



9p重複(トリソミー・テトラソミー)・ 9トリソミーモザイク症候群 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：2023年7月21日
(第5回9p重複(トリソミー・テトラソミー)・9トリソミーモザイク症候群)
最終レビュー日：2025年12月1日

第5回 集団外来

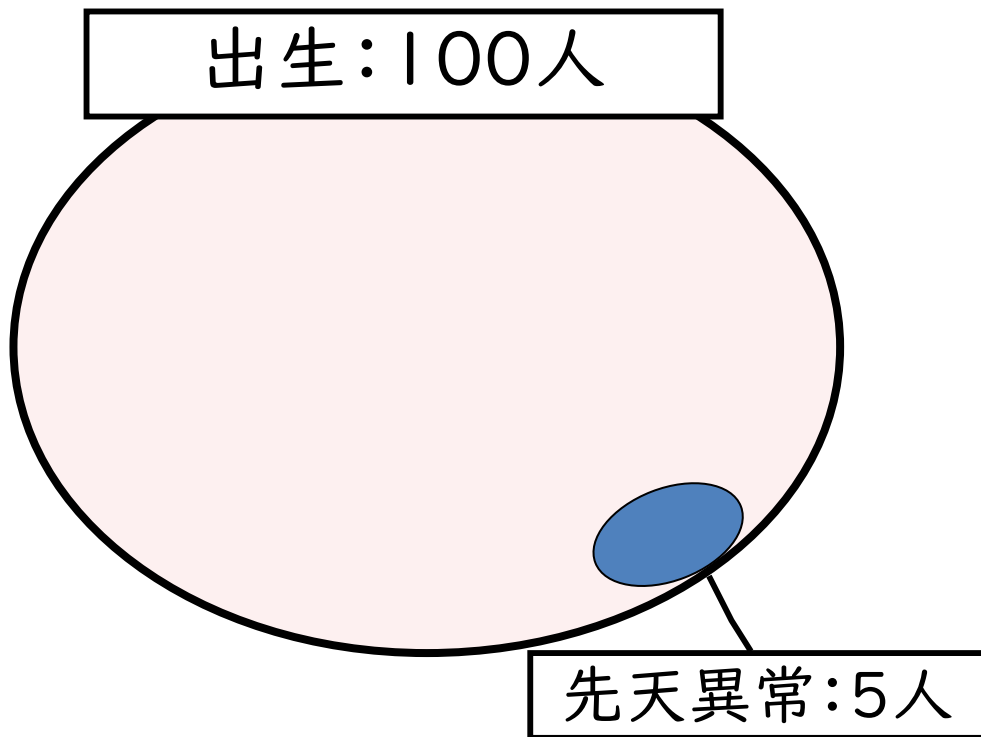
9p重複・9トリソミーモザイク症候群



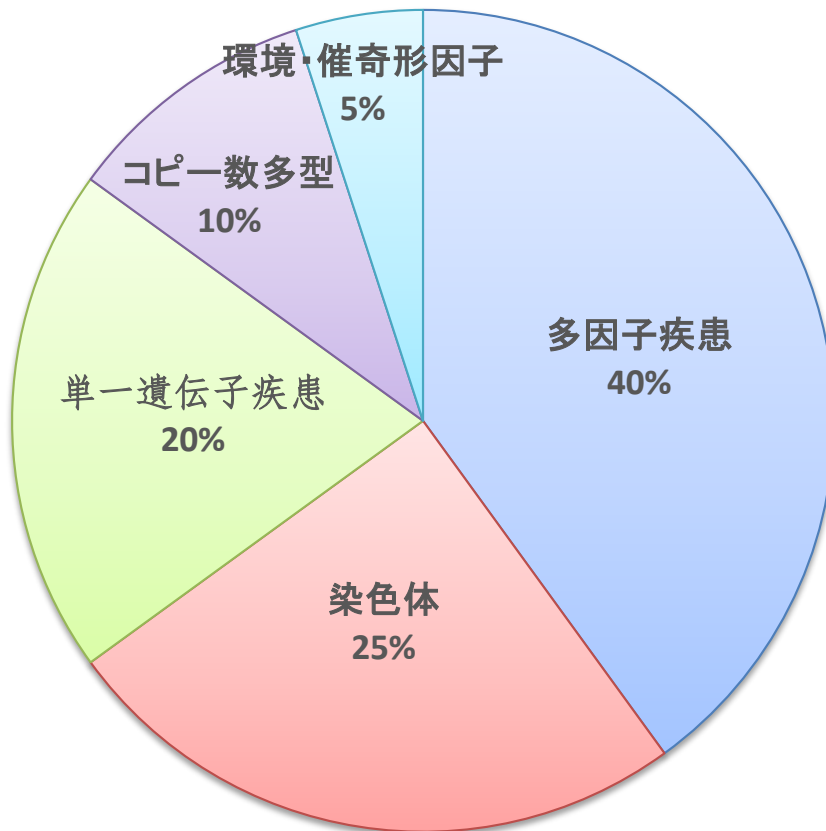
2023年7月21日

埼玉県立小児医療センター遺伝科

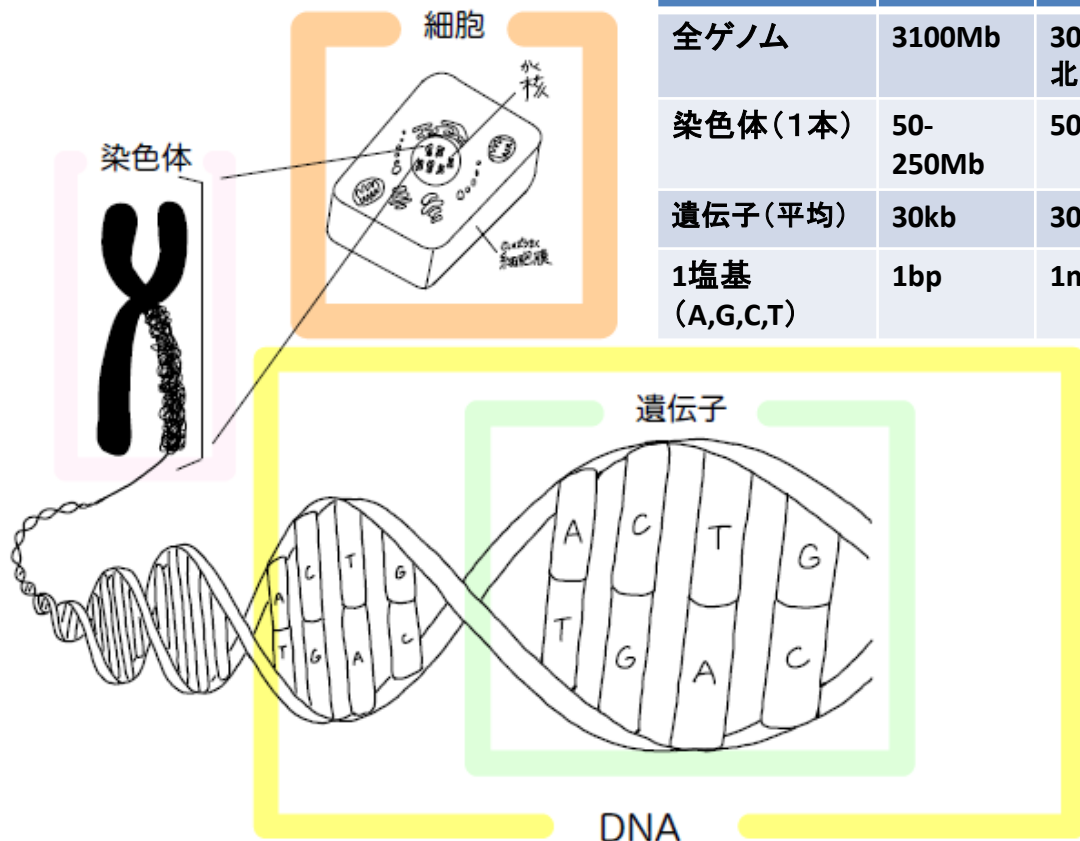
先天異常の頻度



先天異常の原因



遺伝情報の場所と大きさ比較

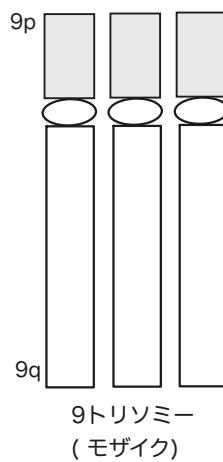
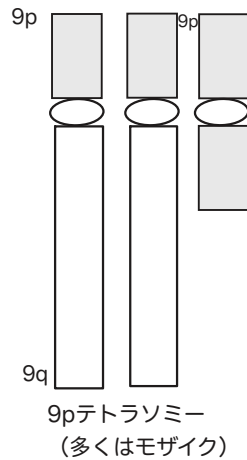
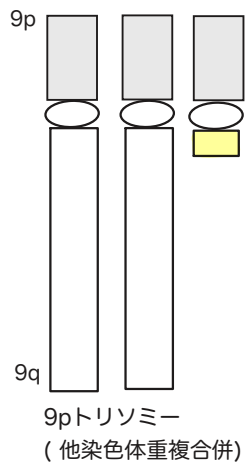
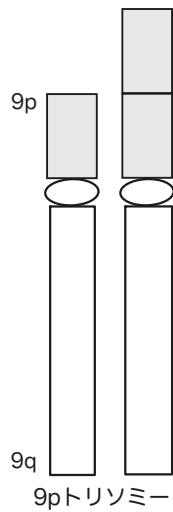


ゲノム領域	サイズ	日本地図比較
全ゲノム	3100Mb	3000km (日本列島南北)
染色体(1本)	50-250Mb	50-250km
遺伝子(平均)	30kb	30m (翻訳領域1.5m)
1塩基 (A,G,C,T)	1bp	1mm

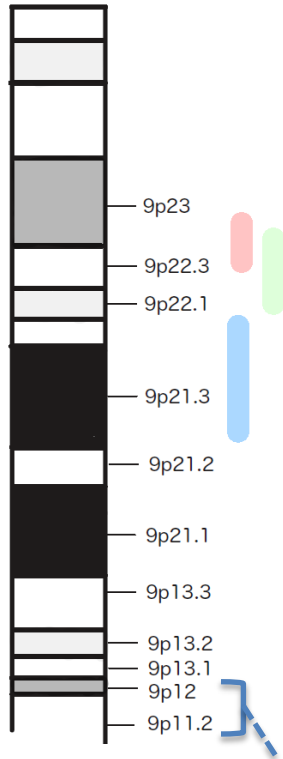
1万妊娠からの染色体異常頻度

				帰結	妊娠	流産	出生
帰結	妊娠	流産 (%)	出生	3倍体、4倍体	170	170 (100)	0
総数	10000	1500 (15)	8500	45,X	140	139 (99)	1
正常染色体	9200	750 (8)	8450	16トリソミー	112	112 (100)	0
異常染色体	800	750 (94)	50	18トリソミー	20	19 (95)	1
				21トリソミー	45	35 (78)	10
				その他トリソミー	209	208 (99.5)	1
				XXY, XXX, XYY	19	4 (21)	15
				不均衡構造異常	27	23 (85)	4
				均衡型構造異常	19	3 (16)	16
				その他	39	37 (95)	2

Thompson & Thompson Genetics in Medicine, 8th ed 2015から引用改変



9pの領域と症状の関連



— : 学習障害

— : 頭蓋顔面所見

— : 発語・言語障害

この領域は影響なし

重複サイズと症状とにおおまかな相関
…ただ、個人差も大きい

モザイク・・・複数の細胞の存在

- 疾患
 - 染色体異常モザイク
 - 遺伝子異常モザイク
 - X連鎖疾患 (X染色体不活化に基づく機能的モザイク; 女性)
- 特徴
 - Blaschko線に沿う色素異常 (pigmentary dysplasia)
 - 身体非対称
- 血液中でのモザイク率と症状とは必ずしも関連しない

健康管理

参考文献

- 「Trisomy 9 mosaic syndrome: Sixteen additional patients with new and/or less commonly reported features, literature review, and suggested clinical guideline」
2021 Aug;185(8):2374-2383 PMID: 33969943
- 「Unique understanding Rare Chromosome and gene Disorder」

成長

- 低身長

- 軽度のレベルが多い。
- 骨年齢が遅れ、20代になっても身長が伸び続ける場合もある(キャッチアップ)。

- 成長ホルモン分泌不全

- 治療を受けた例もある(反応は良好との報告もある。側弯が増強する可能性に注意)。

- 思春期

- やや遅れる傾向があるが、多くはその後大きな問題にはつながらない。

発達

- 発達の遅れは軽度～重度（幅がある）
 - － サイズ、領域、モザイク、個人差などの関連
 - － 独歩をとっても2歳～10歳くらいの幅がある
- 言語発達が最も遅れが顕著な領域
 - － 発語がある人では初語は1～5歳。
 - － 会話可能な人もいるが、多くは1～4語文レベル
 - － 代替手段の活用（サイン、絵カード）

身体合併症

乳幼児期

- ・水頭症
- ・けいれん
- ・口唇口蓋裂
- ・先天性心疾患
- ・呼吸器感染
- ・水腎・多嚢胞腎膀胱尿管逆流
- ・胃食道逆流
- ・便秘
- ・停留精巢
- ・内反足・扁平足

幼児期～

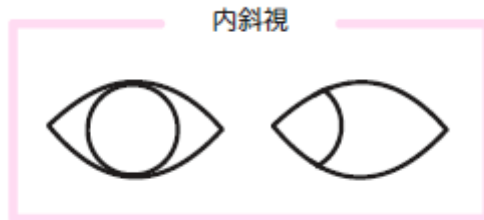
- ・斜視・近視
- ・中耳炎難聴
- ・歯萌出遅延・不正・叢生
- ・中耳炎難聴
- ・脊椎湾曲
- ・股関節異常

先天性心疾患

- 動脈管開存、心房中隔欠損、心室中隔欠損など
- 9pトリソミー(D9P)で約20～40%
- 9トリソミーモザイク(T9M)で約40%
- 心雑音で通常気づくが心エコーで一度確認

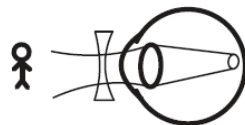
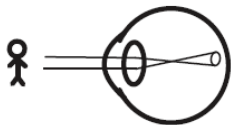
眼科

- 斜視
 - パッチ、眼鏡、手術
- 屈折異常
 - 近視(T9Mで25%)、遠視、乱視
 - 眼鏡
- 眼瞼下垂
 - 約30%(T9M)
 - 高度の場合手術
- その他
 - 白内障、円錐角膜



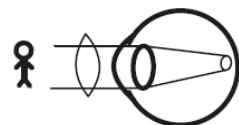
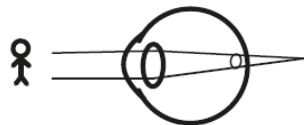


正常



レンズを入れたとき

近視



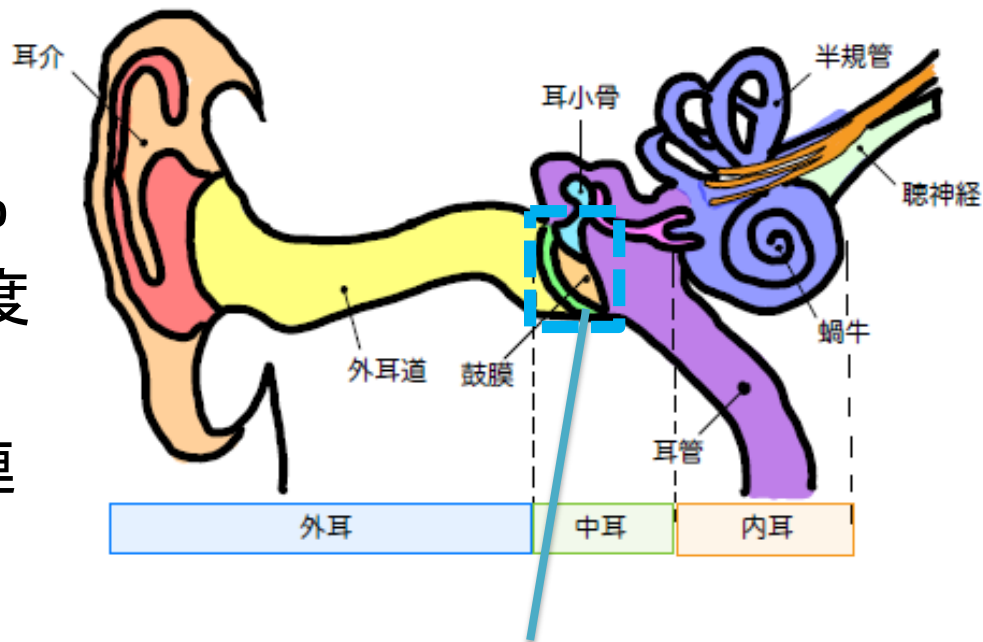
レンズを入れたとき

遠視

耳鼻科

● 難聴

- D9Pで～50%
- T9Mの約40%
- 軽度～中等度
- 中耳炎・狭い外耳道と関連



滲出性中耳炎: 急性中耳炎後に起こる、
中耳に浸出液がたまる中耳炎

関節

- 内反足・偏平足
- 関節弛緩・脱臼（肘、膝、股、肩）
 - 疲れやすいことに留意
 - サポート・装具
 - 稀に、関節拘縮の場合も（アキレス腱延長術）
 - 9トリソミーモザイクの半数以上が出生時に脱臼
- 股関節形成異常
 - 約30%（T9M）
 - 成長過程で症状を呈する場合もある
 - 装具、手術

側弯・後弯

- 時期
 - 10代からが多い(それより前にもあり得る)
- 頻度
 - 40%(T9M)
- チェック
 - 診察とレントゲンでチェック
- 治療(例)
 - 経過観察(~20 度)
 - コルセット(20~45 度)
 - 手術(45 度~)



フォロー間隔例: 20度以下→ 6~12ヶ月、20度以上→ 3~4ヶ月、思春期(身長
の伸びが停止)以降で30度異常→数年は毎年、その後は5年ごと。

腎・泌尿生殖器

- 水腎症
 - 13% (T9M)
 - 通常軽度で治療不要
- 片腎・馬蹄腎・重複腎盂
- 尿路感染症
 - 抗生物質

歯科

- 萌出遅延
 - 歯叢生
 - エナメル質形成不全
 - 歯ぎしり
-
- 虫歯の予防！

健康管理の考え方

～乳児期 学童期

成人期

先天性疾患
の発見と対
応

健康の確
立・合併症
予防

健康の維持・合
併症の早期発
見・治療

定期診察の継続

新生児～乳児期(診断時):毎月

- 診断確定と健康管理スタート
- 先天性合併症の発見
 - 心エコー/心疾患、眼科、ABR/耳鼻科、腹部エコー/腎異常
- 哺乳・離乳と体重・身長の評価(胃食道逆流に注意)
- 療育の準備
- 小児慢性特定疾患(認定要件あり)

幼児期前半(1～3才):3カ月ごと

- 健診の継続
 - 歯科健診スタート
 - 停留・移動性精巣チェック
 - 便秘に注意
- 療育の推進
 - PT→OT→ST
- 福祉関係
 - 特別児童扶養手当(1才)
 - ・・・DQ 50>が基準
 - 療育手帳(3才)
 - 身体障害手帳・・・装具作成する場合など
 - 小児慢性特定疾患・・・要件あり(入院時メリット)

幼児期後半(3～6才):6ヵ月ごと

- 健診の継続
 - 外反偏平足・側弯チェック
 - 眼、耳、歯:ずっと継続
- 療育の推進
 - 発達(心理)テストの検討
 - 通園(施設・保育園・幼稚園)で集団生活
 - 就学の準備
- 福祉
 - 療育手帳(3才)
 - 身体障害手帳・・・装具作成する場合など

学童期(6～15歳):1年ごと

- 健診の継続

- 成長の確認

- 低身長が目立つ場合・・・成長ホルモン分泌評価

- 第二性徴(外見、成長率)の確認

- 思春期の遅れ

- 脊椎弯曲・関節異常に注意

- 眼科、耳鼻科、歯科:継続

- 教育・生活

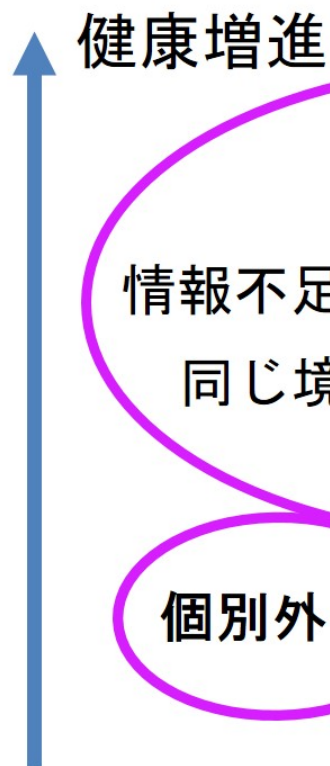
- 学校教育

- 余暇活動の励行(成人期の生活のために)

- 精神心理面(本人への告知も含め)への配慮

青年期以降(15歳～20歳):1年ごと

- 健康管理:成人期移行へ
 - 側弯・後弯、性成熟の確認
 - 精神心理面(本人への告知も含め)配慮
 - 合併症への注意の継続(眼、耳、歯)
- 高校卒業後の生活の計画
- 福祉制度手続き
 - 障害支援区分認定調査(18才～)
 - 障害年金申請(20才誕生日前後3ヵ月)
- 余暇活動の励行



患儿・家族

情報不足と病識を育む難しさ
同じ境遇の人もなく不安
と孤独

個別外来

集団外来

- 整理された情報提供
- 家族間の交流で子育て支援