

18p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：2022年11月18日(第1回18pモノソミー症候群)
最終レビュー日：2025年12月1日

18pモノソミー集団外来

埼玉県立小児医療センター 遺伝科

2022.11.18開催

先天異常症候群 集団外来

- 医師や専門職種スタッフによる情報提供(前半)
- 自己紹介、グループ交流会、家族同士の意見交換等(後半)

1.継続的に開催している疾患とテーマ

- [2q37欠失症候群](#)
- [4pモノソミー](#)
- [5pモノソミー](#)
- [9pトリソミー](#)
- [12pトリソミー](#)
- [18qモノソミー・r\(18\)](#)
- [22q11.2欠失症候群](#)
- [アンジェルマン症候群](#)
- [ウィリアムズ症候群](#)
- [カブキ症候群](#)
- [コステロ症候群](#)
- [コフィン・シリス症候群](#)
- [コフィン・ローリー症候群](#)
- [コルネリア・デ・ラング症候群](#)
- [スミス・マゲニス症候群](#)
- [ソトス症候群](#)
- [チャージ \(CHARGE\) 症候群](#)
- [ヌーナン症候群](#)
- [ピットホブキンス症候群](#)
- [ブラダーウィリー症候群](#)
- [ベックウィズ症候群](#)
- [モザイク型ダウン症候群](#)
- [ヤコブセン \(11qモノソミー\) 症候群](#)
- [ラッセルシルバー症候群](#)
- [ルビンシュタイン・ティード症候群](#)
- [就学について \(疾患横断的集団外来\)](#)

2.過去に開催した疾患

- 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
- 7qモノソミー
- CFC症候群
- SEDCとスティックラー症候群
- WAGR症候群
- アペール症候群
- アラジール症候群
- 瞼裂狭小症候群
- ゴールデンハー症候群
- 神経線維腫症 (NF-1)
- 性染色体数的過剰症候群
- 染色体異常症
- 頭蓋骨早期癒合症候群
- 頭蓋・前額・鼻症候群
- トリチャーコリンズ症候群
- 軟骨無形成症
- 難聴
- 難聴+ダウン症候群
- 二分脊椎
- [バイファー症候群](#)
- 片側肥大
- マルフアン症候群
- 無虹彩症

18pモノソミー集団外来は初開催

目次

- 染色体と18pモノソミー
- 18pモノソミーの健康管理
- 18pモノソミーで検討される福祉

目次

- 染色体と18pモノソミー
- 18pモノソミーの健康管理
- 18pモノソミーで検討される福祉

染色体とは

- ヒトの染色体: 46本
 - ・常染色体: 1-22番 (2本1セット)
 - ・性染色体: XX (女性)、XY (男性)
- 染色体の中に遺伝子が存在する



染色体はヒトの体の設計図

染色体と染色体番号

- 染色体を長さ順に並べた順番
(ただし、21番<22番)
- 染色体番号が特定臓器の発生や
合併症を決めているわけではない

- 染色体上のくびれ(◀) : セントロメア

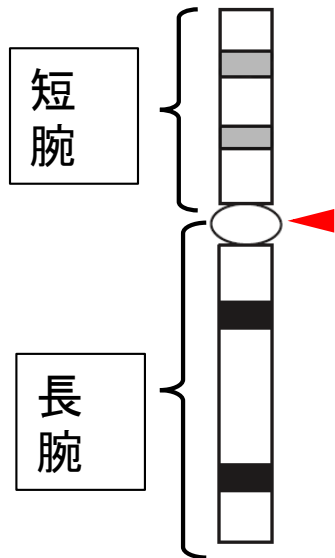
- セントロメアから見て短い方 : 短腕(**p**)
(長い方の部分を長腕(**q**)と呼ぶ)

- モノソミー(欠失)

染色体の一部ないし全部が失われていること

- トリソミー(重複)

染色体の一部ないし全部が多くなっていること

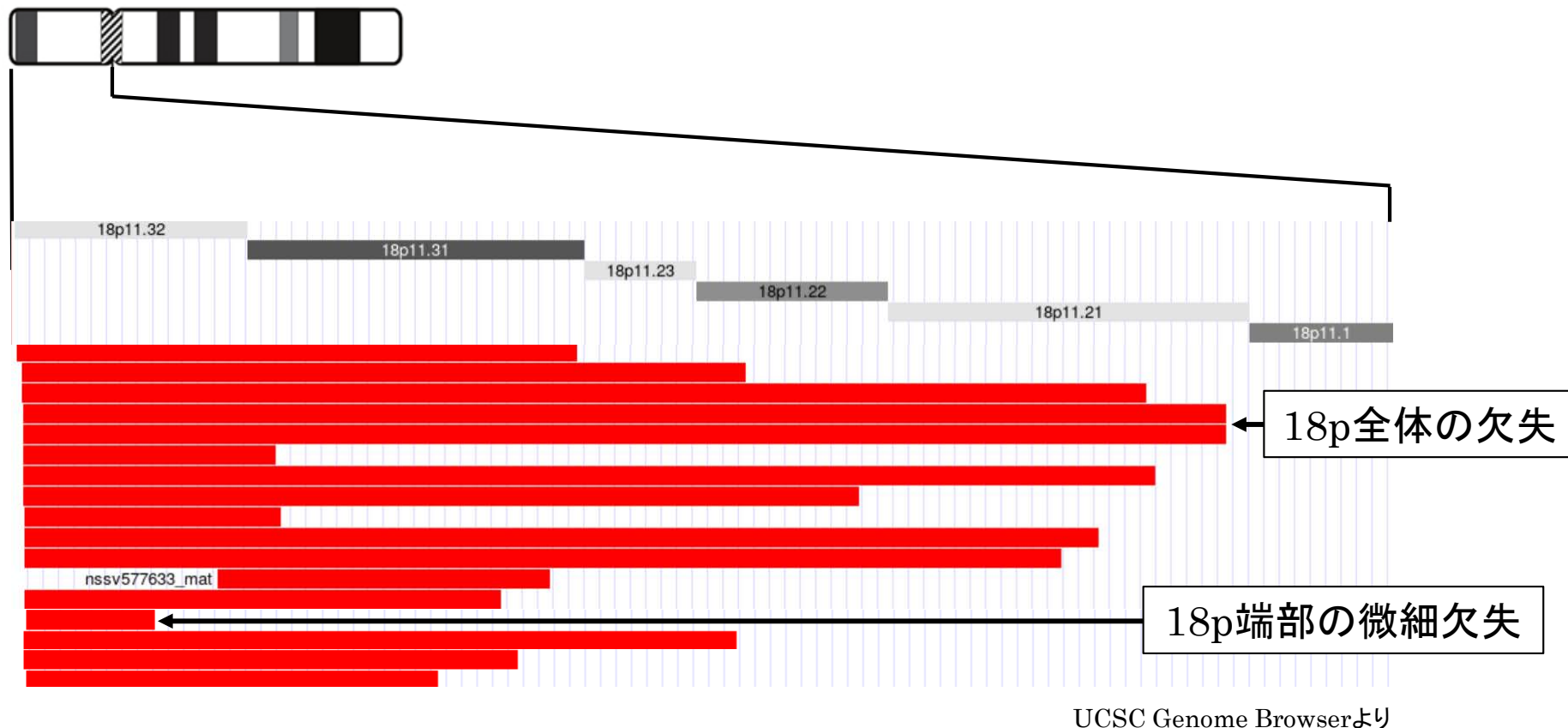


18pモノソミー ➡ 18番染色体短腕の欠失

18番染色体

- 染色体の中で短腕が最も短い
 - ※13,14,15,21,22番及びY染色体を除く
- 遺伝子数(タンパクを作るもの)
 - 18番染色体全体 : 259個
 - 18p全体 : 66個
- 遺伝子密度は染色体全体平均の約半分

18番染色体



欠失範囲は人それぞれであり、症状も幅がある
(38%で18p全長の欠失を認める)

欠失範囲と表現型（症状）



- 欠失範囲が大きいほど

- ✓ 成長（身長・体重の伸び）がゆっくり
- ✓ 発達（運動・知的発達）がゆっくり

- セントロメア（くびれ付近）の欠失が
自閉症と関わる可能性

目次

- 染色体と18pモノソミー
- 18pモノソミーの健康管理
- 18pモノソミーで検討される福祉

18p-で生じやすい合併症

- 神経・発達 : 発達の遅れ、脳の形態異常
- 骨格 : 低身長、外反扁平足、側弯
- 眼科 : 眼瞼下垂、斜視、屈折異常
- 循環器 : 先天性心疾患
- 泌尿器 : 小陰茎、停留精巣
- 免疫 : 低ガンマグロブリン血症

発達遅れ

- 軽度～中等度の遅れ
- IQは25～75と幅がある。(概ね50台が多い)
- 言葉の遅れの方が目立つ傾向
- 発達遅れ以外に自閉症や精神症状も持つことも

(参考) 発達遅滞の程度とIQとの関係

	最重度	重度	中等度	軽度
IQ	≤ 20	21-35	36-50	51-70

発達面への対応

療育

- 座る、立つ、歩く:粗大運動

➡ PT(理学療法)

- 道具を使う、ボタンを留める:微細運動

➡ OT(作業療法)

- 発声のしかた、摂食のアドバイス

➡ ST(言語療法)



- ✓ 療育センター
- ✓ 民間療育
- ✓ 児童発達支援
- ✓ 放課後デイ

脳の形態異常

- 10-15%に全前脳胞症：原因遺伝子は *TGIF1* 遺伝子
- 他に脳梁欠損や下垂体形成不全
(全前脳胞症の一症状でもある)

低身長

-2SDよりも身長が低い
(同年代100人と比較した際、前から2-3番目)

低身長の原因と治療

体質

染色体の変化をもつお子さんでは

- 成長(身長・体重)がゆっくり
- 生まれながら小柄である



基本的に経過観察

病気

18p-をもつ一部のお子さんでは

- 成長ホルモンが十分出ない
- 甲状腺機能低下がある



精査の上、ときに治療

側弯症

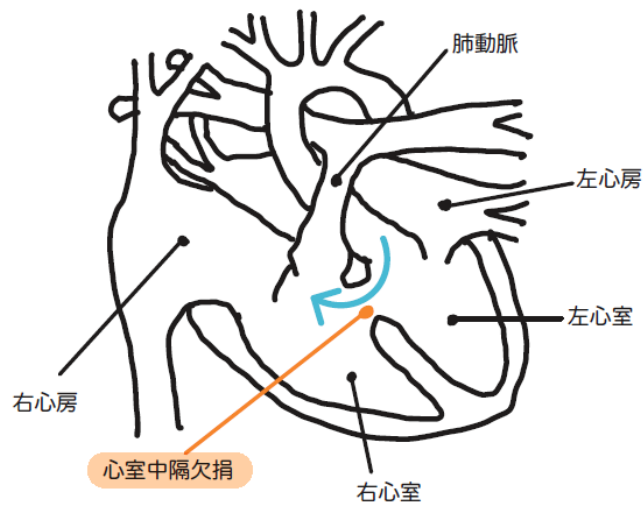
- 脊椎（背骨）の曲がり（左右への曲がり）
（前後への曲がりとは前弯・後弯）
- 進行する場合はコルセット治療や手術
- 成長期に進行しやすい（乳幼児期は稀）

眼瞼下垂

- 上まぶたが開きにくい状態
- 小児眼瞼下垂の影響
 - ・視機能発達の遅れ
 - ・斜視の発症

先天性心疾患

心室中隔欠損症



- 頻度は報告によりさまざま(10-50%)

先天性心疾患の一般罹患頻度は1%

- 特定の心疾患との関連はなし

停留精巣

- 精巣（睪丸）が陰嚢まで下りてきていない状態
 - ✓ 精巣はヒトの発生過程で腹腔から陰嚢に移動する
- 停留精巣は手術が必要な場合が多い
 - ✓ 移動精巣（精巣を陰嚢に触れる場合あり）は経過観察も多い
- 手術の理由は
 - ✓ 妊孕性の保持
 - ✓ 悪性腫瘍発生リスク軽減

自己免疫性疾患

- 低IgA血症 (IgA: 免疫グロブリンの一つ)
 - ✓ ただし、治療を要するような報告はない
- 自己免疫性甲状腺炎 (慢性甲状腺炎: 橋本病)
 - ✓ 甲状腺機能低下症が生じる場合がある
- 若年性特発性関節炎 (以前の若年性リウマチ)
- アトピー性皮膚炎を代表とするアレルギー

18p-の健康管理 (診断時スクリーニング)

- 先天性心疾患 : 循環器科
- 弱視、斜視、屈折異常 : 眼科
- 聴力、中耳炎 : 耳鼻科
- 甲状腺機能低下症 : 血液検査、代謝内分泌科

18p-の健康管理 (合併症管理)

- 発達面 : 療育センター、発達外来
- 低身長、甲状腺機能低下 : 代謝内分泌科(場合により)
- 側弯、外反扁平足 : 整形外科、療育センター
- 眼瞼下垂、斜視、屈折異常 : 眼科
- 先天性心疾患 : 循環器科
- 停留精巣 : 泌尿器科

目次

- 染色体と18pモノソミー
- 18pモノソミーの健康管理
- 18pモノソミーで検討される福祉

小児期の福祉制度

- 特別児童扶養手当

- ✓ お子さんの発達状況に合わせて取得を検討(1歳以降)

- 療育手帳

- ✓ 知的な遅れのあるお子さんが対象(3歳頃)

- 小児慢性特定疾病

特別児童扶養手当

目的

精神又は身体に障害を有する児童について手当を支給することにより、これらの児童の福祉の増進を図ることが目的。

支給要件

20歳未満で精神又は身体に障害を有する児童を家庭で監護、養育している父母等に支給。

手当の適用

眼科疾患、耳鼻科疾患、循環器疾患、腎疾患、血液疾患、肢体不自由、知的障害

療育手帳

- 療育手帳は、児童相談所又は知的障害者更生相談所において、知的障害があると判定された方に交付される手帳です。
- 療育手帳をお持ちの方は、障害者総合支援法に基づく障害福祉サービスや、各自治体や民間事業者が提供するサービスを受け
ることが出来ます。
- 療育手帳制度は、各自治体において、判定基準等の運用方法を定めて実施されております。
- 具体的な手続方法等については、お住まいの市町村の担当窓口にお問い合わせください。

小児慢性特定疾病

- 医療費助成、入院中の食事代や日常用具(一部)の補助
 - 新規申請は18歳未満
 - 更新手続きにより20歳まで延長可能
 - 13. 染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群
 - ✓ 「15. 9から14までに掲げるもののほか、常染色体異常」に該当
 - ✓ 認定基準あり
- 「診断の手引き」→「当該事業における対象基準」参照

※現行制度では指定難病には該当項目なし

青年・成人期の福祉制度

- 障害年金

- ✓ 20歳の前後3ヶ月に申請可能

- 障害支援区分の医師意見書

- ✓ 18歳以降で生活介護等の福祉サービス利用時

※現行制度では指定難病には該当項目なし

心身障害者医療費支給

● 健康保険による一部負担金(保険診療分)の全額補助

✓ 対象

- 身体障害者手帳 : 1・2・3級のいずれか
- 療育手帳 : ㊤・A・Bのいずれか

✓ 対象外項目

- 保険診療の対象にあたらない費用
- 健康保険から高額療養費が支給されるとき
- 交通事故や仕事中のケガなど、他の制度から医療費が支給されるとき

こども医療費対象年齢以降の医療費補助制度

地域連携室・相談支援センター

● 2F(正面玄関のフロア)、会計窓口左手

相談支援センター

患者さんにご家族の方に安心して生活して頂けるよう、様々なご相談をお受けいたします。



- 経済的なご心配（医療費、医療費以外の療養生活にかかる金銭的負担）
- 医療費助成制度、社会福祉制度、手当等のご案内と諸手続きのサポート
- 地域の社会資源について
- 社会生活（就学、学校生活、就職等）について
- きょうだいや家族関係についての心配事
- 入院、通院中、退院後の生活上の心配事
- どうしたらよいかわからない、どこに相談してよいかわからない
- 誰かと話をしたい

など。

ご相談内容に応じて、ソーシャルワーカーが院内関係職種（医師、看護師、コメディカル、CLS、医事担当等）や、行政機関、地域関係機関と連携し、安心した社会生活を送れるようお手伝いさせていただきます。

また、相談場所がわからない内容につきましても、必要な職種や地域窓口をご紹介しますので、まずはお声かけください。

医療
(病院)

合併症評価、フォロー
(医師、看護師)

発達支援
(コメディカル、医師、教師)

福祉支援
(MSW、保健師)

療育
(療育センター、学校)

福祉
(療育センター、病院、役所)

