



18qモノソミー・r(18)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：2023年11月17日
(第4回18qモノソミー・r(18)症候群)
最終レビュー日：2025年12月1日

18qモノソミー・r(18)集団外来

埼玉県立小児医療センター 遺伝科

2023.11.17開催

目次

- 染色体と18qモノソミー
- 18qモノソミーの合併症と健康管理
- 18q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

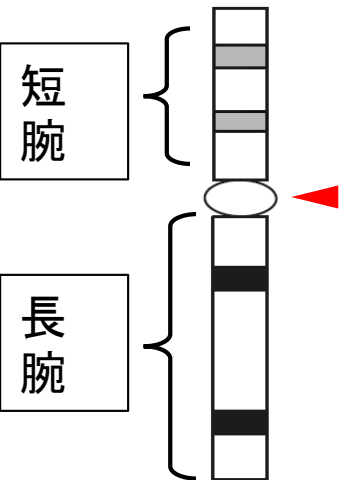
染色体はヒトの体の設計図
- 染色体を長さ順に並べた順番
(ただし、21番 < 22番)
- 染色体番号が特定臓器の発生や合併症を決めているわけではない

- 染色体上のくびれ(◀) : セントロメア
- セントロメアから見て長い方 : 長腕 (q)
(短い方の部分を短腕 (p) 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



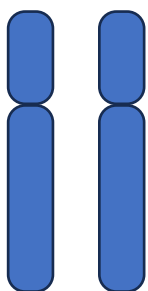
18qモノソミー
(18q-)



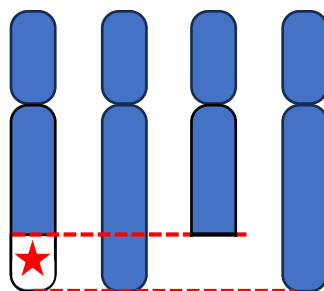
18番染色体長腕の欠失
(基本的に部分的な欠失)

共通点
18q領域の欠失

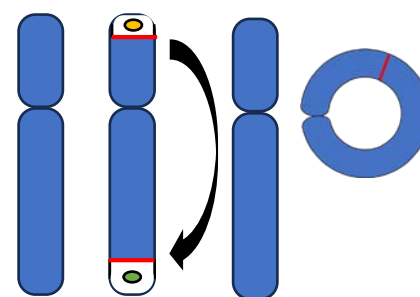
通常



18q-



r(18)



遺伝情報の過不足

なし

あり

(★が不足)

あり

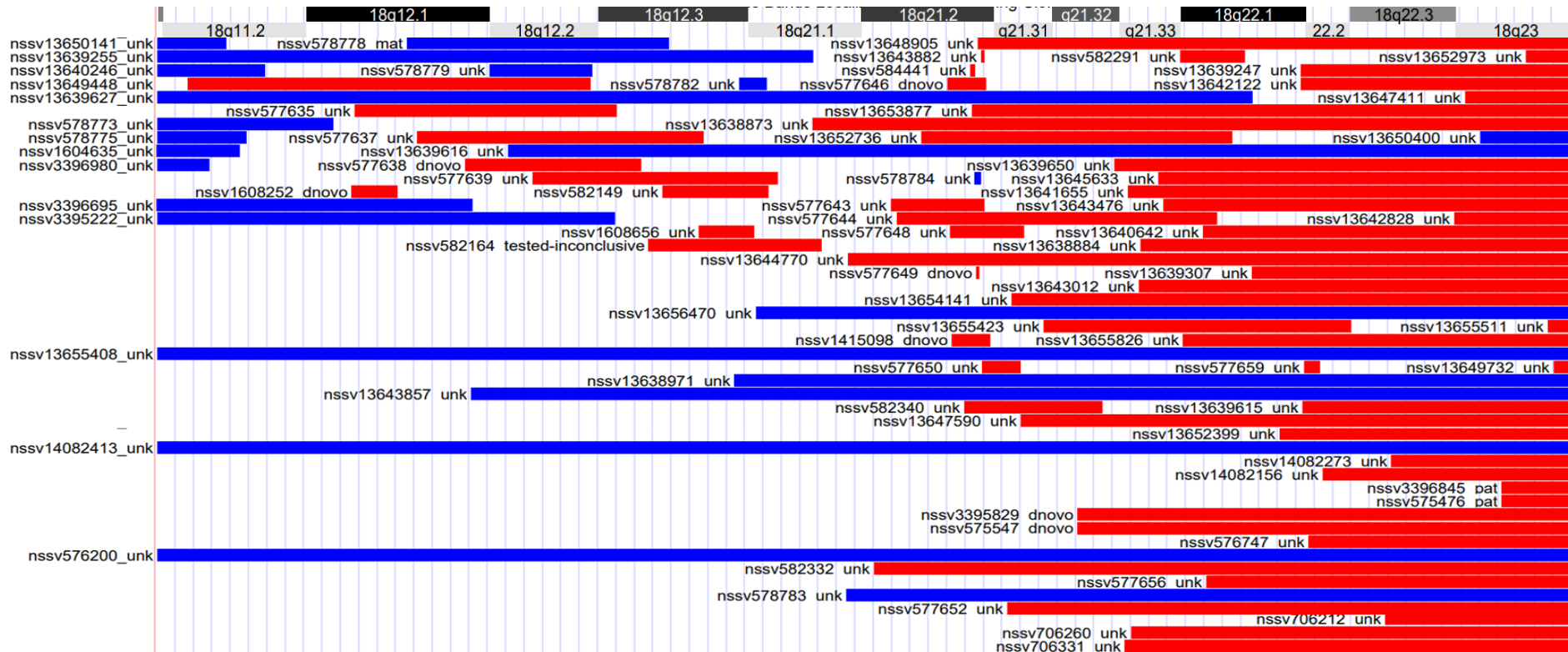
(●と●が不足)

遺伝情報の過不足
(体の設計図)



身体合併症、成長・発達の遅れ
※18q-とr(18)では共通する合併症が多い

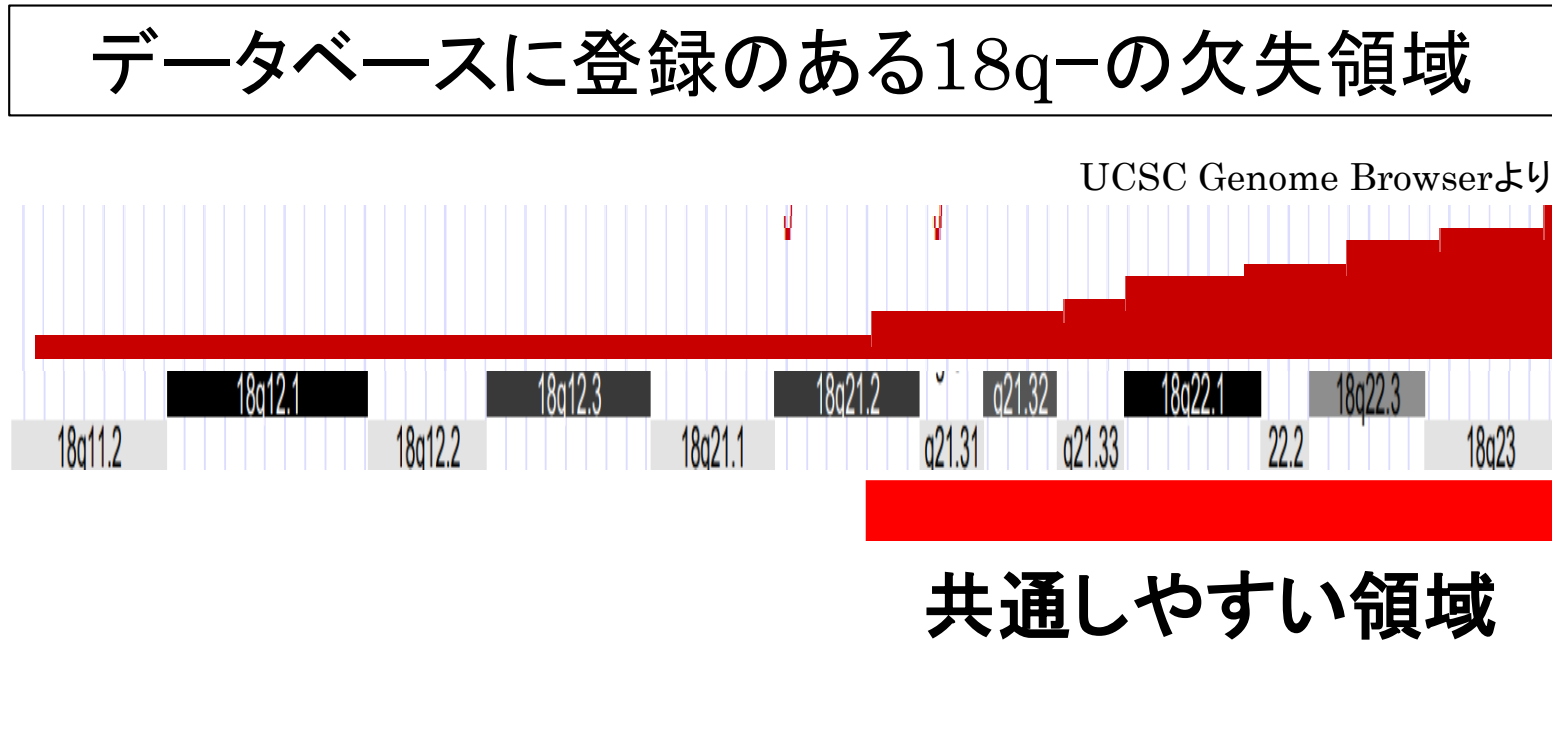
欠失範囲(赤)



UCSC Genome Browserより

欠失範囲は人それぞれ ▶ 症状に幅(差)がある

共通しやすい欠失領域



- 18q21.2～端部(染色体の端)が多く共通
- 共通部分が合併症の原因の可能性

目次

- 染色体と18qモノソミー
- 18qモノソミーの合併症と健康管理
- 18qモノソミーで検討される福祉

生じやすい症状や合併症

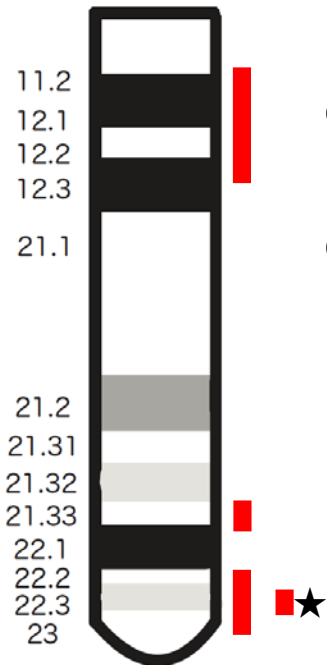
- 低身長
- 発達の遅れ
- 脳の髄鞘化遅延
- 斜視、眼振
- 難聴、外耳道閉鎖
- 口蓋裂
- 先天性心疾患
- 臍ヘルニア
- 小陰茎、停留精巣
- 外反扁平足
- 甲状腺機能低下
- 易感染性(免疫能低下)

低身長

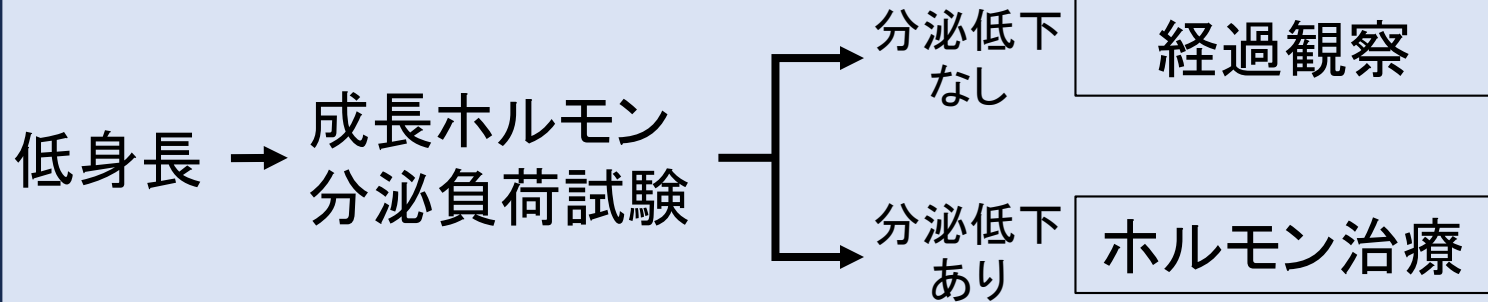
-2SDよりも身長が低い
(同年代100人と比較した際、前から2-3番目)

低身長とその原因

低身長の責任領域

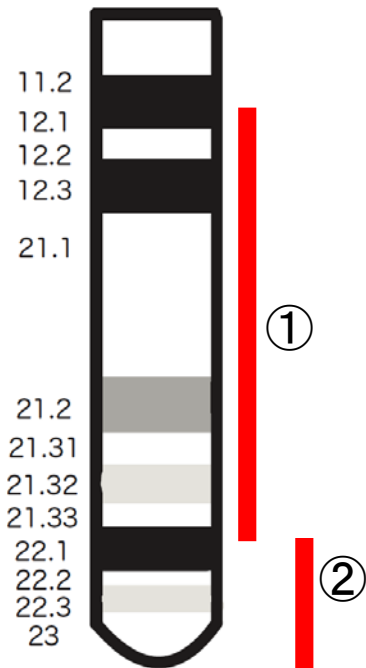


- 約50%で低身長を認める
- いくつかの責任領域が挙げられている(左図)
- 成長ホルモン分泌不全(GHD)が原因のことも
- q23領域がGHDの責任領域候補(★)



発達の遅れ（発達遅滞）

発達遅滞の 責任領域



- 約96%に何らかの発達の遅れ
- 欠失範囲により発達の遅れがないことも
- 軽度～重度まで幅がある（欠失サイズの違い）
- 近位部①の欠失は遅れが目立ちやすい

①：中等度～重度 ②：軽度～通常発達

療育手帳の判定	○A	A	B	C
程度	最重度	重度	中等度	軽度

注）療育手帳の判定は必ずしもIQのみで判定しているわけではない

発達支援・福祉支援の関わり

乳幼児期

学童期

成人期

療育センター

学校（支援学校、支援学級）

障害者雇用

児童発達支援施設

教育相談

就労移行支援事業

✓ 市・区・町・村

放課後ディサービス

生活介護

✓ 民間

民間療育

訪問看護・リハビリ

● 学童期終了後の生活・就労支援の相談窓口

✓ 相談支援事業所

:福祉支援計画の相談

✓ 障害者就業・生活支援センター :就業、生活面の一体的な相談支援

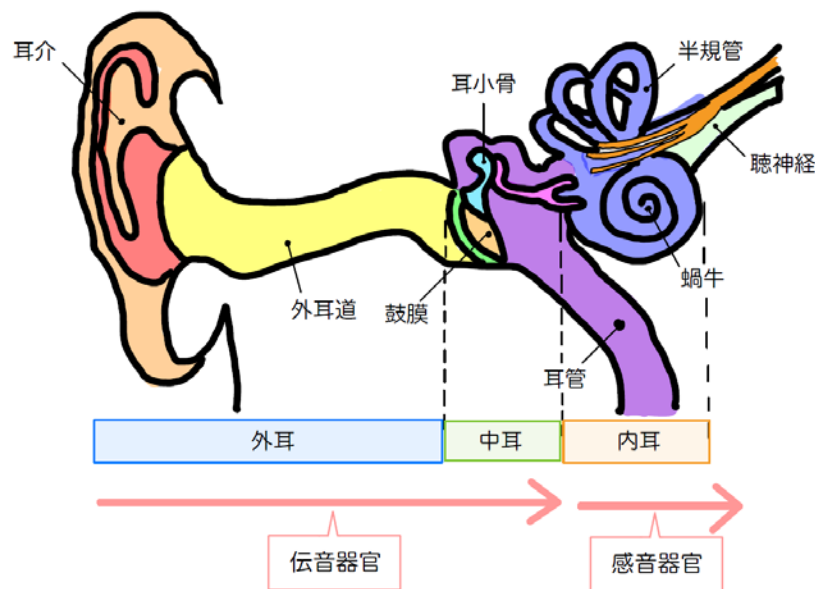
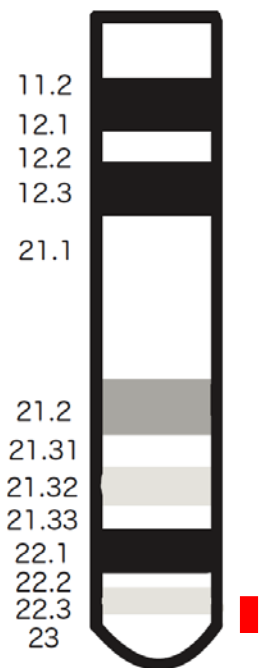
難聴、外耳道閉鎖(狭窄)

責任領域 ● 約70%に難聴(程度に幅はある)

● 外耳道閉鎖は少ないが、約60%に外耳道狭窄

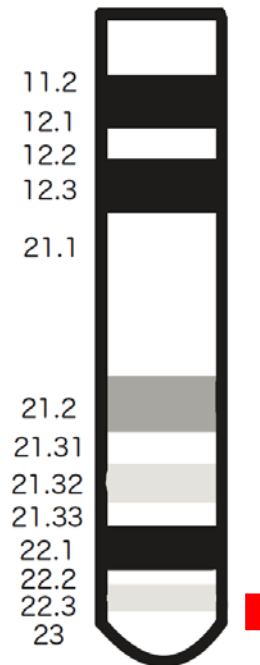
✓ 聴力への影響(内耳形態異常の合併)

✓ 耳垢除去困難(耳垢塞栓による聴力低下)



(口唇)口蓋裂

口蓋裂の 責任領域

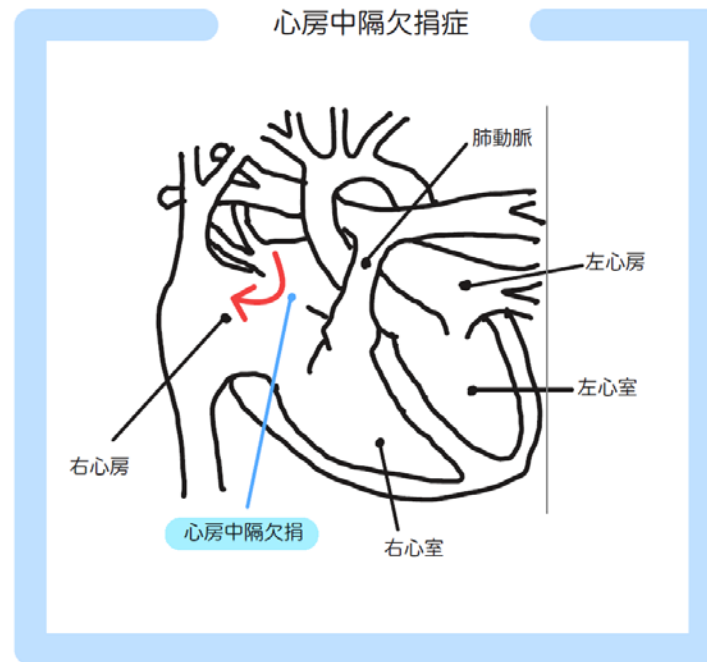
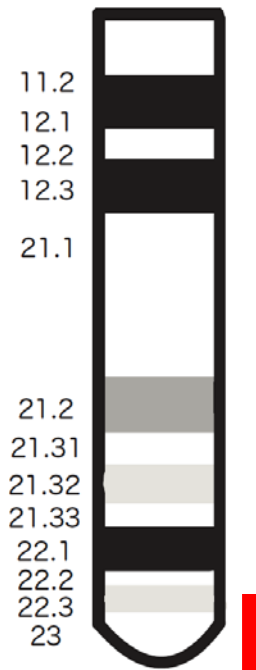


- 約25%に(口唇)口蓋裂
- 責任領域はq22.3-q23の可能性
- 時期と症状に合わせた対応
 - ホッツ床(口蓋につけるプレート)
 - 手術(口蓋形成術)
 - 口蓋機能サポート(言語療法)
 - 歯列不正(歯科矯正)

先天性心疾患

- 約48%に先天性心疾患
- 責任領域はq22.3-q23との報告
- 肺動脈(弁)狭窄、心房中隔欠損が多い
- 少数だがEbstein奇形の報告も

心疾患の 責任領域



外反扁平足

- 外反扁平足含めた足の変形: 85%

筋緊張低下や関節弛緩が要因

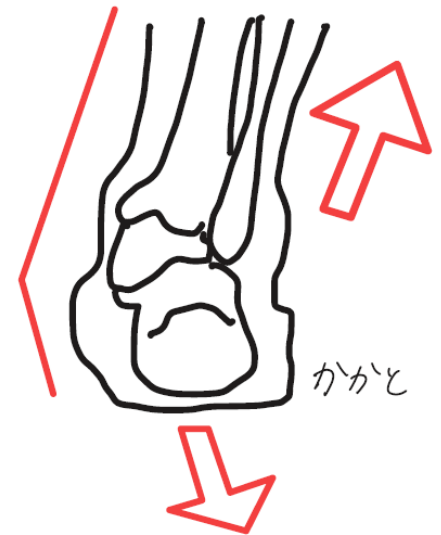
下肢装具やインソールを含む装具治療



- 成長とともにしっかりしてくる

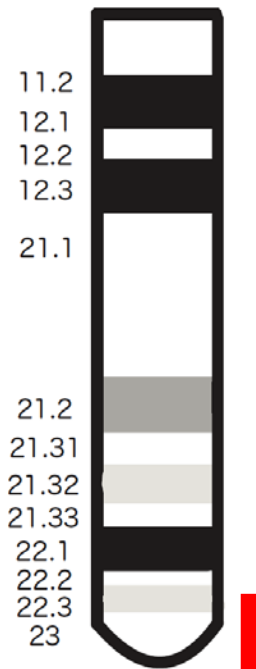
- 幼少期を中心とした装具治療

下肢装具やインソールの検討



甲状腺機能低下症

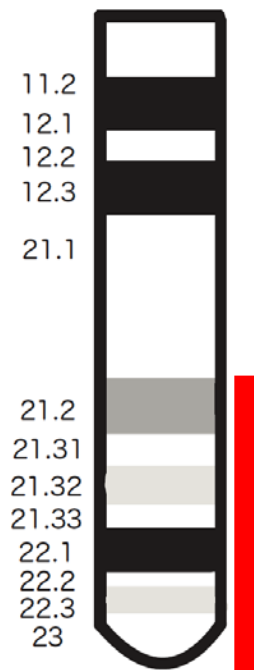
責任領域



- 約10~50%に甲状腺機能低下症
- 原因として自己免疫疾患の可能性
- 橋本病(慢性甲状腺炎)が多い
 - ✓ 定期的な甲状腺ホルモンのチェック
 - ✓ 甲状腺機能低下時は専門医受診
 - ✓ 自己免疫性甲状腺炎の評価

易感染性

責任領域



- 感染症の反復罹患：約50%
 - ✓ 呼吸器(40%)、尿(20%)、消化管(20%)
 - ✓ 口蓋裂があると中耳炎罹患リスクが上昇
- 低ガンマグロブリン血症が多い
 - ✓ IgA/G/M/Eいずれの低値も生じうる
- ガンマグロブリン補充を要する報告は少ない
- 責任領域はq21から遠位のいずれかの領域

その他、留意すべきもの

- 免疫関連疾患の発症リスク(前述以外のもの)
 - ✓ 自己免疫疾患: 1型糖尿病、円形脱毛
 - ✓ アレルギー: アトピー、喘息、食物アレルギー

合併症と専門診療①

- 低身長 : 内分泌科
- 発達の遅れ : 発達外来、療育センター
- 脳の髄鞘化遅延 : 神経科(精査の必要性は低い)
- 斜視、眼振 : 眼科
- 難聴、外耳道閉鎖 : 耳鼻科
- 口蓋裂 : 形成外科

合併症と専門診療②

- 先天性心疾患 : 循環器科
- 臍ヘルニア : 外科
- 小陰茎、停留精巢 : 泌尿器科
- 外反扁平足 : 整形外科
- 甲状腺機能低下 : 内分泌科
- 易感染性(免疫能低下) : 感染免疫科

目次

- 染色体と18qモノソミー
- 18qモノソミーの合併症と健康管理
- 18qモノソミーで検討される福祉

- 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)

- 身体障害者手帳

- 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、養育者に支給。

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できます。
- 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。

身体障害者手帳

概要

身体障害者福祉法に定める身体上の障害がある者に対して、都道府県知事、指定都市市長又は中核市市長が交付する。

交付対象者

別表に定める障害の種類(いずれも、一定以上で永続することが要件とされている)

視覚障害、**聴覚**又は平衡機能の障害、音声機能、言語機能又はそしゃく機能の障害

肢体不自由、心臓、じん臓又は呼吸器の機能の障害、ぼうこう又は直腸の機能の障害

小腸の機能の障害、ヒト免疫不全ウイルスによる免疫の機能の障害、肝臓の機能の障害。

※交付にあたり指定医による診断書が必要

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

基準（ア）、基準（イ）、基準（ウ）又は基準（エ）を満たす場合

【基準（ア）】

症状として、けいれん発作、意識障害、体温調節異常、骨折又は脱臼のうち一つ以上続く場合であること。

【基準（イ）】

治療で強心薬、利尿薬、抗不整脈薬、抗血小板薬、抗凝固薬、末梢血管拡張薬又は β 遮断薬のうち一つ以上が投与されている場合であること。

【基準（ウ）】

治療で呼吸管理（人工呼吸器、気管切開術後、経鼻エアウェイ等の処置を必要とするものをいう。）、酸素療法又は胃管、胃瘻、中心静脈栄養等による栄養のうち一つ以上を行う場合であること。

【基準（エ）】

腫瘍を合併し、組織と部位が明確に診断されている場合であること。
ただし、治療から5年を経過した場合は対象としないが、再発などが認められた場合は、再度対象とする。

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)

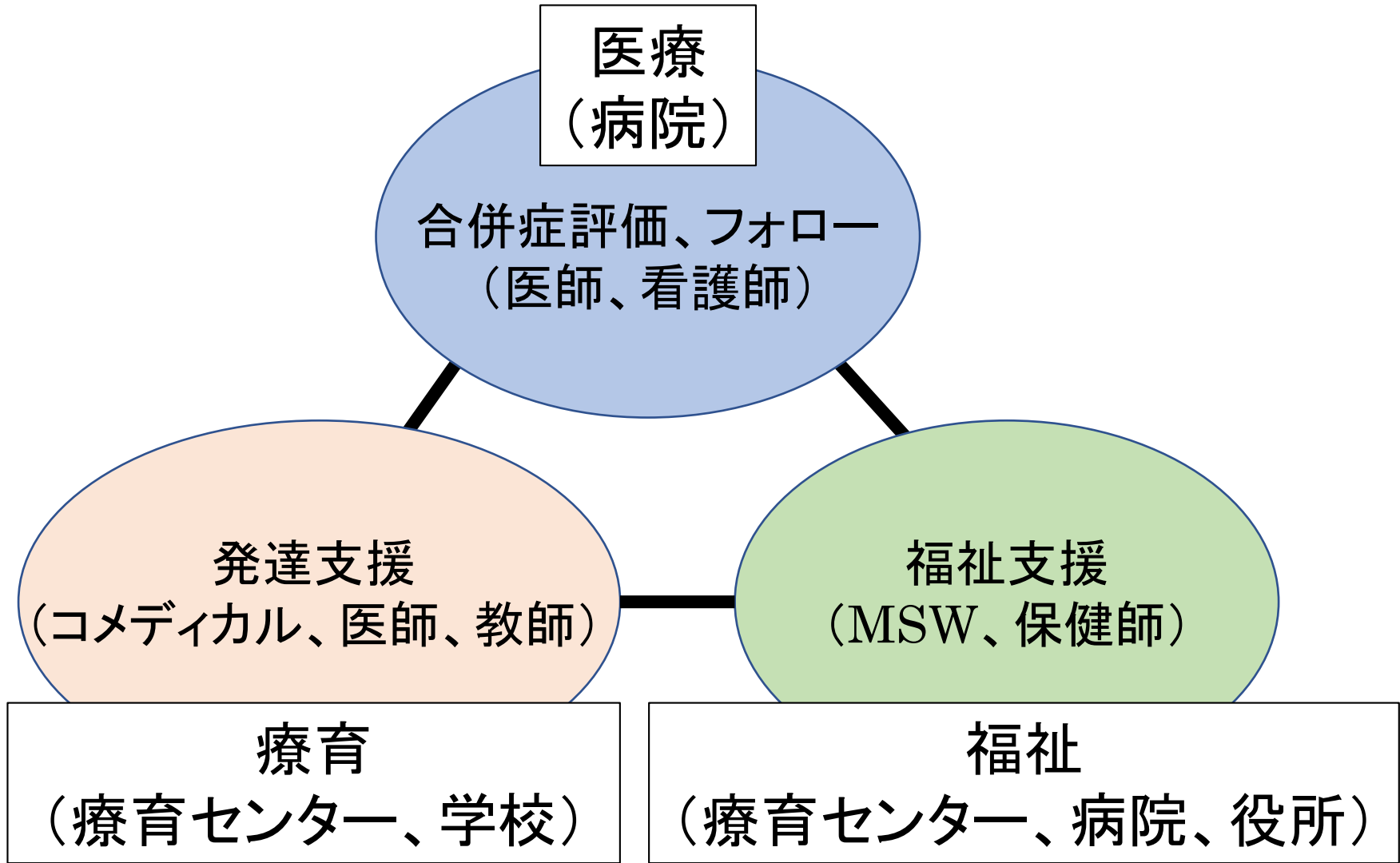
合併症評価、フォロー
(医師、看護師)

発達支援
(コメディカル、医師、教師)

療育
(療育センター、学校)

福祉支援
(MSW、保健師)

福祉
(療育センター、病院、役所)



まとめ

- 18qモノソミー, r(18) では共通する症状が多い
- 各合併症の評価と状況に合わせた各科通院
- 感染症罹患が多く、地域医療機関との関わりも大切
- 医療以外にも療育や福祉の支援も重要
- 指定難病に該当がなく、これからの課題

参考文献

- 「Genotype-phenotype mapping of chromosome 18q deletions by high-resolution array CGH: an update of the phenotypic map」
2007 Aug 15;143A(16):1858-67. PMID: 17632778
- 「Immune Dysregulation in Patients With Chromosome 18q Deletions-Searching for Putative Loci for Autoimmunity and Immunodeficiency」
2021 Nov 17;12:742834. PMID: 34867966
- 「unique 18q deletions:from 18q21 and beyond」
- 「Cardiac anomalies in individuals with the 18q deletion syndrome; report of a child with Ebstein anomaly and review of the literature」
2013 Aug;56(8):426-31.
- 「The 18q deletion syndrome and analysis of the critical region for orofacial cleft at 18q22.3」
Volume 37, Issue 5, July 2009, Pages 272-275