



12pトリソミー症候群 疾患概要と健康管理

※集団外来開催時点の情報に基づいた資料であり、
古い情報を含んでいる可能性があります。

※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。

12pトリソミー症候群 情報のアップデート

遺伝外来small group meeting
2014.8.26

遺伝科 清水 健司

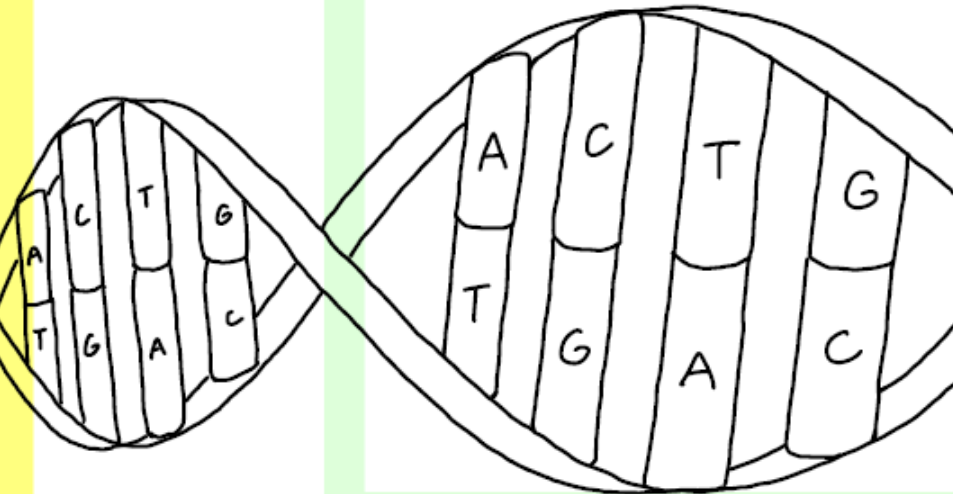
細胞



染色体



遺伝子



DNA

Chromosome 12

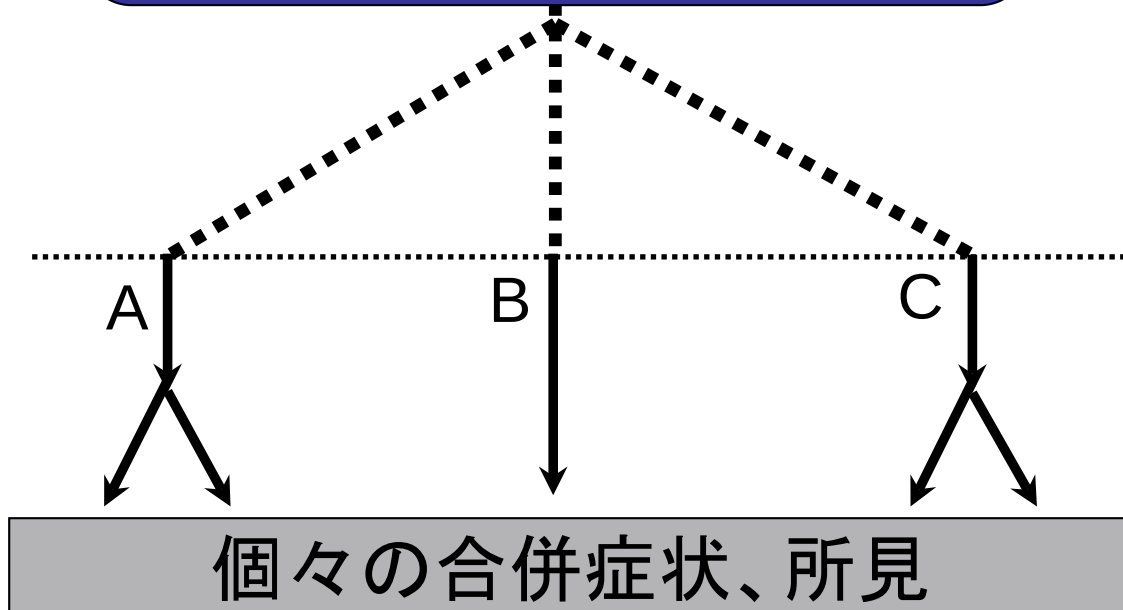


原因

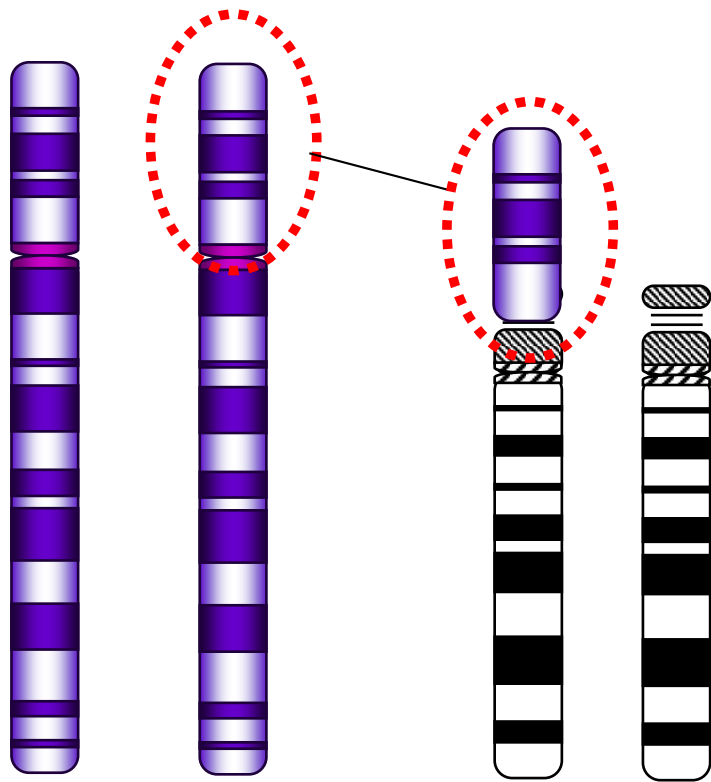
- 12番染色体の短腕もしくはその一部が過剰に存在（合計3つ分：トリソミー）することによる症候群*

*症候群：もとになる共通の原因が関連し、複数の臨床所見を併せ持つ疾患

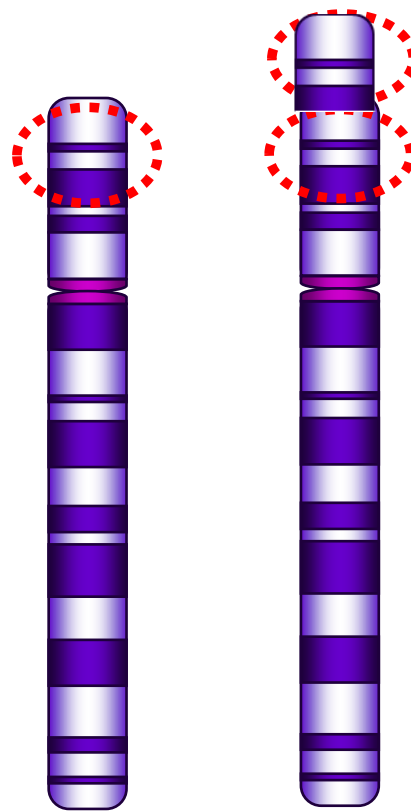
12pに存在する過剰な遺伝子群



12pトリソミーの原因分類



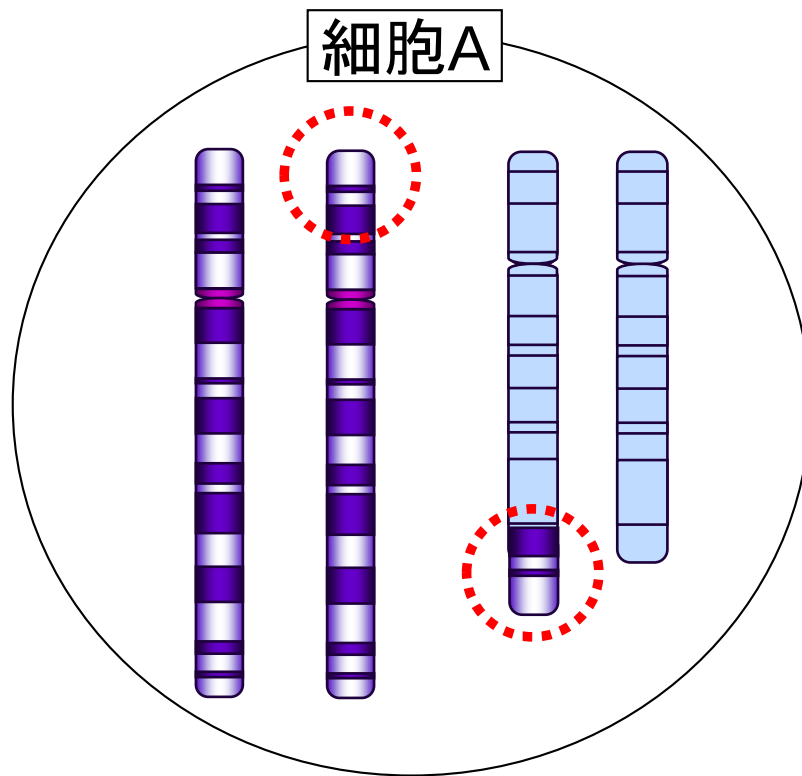
①12p全体のトリソミー
(他の染色体への転座)



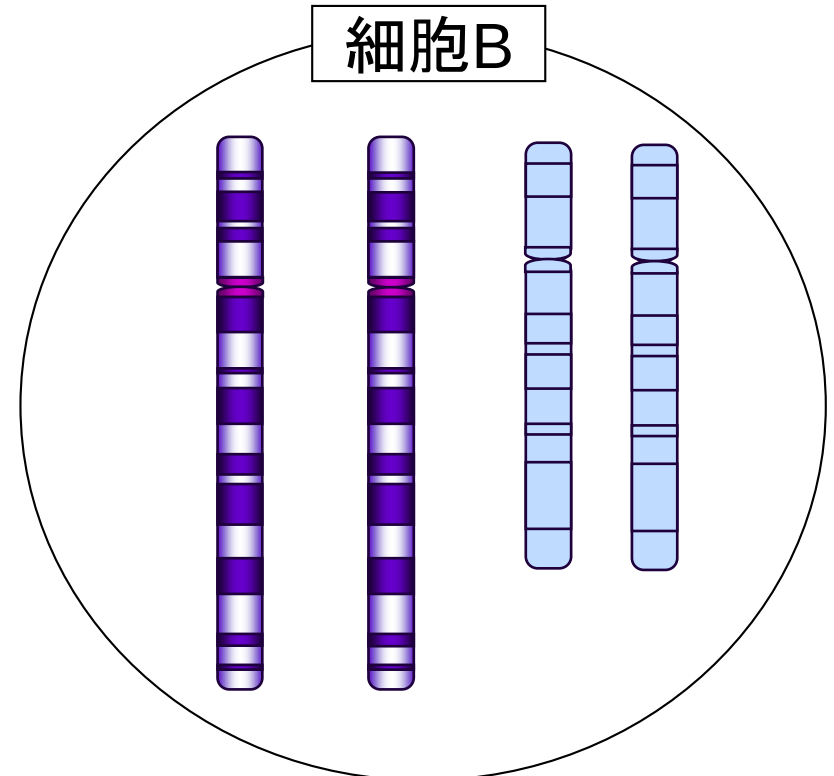
②12pの一部トリソミー
(縦列重複)

3.モザイク

正常の12番染色体をもつ細胞と12pトリソミー細胞とが混在（症状が軽いことも多い）



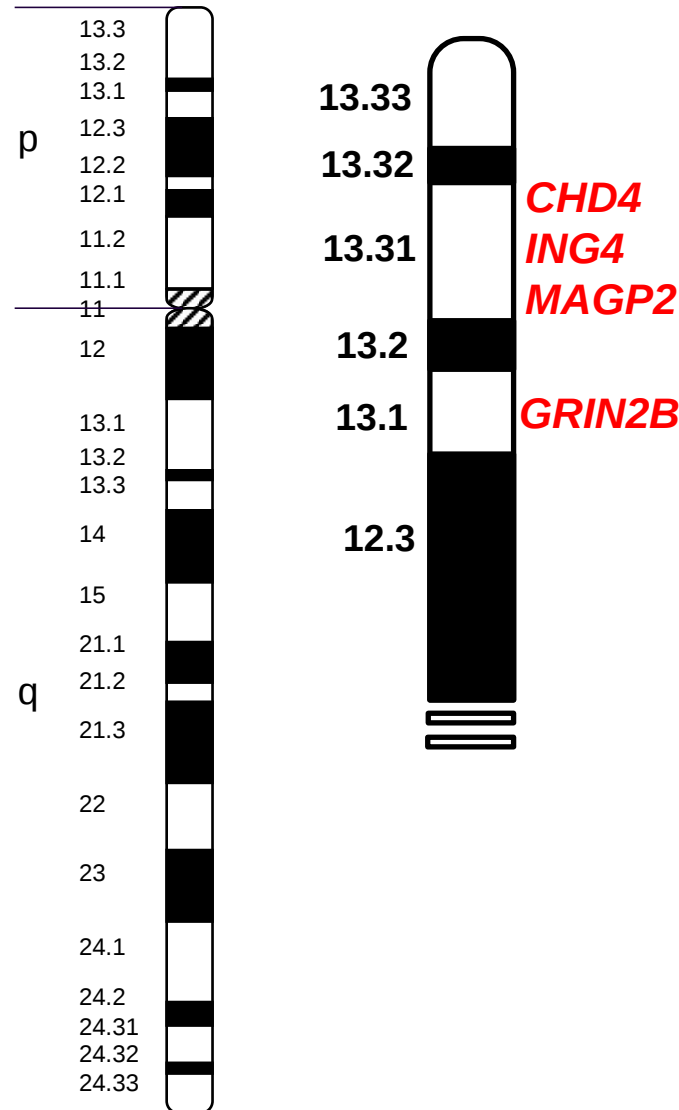
12pトリソミーを持つ細胞



正常12番染色体の細胞

最近の知見

12pの中で一番重要な場所は？（責任遺伝子）



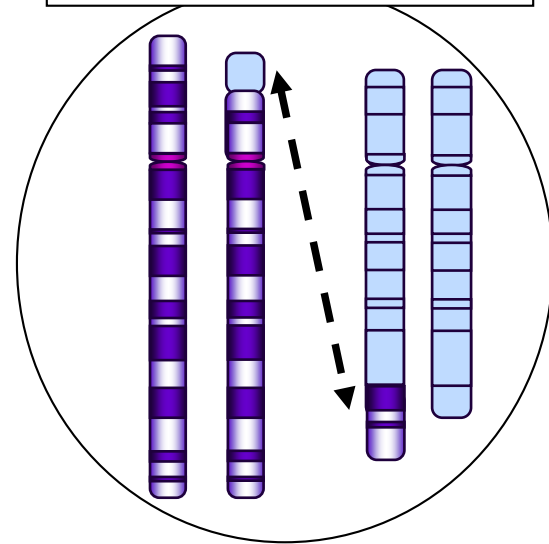
- 12p13.31領域に重要な候補
 - **ING4, CHD4, MAGP2**
様々な遺伝子の働きを調節
細胞が分裂する周期を調節
- その他の候補
 - 12p13.1領域にある**GRIN2B**
神経発達に重要な遺伝子
 - 上記以外にも様々な遺伝子が
症状に関与している可能性
- 重複サイズと症状との関連
 - 重複サイズが小さい程
発達遅滞の程度が軽い傾向

次子や家族への影響 (転座型の場合)

転座型の12pトリソミーにおける
両親染色体の可能性

1. 両親の染色体検査は正常
2. 両親の染色体検査でどちらかが
均衡型転座(保因者)

均衡型転座(保因者)



- 1.の場合
一般に次子や他の家族への影響の心配は少ない
- 2.の場合
次子に染色体不均衡(12pトリソミー等)の可能性(5-30%)
他の健康な家族に保因者がいる可能性

臨床症状と健康管理

-“Unique”の情報とともに-

“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10,000家族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(156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**

12pトリソミー症候群

- 1973年に初めて報告 約1/50,000出生
- 12番染色体短腕の 全部 もしくは一部の過剰が原因
- 現在まで少なくとも 40名以上の報告
- 34歳の成人例報告

主要な身体特徴や症状

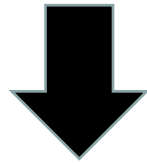
- ・出生体重;正常～やや大きめ
- ・内臓(心臓、腎臓など)
の合併症は少ない
- ・相対的に頭囲が大きい
- ・筋力や筋緊張が弱い(時に強い)
- ・発達が遅れ
- ・顔貌の特徴
- ・学習面の遅れ

【他注意すべき症状】

- －眼科（屈折異常、斜視等）：60%
- －難聴：50% *片側のみのことが多い
- －歯科：咬合（噛み合わせ）の問題
 歯列（歯並び）の問題
- －便秘：25%
- －皮膚湿疹：50%
- －呼吸器感染と中耳炎（小児期）：44%
- －けいれん：9/38 [23.6%]
 欠失範囲が小さいほどけいれんは軽い傾向

話題：嘔吐について

- 前回の集団外来で話題に・・・
- ストレスや体調変化で嘔吐しやすいとの意見



- 身体的原因としての嘔吐：過去の報告
 - 乳児期の胃食道逆流
 - けいれんや脳血管の狭窄
- 発達の問題のために「条件付け」が発生しやすい周期性嘔吐の可能性？
 - ⇒12pトリソミーで起こりやすい症状かどうか
 - 今後の報告の蓄積で明らかになる可能性

【発達/行動面】

- 発達指数・知能指数
 - DQ:29-61の幅
- 親しみやすい、社会性あり
- 成人期：仲間と楽しむ
- 自傷行為や気分の波、かんしゃくなど
 - いつもと違う環境の変化
 - 思うようにならないとき
- 睡眠のトラブルの報告(7/16:44%)

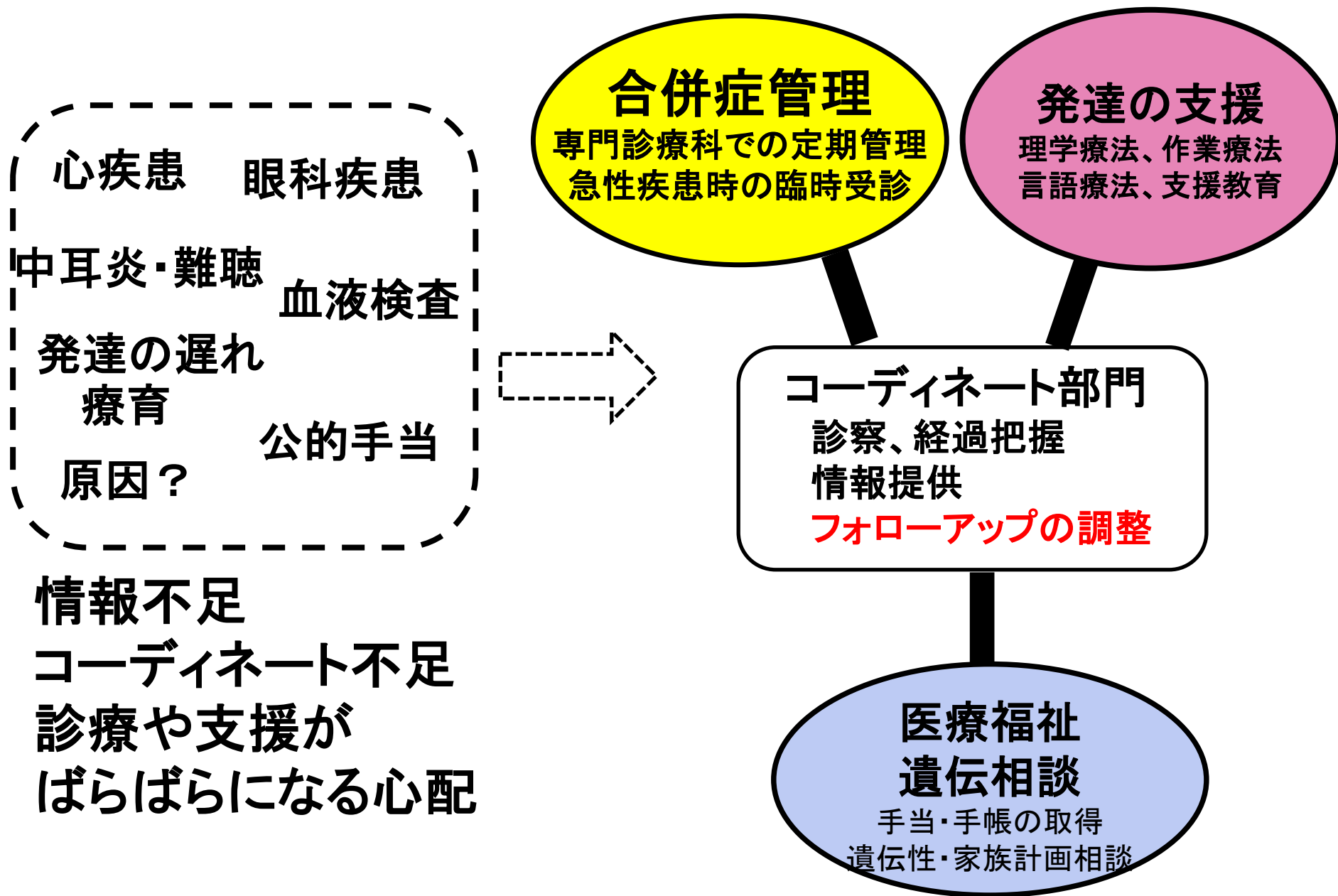
成人期の情報

- Uniqueに登録40人のうち成人は5人
- 成人の報告が少ない理由
 - 小児期に染色体診断を受けていないことが多い
- 生命予後(寿命)はダウン症候群と類似と報告
 - 50-60歳代程度と推測される
- 思春期初来は一般よりやや遅い傾向(14-21歳)
- 成人期の2/3は白髪が早期にくる傾向

症状の幅（個人差）の原因

- ①12p トリソミー領域のサイズの違い
- ②モザイクなど正常細胞との混合
- ③他の染色体領域の変化の存在
- ④環境面の刺激

症候群の健康管理:コーディネート



よりよいフォローにむけて

