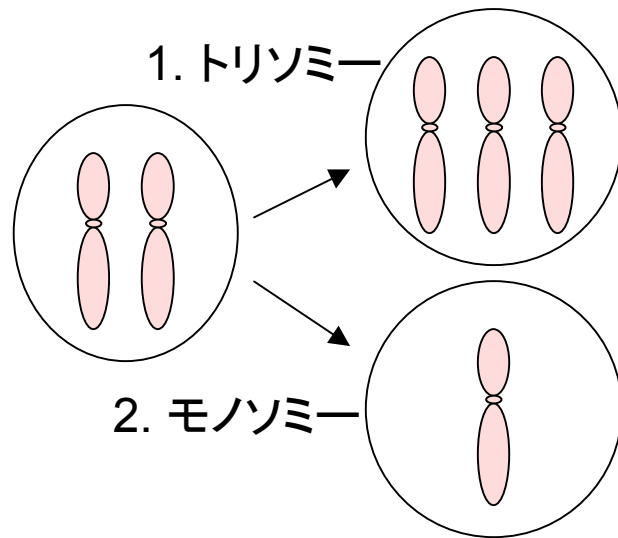
染色体検査のまとめ

- 染色体とは、ヒトの体や機能の設計図にあたる遺伝情報が、細胞の中で棒状のかたまりとして小分けされたもの
- 染色体検査とは、染色体の大きさや形に変化がないかを調べる検査
- 判別できる大きさには限界があり
- 必要に応じて詳しい染色体検査も検討



染色体変化の起こり方

主な染色体変化



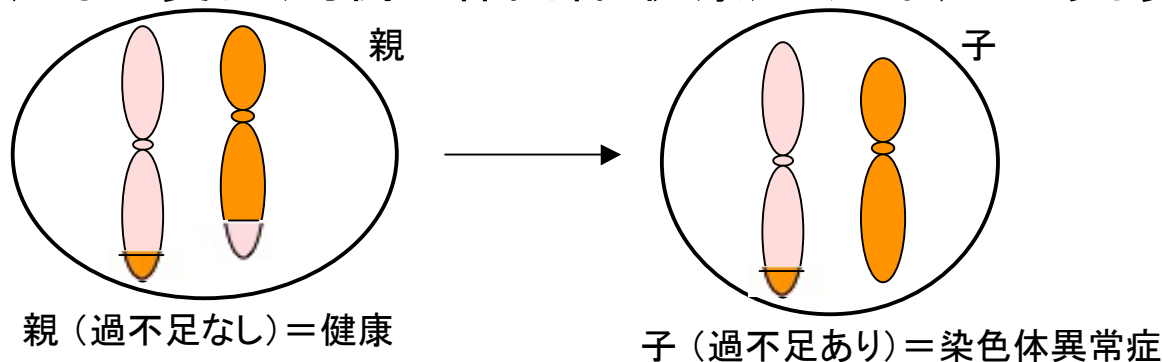
いつ染色体変化はおこるのか

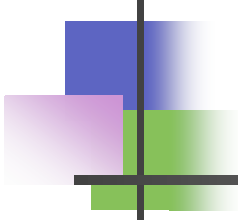
■ 突然の変化としておこる場合

- 配偶子(精子、卵子)の形成段階でおこる
- 精子の15%、卵子の25%が染色体異常
- 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

- 過不足ない変化(均衡型保因者:健康)→過不足のある変化(症状あり)





まとめ

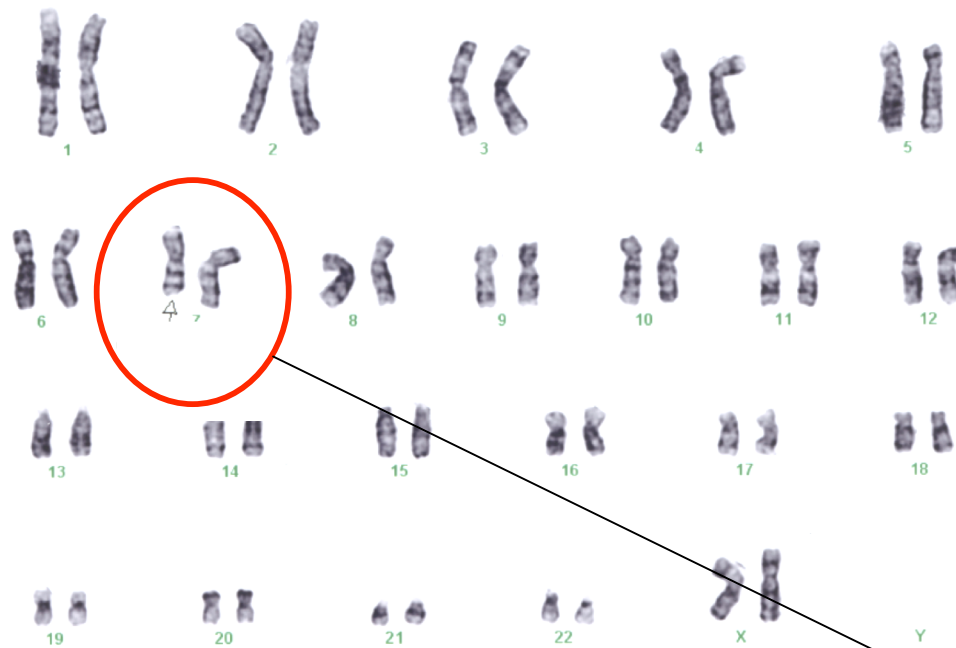
- 健康な男性、女性誰でも配偶子ができる際、一部に突然の染色体変異常が起きている
- 染色体異常をもつ受精卵は、大部分は途中で淘汰されてしまい気づかれない事が多いが、その中の少数が生命力をもって出生する
- 健康なヒトでも、まれにすべての細胞に過不足のない染色体変化をもつことがある

7qモノソミー症候群 診断・合併症・健康管理

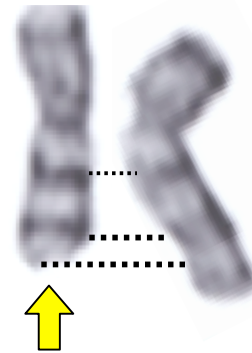
7qモノソミー症候群

- 1977年(Harrisら)に初めて7番染色体長腕の欠失による共通の症状の報告。現在まで60人以上の報告例あり。
- 診断からの分類
 - ① 7q32から端部の欠失(大多数)
 - ② 7q36から端部の欠失(欠失範囲が小さい例)
 - ③ 上記7qの欠失に、他の染色体異常の付加(少数例)
- 主な合併症状
 - ① 頭蓋内 / 顔面の形態異常(全前脳胞症、口唇口蓋裂)
 - ② 仙骨(腰骨の下)の形態異常や肛門/泌尿器の合併症
 - ③ 成長、発達の遅れ

7qモノソミー症候群の診断(1)



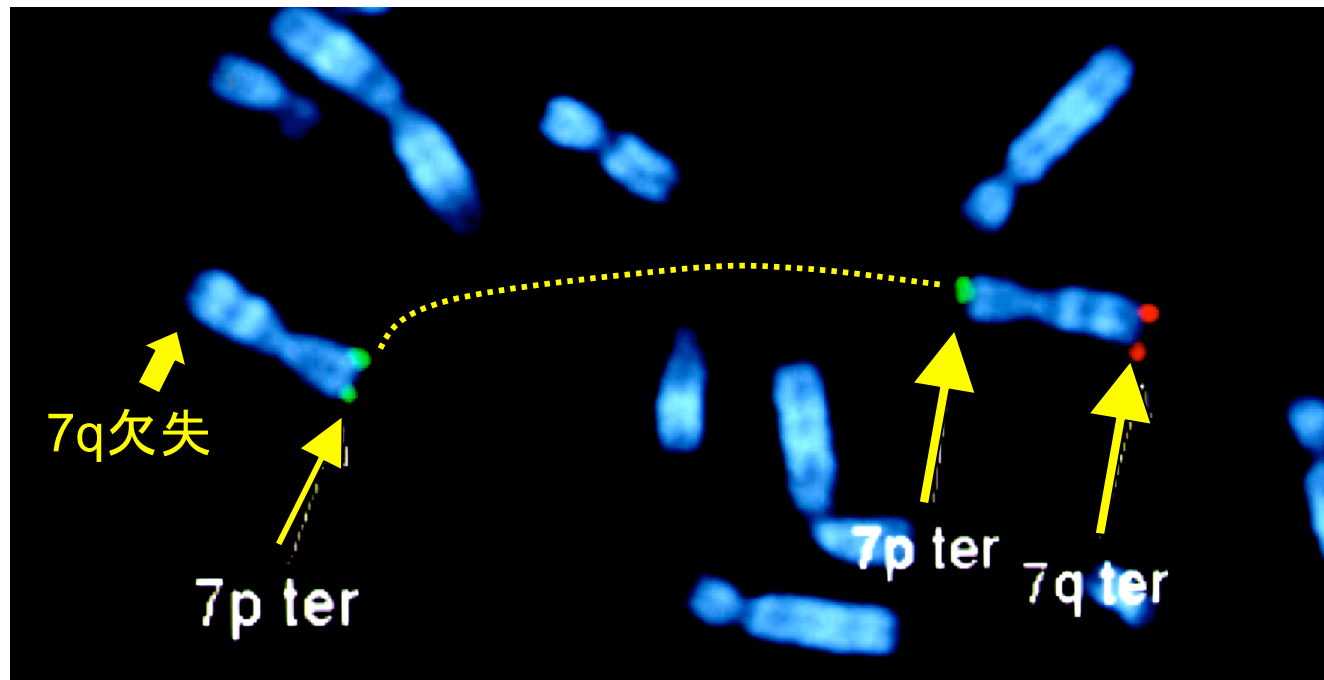
G分染法での診断



del(7)(q32)

7qモノソミー症候群の診断(2)

欠失範囲が小さい場合

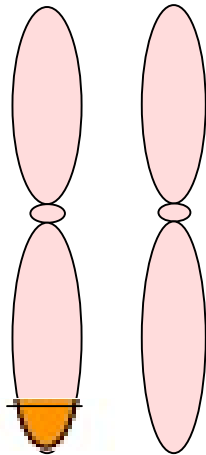


FISH法

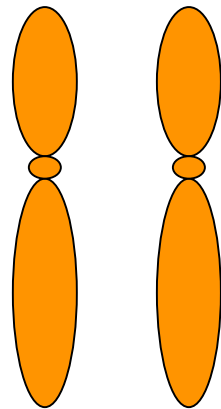
del(7)(q36)

7qモノソミー症候群の診断(3)

7番染色体



他の染色体



染色体を色分けする方法
(SKY法)などで検討

7qの欠失に、他の染色体の重複が加わっている
→不均衡転座

症候群の成り立ち

共通の原因(7番染色体長腕の欠失)

欠失した染色体の中にある
遺伝情報

発生段階の
複数の場所に
影響

A

B

C

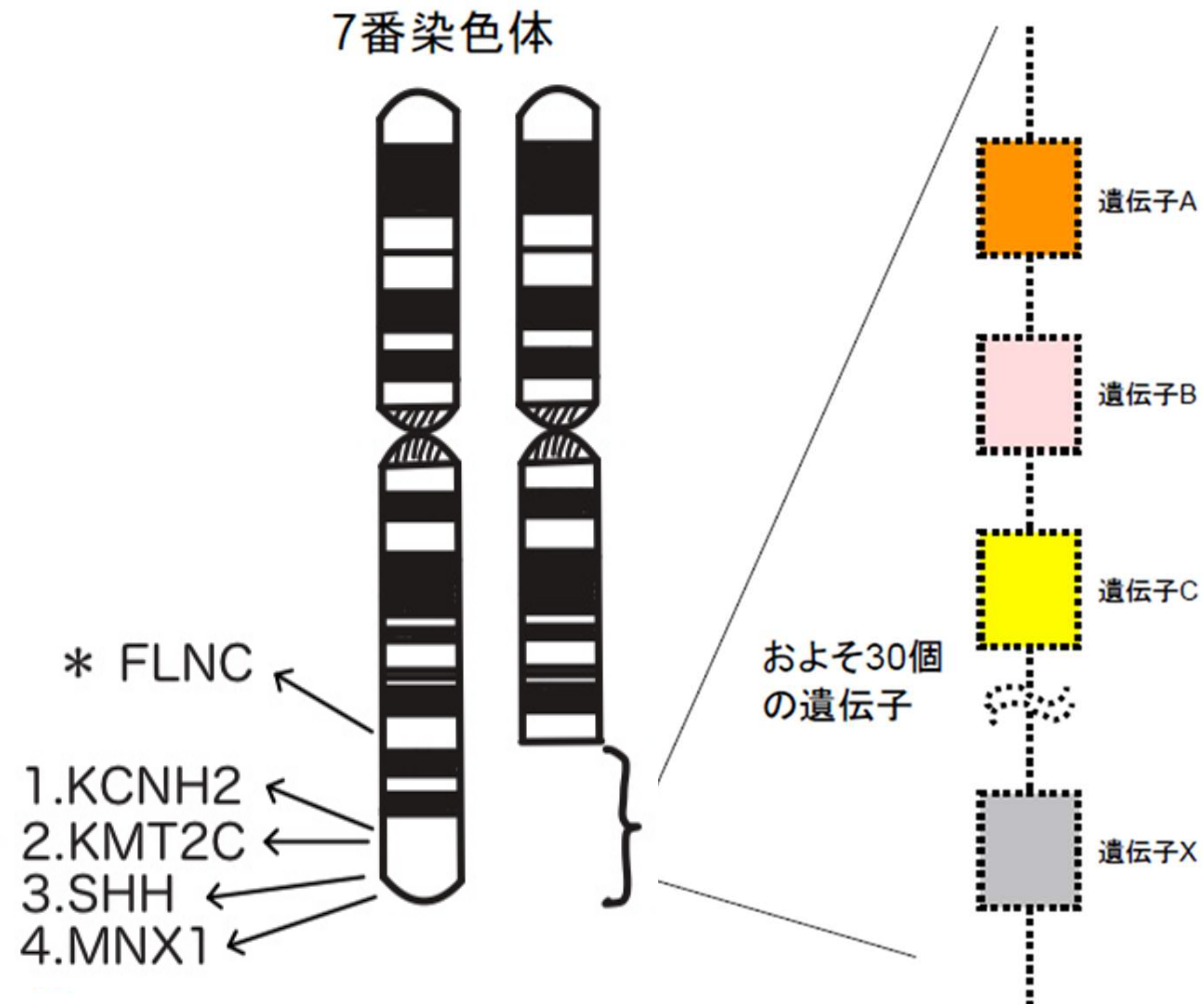
個々の症状、所見

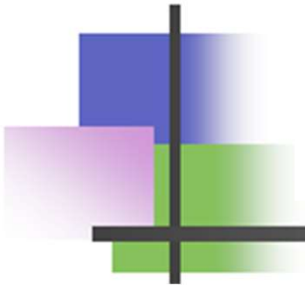
欠失範囲にある主な遺伝子

重要な遺伝子

1. KCNH2遺伝子(7q36.1)
(心臓)
2. KMT2C遺伝子(7q36.1)
(神経)
3. SHH遺伝子(7q36.3)
(脳/顔面)
4. MNX1遺伝子(7q36.3)
(仙骨/直腸肛門)

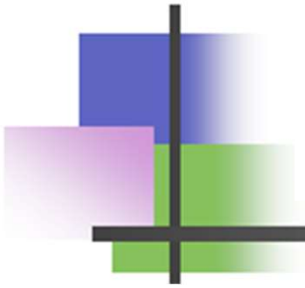
* FLNC遺伝子 (7q32.1)
(心臓・骨格筋)





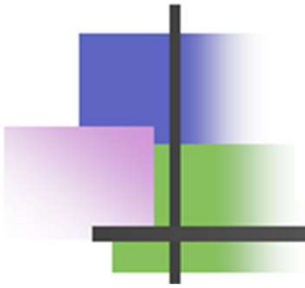
1.KCNH2遺伝子 心臓合併症

- KCNH2遺伝子は心臓の収縮、拡張のリズムに必要な電位の調整(イオンチャネル遺伝子)
- この遺伝子の欠失により重篤な不整脈(QT延長症候群)に注意が必要
- その他、心臓の構造異常の報告
- 心臓超音波、心電図での評価が必要



2.KMT2C遺伝子

- KMT2C 遺伝子はメチル化修飾を介して様々な遺伝子発現の調節に関わり、その異常は神経発達症の原因として知られています(Kleefstra症候群2)。
- 筋緊張低下、知的発達症(軽度～中等度)・学習障害を主な症状とし、低身長、眼科疾患(屈折異常等)、聴覚障害、側弯、心疾患、けいれんなどを伴うこともあります。

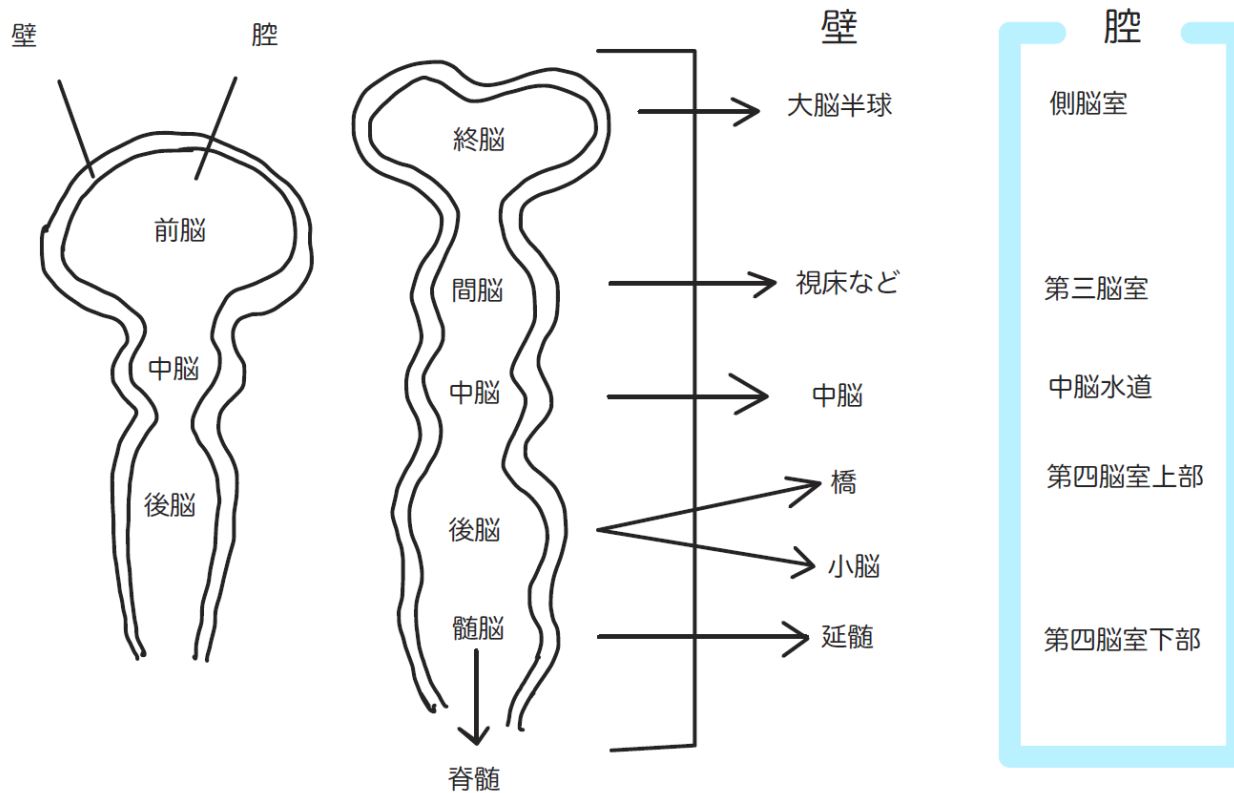


3.SHH遺伝子 頭蓋顔面の合併症

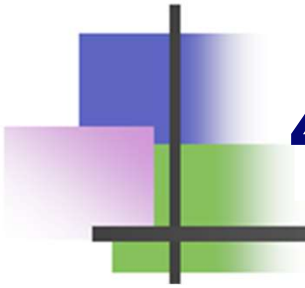
- 生まれながらに大脳半球の分離がうまくいかない
= 全前脳胞症(画像診断)
- その他の脳の形態異常(脳梁形成異常など)、小さい頭位
- 症状は、軽度(前歯が少ない)～重度(重度のけいれん、ホルモンや電解質の異常)まで幅広い
- 眼の合併症(網膜や脈絡膜の欠損、眼瞼下垂)
- 口唇・口蓋裂

➡SHH遺伝子の欠失が原因

SHH遺伝子の働き



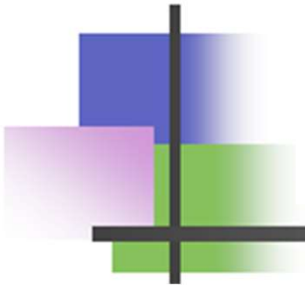
SHH遺伝子は発生段階で脳や顔面の左右の分離に重要な役割を果たしている



4.MNX1遺伝子 仙骨/直腸肛門の症状

- 仙骨の低形成
- 仙骨前の腫瘍
- 脊髄脂肪腫、脊髄係留
- 鎖肛、肛門狭窄、便秘
- 泌尿器、腎臓の合併症

➡MNX1遺伝子欠失が原因



MNX1遺伝子の働き

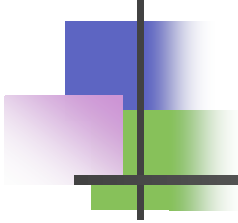
仙骨、脊髄の発生に関与



〈参考〉 FLNC遺伝子

- FLNC 遺伝子は筋細胞の構造維持に重要であり、その異常は拡張型心筋症（心不全や不整脈）や筋原線維性ミオパチー（筋力低下・易疲労・筋萎縮）の原因として知られている

FLNC 遺伝子は端部欠失には通常含まれていないと思われるが、中間部欠失の場合は注意が必要です。



成長と発達

- 成長障害（低身長/体重増加不良）
- 発達遅滞（程度には幅がある）

上記症状には複数の遺伝子が関与している
程度の幅はあるが、全例に認める
栄養、摂食指導、発達評価、リハビリ

健康管理(1)



健康管理(2)

- 注意すべき合併症については前もっての評価が大切(X線、MRI検査、心電図、エコー検査)
- 健康管理や家族情報にもつながるため、必要に応じ詳しい染色体検査も検討
- 成人期の情報はまだ不十分
- 御家族同士の生きた情報交換の重要性

家族情報について(遺伝性)

- 大部分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
 - 次子が同じ7qモノソミーをもつ可能性は低い
- 受け継がれる場合(少数)
 - 御両親のどちらかが均衡型転座(過不足なし)
 - この場合、次子に過不足(症状あり)がおこる可能性がある

