



22q11.2欠失症候群 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：2025年9月5日(第22回22q11.2欠失症候群)
最終レビュー日：2025年12月1日

22q11.2欠失症候群集団外来 ～疾患概要と健康管理～



埼玉県立小児医療センターー遺伝科

令和7年9月5日

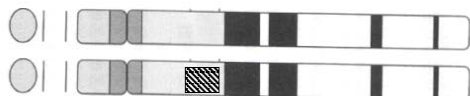
遺伝科初診(2013-2023年度:10年間) 4028名

疾患名	人数
Down症候群	841
神経線維腫症Ⅰ型	238
Noonan症候群(関連疾患)	82
22q11.2欠失症候群	60
Williams症候群	56
歌舞伎症候群	51
Beckwith-Wiedemann症候群	44
Marfan症候群	39
Sotos症候群	38
片側肥大	37
Prader-Willi症候群	35
18トリソミー	26
CHARGE症候群	23
Angelman症候群	23
Coffin-Siris症候群	22

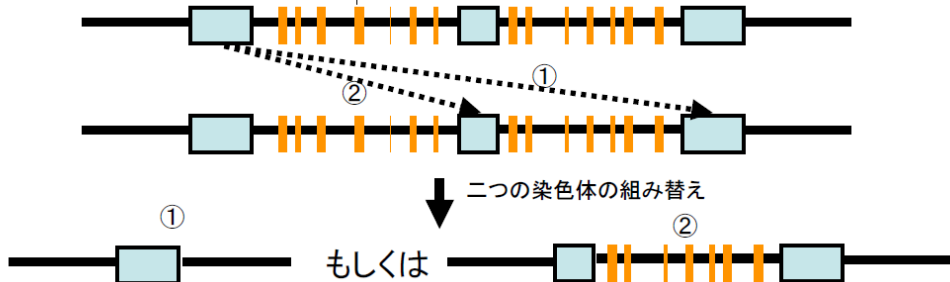
疾患名	人数
Russell-Silver症候群	20
結節性硬化症	20
2型コラーゲン異常症	19
軟骨無形成症	19
鰓弓症候群	16
Cornelia de Lange症候群	16
13トリソミー	15
Rubinstein-Taybi症候群	14
4pモノソミー症候群	13
Klinefelter症候群	13
Ehlers-Danlos症候群	13
5pモノソミー症候群	13
Pitt-Hopkins症候群	11
Turner症候群	9
Smith-Magenis症候群	9

22q11.2欠失症候群

- 口蓋帆・心・顔症候群
- DiGeorge症候群
- 円錐動脈幹・顔症候群



TBX1遺伝子

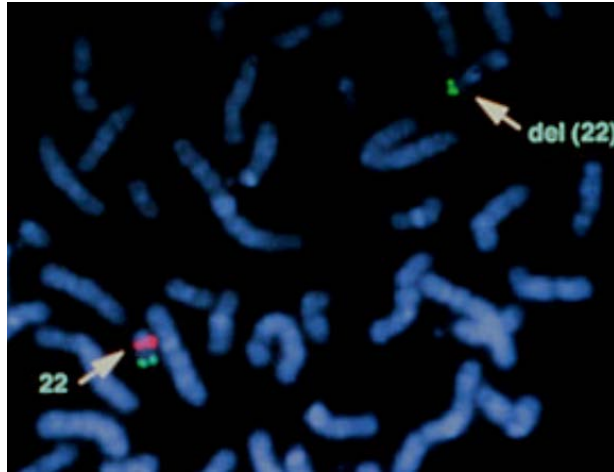
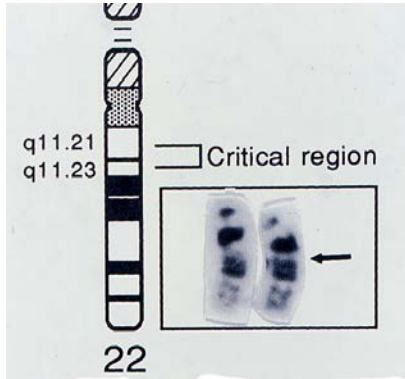


主要な症状

発達遅滞	>90%	低Ca血症	55%
心疾患	76%	腎異常	36%
口蓋異常	76%	側弯	25%
免疫異常	77%	精神疾患	25%

人によって症状の
差が大きい

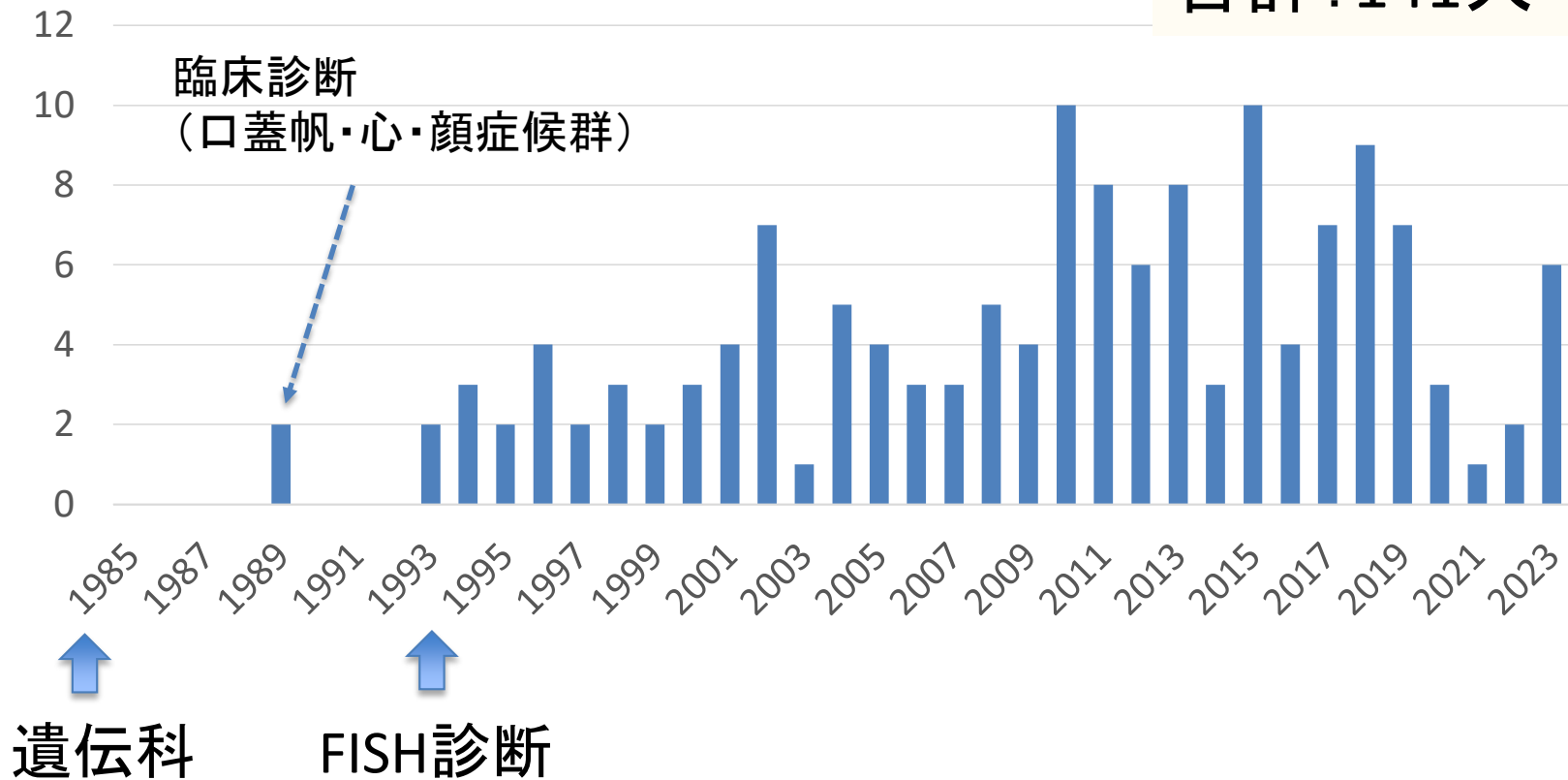
22q11.2欠失症候群の頻度



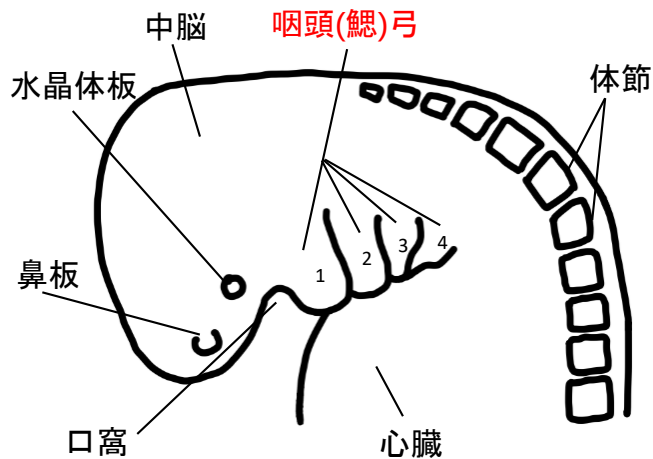
- 全出生中 1/5,000
- 先天性心疾患中 1/20
- 円錐動脈幹心疾患中 1/10

初診患者数の年次経緯

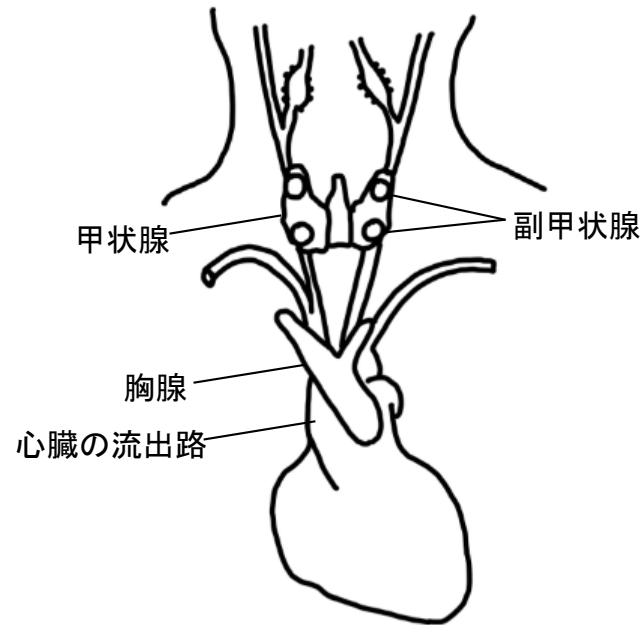
年間: 約5人
合計: 141人



発生からの原因



発生の段階(受精後28日頃)



* 22q11.2の領域に存在する遺伝子は
鰓弓の発生に深く関わっている

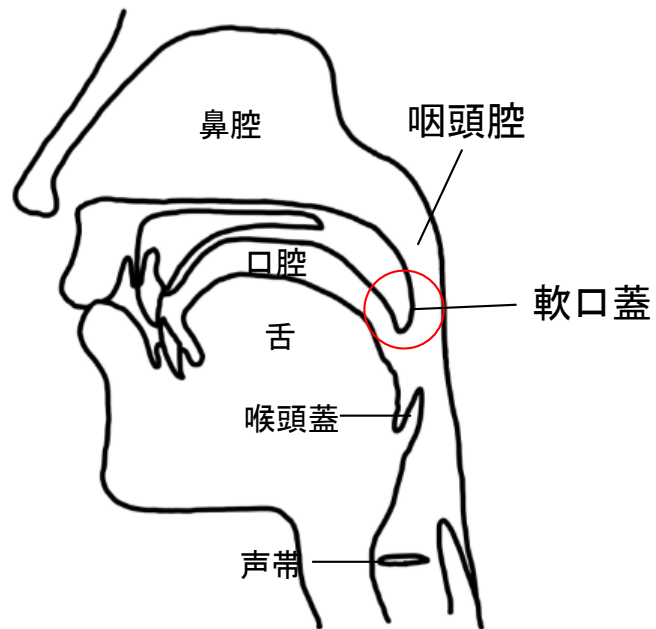
1. 心臓・血管疾患

- 先天性心疾患は22q11.2欠失症候群の約75%におこる
- ファロー四徴症、大動脈離断、心室中隔欠損症などの頻度が高い
- 時に血管の走行異常
- 心臓のエコー、胸部レントゲン、心電図などで評価、診断

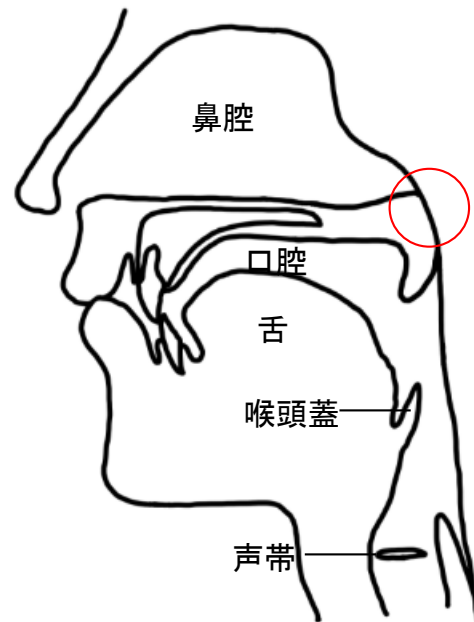
2一口蓋、咽頭異常

- 70-80%になんらかの口蓋、咽頭異常あり
- 口蓋咽頭機能不全、粘膜下口蓋裂が主体
- ミルクの鼻への逆流、嚥下の協調不全
- 鼻声、発語の不明瞭（ぱ行、ば行）
- 口腔内の診察、必要に応じファイバースコープ、嚥下造影などでの評価も

口蓋、咽頭の構造



安静呼吸時

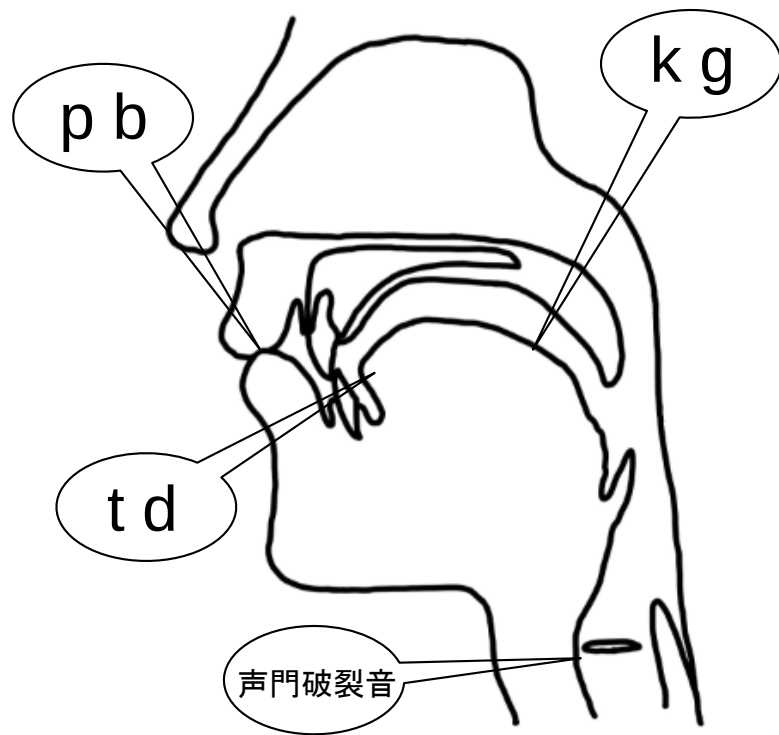


鼻咽腔閉鎖時

鼻咽腔閉鎖機能が不良な場合に起きる発音の問題

◆声門破裂音
喉をつめた音

◆開鼻音・鼻音化
声が鼻に抜ける



3ー低カルシウム血症

- 17-60%に低カルシウム血症あり
- 副甲状腺機能(骨から血液へのカルシウムの動員、腎臓からの再吸収)の低下が原因
- 最も注意するのは新生児期(重篤な場合は痙攣などの神経症状)
- 年長時、思春期にも感染時などカルシウム低下に注意
- 治療はビタミンD(カルシウム吸収を促進)カルシウムの補充
- 腎臓や脳の石灰化に注意

4ー免疫機能

- 胸腺由来のTリンパ球の数の減少が主因
- 診断確定したら、免疫機能のスクリーニング
- 大部分は重篤ではなく、T細胞産生は改善
- 乳幼児期の上・下気道感染と中耳炎に注意
- 予防的な治療はほとんど必要ない。感染に対しては一つ一つ治療していくことが大切

☆予防接種への注意

上記のため、生ワクチン接種時に注意必要
免疫検査でのチェック、接種後の経過観察

5-発達・精神面

- 平均すると軽度の遅れ(幅があり)
- 乳児期の運動発達と言語発達のフォロー
- 3-4歳で言語面(理解、表出)の発達が進むことが多い
- 視覚的、抽象的な認識が苦手、学童期の学習障害(平均IQ76との報告)
- 学童期以降、時に精神面の変調をきたすことあり

- 乳幼児期の発達評価（心理テスト）や発達支援（作業療法などの訓練）
- 口蓋機能のフォローと平行した構音、言語療法
- 学童期の学習面、社会性などに留意
（具体的な反復練習、ドリルなどの有用性）
- 学童期以降の精神面での留意（必要に応じ心理カウンセリング）

その他の症状①

【成長障害】

- ・ 約4割が低身長、成長ホルモン分泌不全の報告

【哺乳・摂食障害】

- ・ むせる、嘔吐、3割に重篤な哺乳・摂食障害
- ・ 時にチューブ栄養必要だが、改善

【呼吸障害】

- ・ 乳児期のぜこぜこや呼吸障害
- ・ 喉頭軟化や筋緊張の低下

☆呼吸や哺乳・摂食障害は心疾患や口蓋異常などの合併症に依存することも多い。体重増加を指標に経過フォローしていく。

その他の症状②

【腎臓・泌尿器】

- ・ 3割に形態異常あり、腹部エコーでの評価

【耳鼻科、眼科】

- ・ 中耳炎頻度は高い。時に感音性難聴、斜視
→耳鼻科・眼科フォロー

【筋肉・骨格】

- ・ 時に肋骨・椎体・頸椎の形態異常→X線評価
- ・ 扁平足、足の筋肉痛→靴の調整など

【中枢神経】

- ・ けいれん、脳血管の狭窄や閉塞、石灰化

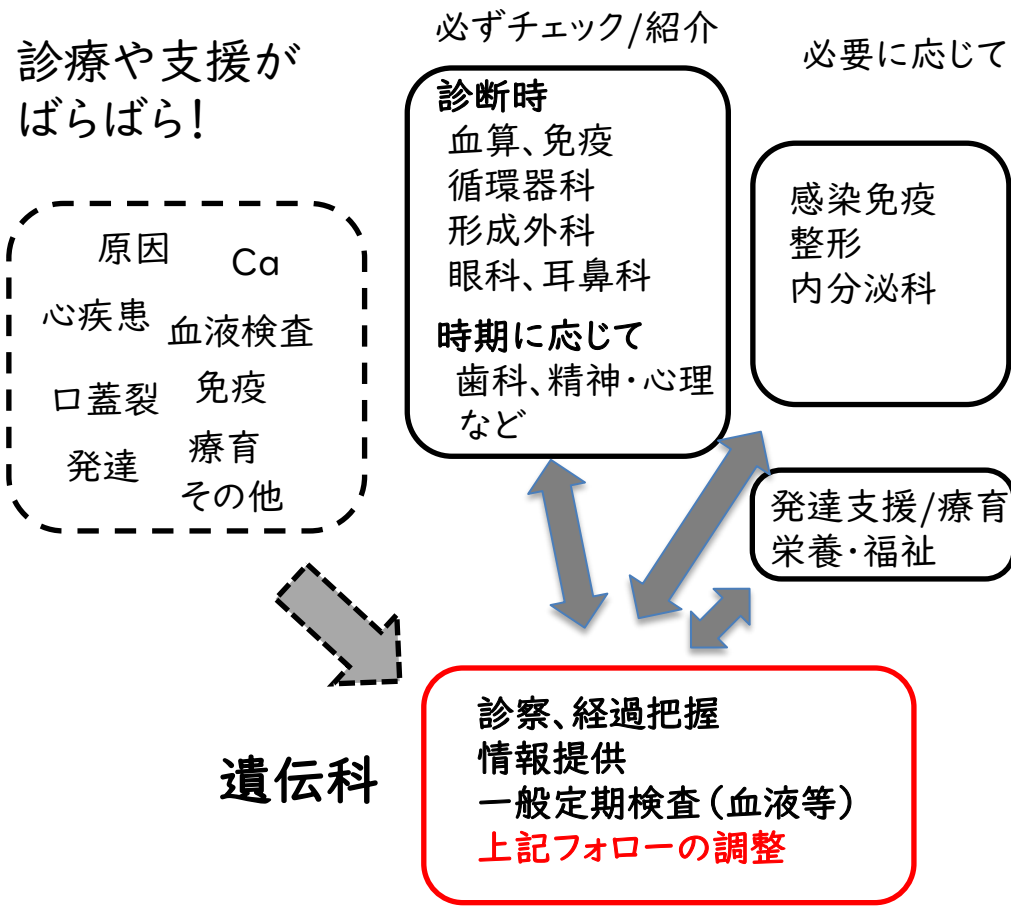
【自己免疫疾患】

- ・ まれだが、リュウマチ性疾患や血小板減少など

合併症

症状	頻度
発達遅滞	>90%
先天性心疾患	76%
口蓋異常	76%
免疫異常	77%
低Ca血症	55%
腎異常	36%
側弯	25%
精神疾患	25%
その他	多様

コーディネート



健康管理プラン 【新生児～乳児期(0-1歳)】

[フォロー間隔]1-3ヶ月毎

診断が確定する時期であり、重篤な合併症はこの時期に出現
成長、発達においても細やかなフォローが必要な時期

- 合併症の初期評価と治療

- 心血管系(循環器科)
- 口蓋機能や咽頭、喉頭の評価(形成外科、耳鼻科)
- 腹部エコー(必要なら腎臓、泌尿器科)
- 聴覚スクリーニング、眼科
- 血液検査(白血球(リンパ分画)、カルシウム、副甲状腺ホルモン、免疫機能(PHA刺激試験)など

- 成長・発達

- 成長曲線に沿った身長、体重の経過
- 哺乳、離乳食の進み具合
- 粗大運動発達のチェック

健康管理プラン 【乳児～幼児期(6ヶ月～3歳)】

[フォロー間隔] 3-6ヶ月毎

成長発達支援、合併症フォロー継続。言語、構音の経過や
予防接種管理、感染にも注意が必要な時期

- 成長・発達フォロー

- － 身長・体重増加チェック 摂食評価 栄養指導
- － 運動発達フォロー 必要に応じ療育支援(理学療法、作業療法)
- － 構音、言語療法(口蓋機能異常についてのチームアプローチ)

- 予防接種計画(3ヶ月以後)

- － 血液検査(免疫機能)をもとに特に生ワクチン(はしかなど)接種プラン
- － 必要に応じウイルス抗体価のチェックなど

- 合併症

- － 初期評価後の経過(心疾患、口蓋異常に対する外科治療、術後経過)
- － 中耳炎や呼吸器感染のフォロー
- － 眼科、腎臓など未評価の合併症のチェック
- － カルシウムを含めた血液検査3-6ヶ月毎

健康管理プラン

【幼児期～学童期(3-6歳)】

[フォロー間隔] 6-12ヶ月毎

体力もつき、身体面、合併症経過も安定してくる時期。
発達、言語面での継続フォローと評価。学習面での対応も

- 成長・発達
 - － 心理テスト
 - － 就学への準備
 - － 学習面
- 合併症
 - － 関連科(循環器、形成外科、耳鼻科など)フォロー状況確認
 - － 感染症の罹患状況、予防接種進行状況
 - － 3-4歳での頸椎評価(X線)
 - － 必要に応じた血管系の検査(頭部MRIなど)
 - － 血液検査(6-12ヶ月毎) カルシウム、副甲状腺、血小板等

【学童～思春期（6歳～）】

〔フォロー間隔〕1年毎

全身状態安定していることが多いが、1年毎の定期診察と血液検査継続。
時に精神面の不安における注意が必要

- ・ 成長・精神面

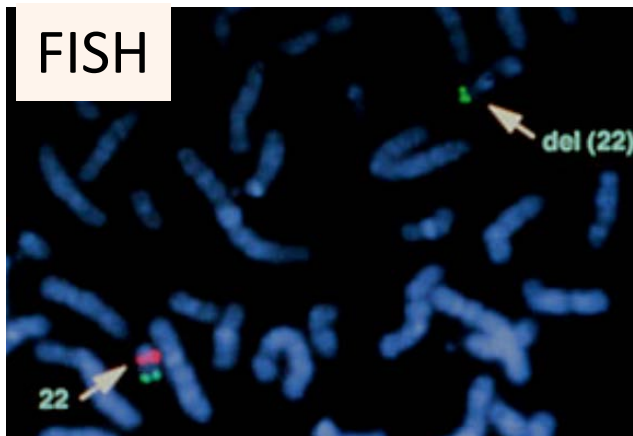
- － 身長、体重のバランス
- － 学習状況、行動面
- － 精神面での不安がないか→心理相談（精神保健）

- ・ 合併症

- － 関連科フォロー状況の確認
- － カルシウム低下への注意、頭部画像診断も考慮（石灰化）
- － 生活習慣病（肥満、高脂血症、高血圧）への注意
- － 血液検査（1年毎） カルシウム、副甲状腺、血小板、生化学

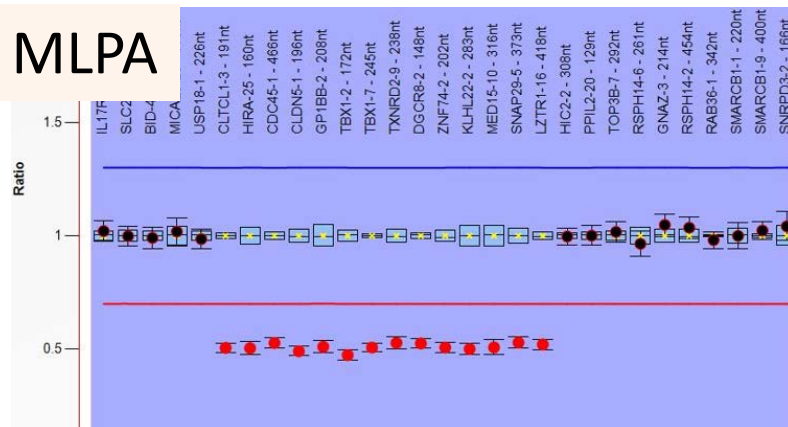
22q11.2欠失症候群の診断法

FISH



ピンポイント(範囲不詳)

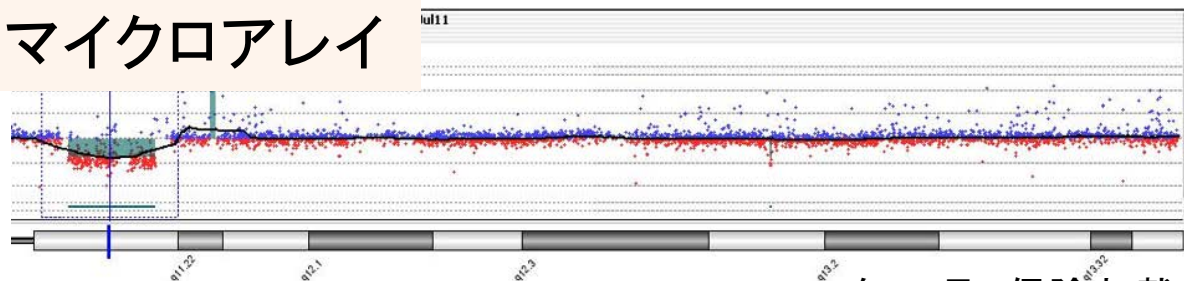
MLPA



22q11.2領域

マイクロアレイ

全染色体領域



2021年10月 保険収載

なぜ症状が多様なのか？

多様な症状への影響要因

- 欠失範囲の違い
- 非欠失染色体上の潜性遺伝性疾患の顕在化
- 別の遺伝性疾患の併発
- その他

欠失範囲

赤: 主要遺伝子

青: 潜性疾患関連遺伝子

PRODH

SLC25A1

CDC45

GP1BB

TBX1

TANGO2

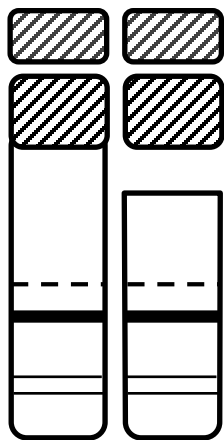
DGCR8

SCARF2

SNAP29

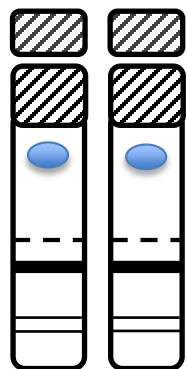
CRKL

LZTR1

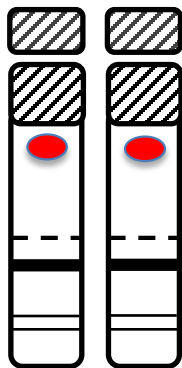


22q11.2

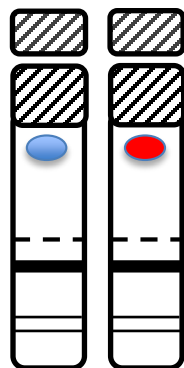
潜性遺伝性疾患の顕在化



通常



発症

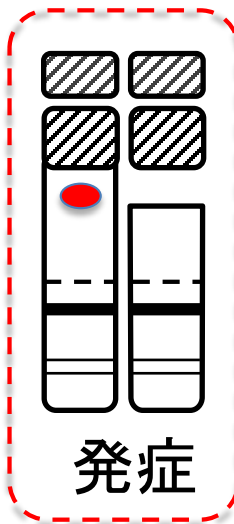


保因者

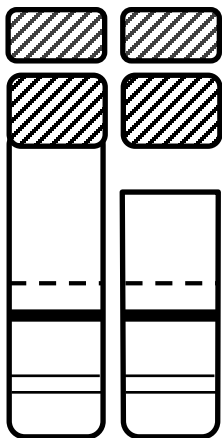
22q11.2欠失



● 正常
● 遺伝子変異



発症



22q11.2



欠失範囲



赤: 主要遺伝子
青: 潜性疾患関連遺伝子

保因者

- PRODH
 - SLC25A1
 - CDC45
 - GP1BB
 - TBX1
 - TANGO2
 - DGCR8
 - SCARF2
 - SNAP29
 - CRKL
 - LZTR1
- 1/350
- 1/300

なぜ22q11.2欠失症候群の症状は多様なのか？ — 網羅的ゲノム解析の論文報告より

22q11.2欠失症候群：網羅的解析を追加

- アレイ解析：159例（出生前82例、出生後77例）
 - 10例（6.3%）で異常（CNV）を検出。
 - 複数のCNVを認める例あり。
- エキソーム解析：86例。
 - 8例（9.3%）の病原性異常を検出。
 - 神経線維腫症 I 型、アルポート症候群等
 - 非欠失22q11.2領域の異常例（TANGO2）もあり。

成人期情報：文献から

成人期の調査:文献より オランダ・ベルギーでの論文報告

年齢:16～69歳(平均28.66歳)

知的機能

程度	%
標準	6.8
境界域	36.4
軽度障害	43.2
中等度障害	10.0
重度障害	3.2

生活機能

程度	%
高	0.0
高め	0.6
標準	17.2
低め	17.2
低い	65.0

「Cognitive,adaptive and daily life functioning in adults with 22q11.2 deletion syndrome」

BJPsych Open.2024(PMID:39523675)から引用改変

知的機能

程度	%
標準	6.8
境界域	36.4
軽度障害	43.2
中等度障害	10.0
重度障害	3.2

生活機能

程度	%
高	0.0
高め	0.6
標準	17.2
低め	17.2
低い	65.0

コミュニケーション:9才2カ月、日常生活スキル:11才4か月、社会性:9才8カ月
(年齢相当として)

結婚状態

未婚	76.4%
既婚	13.4%
長期的パートナー	6.5%
離婚	2.0%
死別者	1.6%

生活の場

両親・家族	37.4%
自分の家庭	21.1%
知的障害者施設	20.3%
独立（1人で）	11.0%
保護環境（1人で）	4.9%
精神科施設	3.7%
友人と	0.8%
その他	0.8%

成人期の調査: 文献より カナダ(トロント)での論文報告

本人: 17歳以上の309人

家族: 1014人

- 心合併症関連が70.1%を占める
- 突然のケースが最多
- 心疾患がない人もいて要因は未解明
- 癌は3/31
 - 肺がん(男性63歳)
 - 乳がん(女性47歳)
 - 子宮頸がん(46歳)

「All-cause mortality and survival in adults with 22q11.2 deletion syndrome」

BJPsych Open. 2024 (PMID: 39523675)³⁴

家族交流会で多い話題

- 健康管理について(医療)
- 就学前の通園場所について(療育)
- 就学先について(教員・友達との関係、授業内容等)
- 家族、または本人に病気のことをいつ、どのように、伝えるか(遺伝について)
- 卒業後について

実態調査(アンケート) 2019年11月～12月

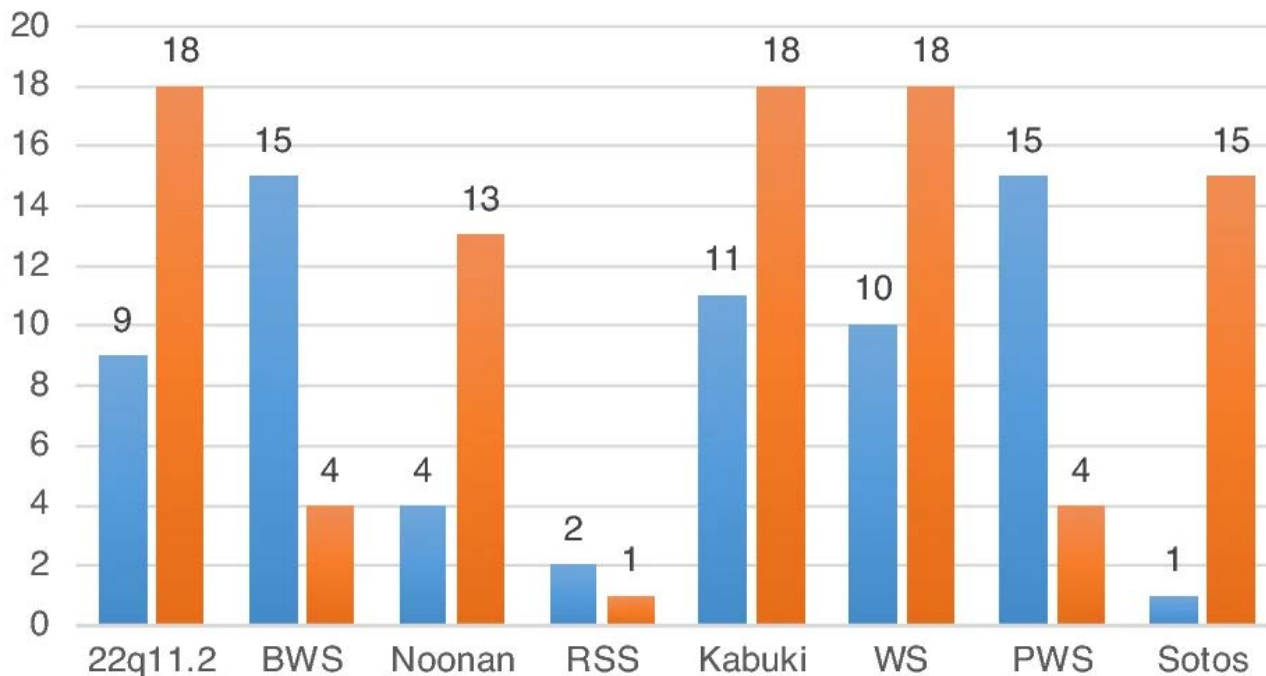
当院に通院されている人数が比較的多い
下記8疾患を選定

・・・合計378 家族 ➡ 回答158 家族(41.8%)

- 22q11.2欠失
- ベックウィズーヴィーデマン
- ヌーナン
- ラッセルーシルバー
- カブキ
- ウィリアムス
- プラダーーウィリー
- ソトス

患儿への情報開示

■ 伝えた: 67 (42%) ■ 伝えていない: 91 (58%)



開示時期、伝える人(全8疾患、22q)

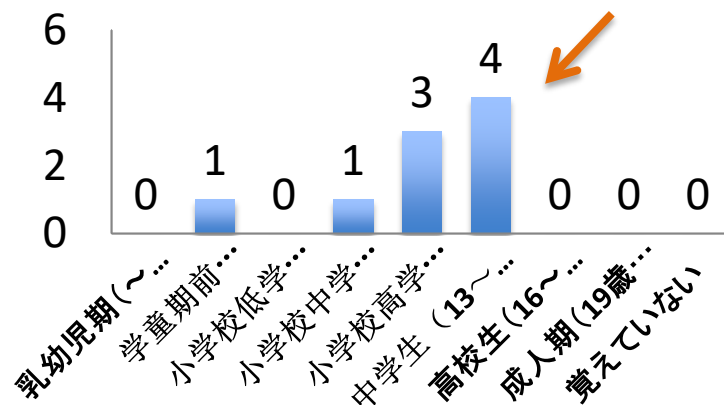
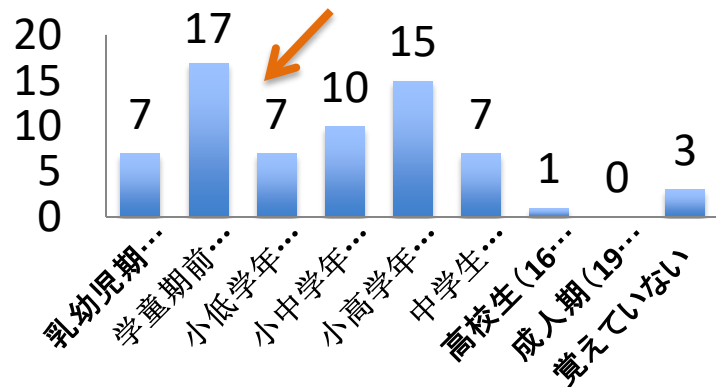
【情報開示の時期】

- 全体(67件)では学童期が最多
- 22q(9件)のお子さんでは中学生が最多

【開示した主な人物(全体、22q)】

- 母35件(52%)、8件(89%)
- 両親25件(36%)、1件(11%)
- 父2件(3%)、0件
- その他7件(10%)、0件

医療従事者、勉強会、絵本など



きっかけ・理由（複数選択可）

- きっかけは病院受診理由への理解のためが最多
- 理解できる年齢に達したと思ったが次に最多
- その他の理由（内容重複あり）：
「自分のことを知ってほしい」
「自分で対処できるように」
「納得して治療を受けてもらいたい」
「自分の健康管理への理解」
「自然と知った」 など

本人への情報開示のきっかけ・理由	全体	22q
身体的な症状についてきかれた	9 (13%)	0
病院に行く理由をきかれた	17 (25%)	1 (8%)
理解できる年齢に達したと思った	20 (30%)	4 (33%)
病院に行く理由を理解してもらいたかった	29 (43%)	4 (33%)
身体的な症状を気にしていそうだった	5 (7%)	0
周りの友だちに何か言われた	7 (10%)	0
就学・就職・結婚などのイベントがあった	11 (16%)	1 (8%)
その他（具体的に記載）	25 (37%)	2 (17%)

- 自分のことを知ってほしい、自分とうまく付き合っていくため
- 障害からくる問題が起こった時に対応できるように
- 病院の受診や手術など治療を納得して受けられるように
- 不安の軽減、心的負担の和らぎのため
- 食事や運動など管理の必要性を理由を理解してもらうため
- 支援学校に入学したため ・ 自分で言えるように
- 伝えない理由はないから ・ アンケートがきっかけ
- 勉強会や懇親会などに参加し自然と知った など

開示の内容・気を付けたこと(複数選択可)

伝えた内容	全体	22q
疾患名	42 (70%)	4 (33%)
症状	49 (73%)	5 (42%)
原因	11 (16%)	4 (33%)
健康管理	33 (49%)	4 (33%)
遺伝	5 (7%)	1 (8%)
通院理由	38 (57%)	7 (58%)
その他(具体的に)	6 (9%)	1 (8%)

- 誰のせいでもないこと
- 苦手なこともあるけど得意なこともあること
- 知的障害について
- なぜ通院のたびに採血が必要なのか
- 身体的な特徴
- できないことの原因は病気であること

開示時に気を付けたこと	全体	22q
正直に伝えるよう心がけた	24 (36%)	3 (25%)
シンプルに伝えるよう心がけた	33 (49%)	4 (33%)
わかりやすく伝えるよう心がけた	45 (67%)	6 (50%)
直接的に、正しい用語を使って伝えるよう心がけた	2 (3%)	0
疾患＝異常と扱わないように気を付けた	18 (27%)	2 (17%)
安心できるように心がけた	32 (48%)	3 (25%)
大きな問題ではないと伝えるよう心がけた	17 (25%)	1 (8%)
その他(具体的に記載)	10 (15%)	1 (8%)

- 一人ではないこと
- 家族みんなで乗り越えよう
- 手術を乗り越え頑張ってきたこと、たくさんの人に助けられてきたこと
- 個性・特性の1つと前向きにとらえられるように
- 家族も協力するよということ
- いろいろな病気があること、その中でみんな生きていること

いつ、どんな場面で、どんなふうに知りたいと思う？

	いつ	どんな場面で？	どんなふうに？
本人	・就学前、小学校時代 ・なるべく早く・気づいたら知っているくらい ・いつでも・わかったとき ・困ったとき	・病院受診時に親や先生から ・親から家で ・気になった時、困った場面 ・日常の中・リラックスした状態で	・わかりやすく、安心できるように、ポジティブに ・小さいころから徐々に情報を増やしていく ・病気や人との違いを詳しく
同胞	・できるだけ早い段階で ・幼稚園年長～小学校低学年 ・いつでも・自然に ・疑問に思ったときに ・理解できるようになったとき ・疾患がわかった時に	・日常の生活の中・自然に ・落ち着いて静かな所で ・いつでも ・病院や病室 ・専門の先生がいる場で ・知りたいときに	・成長に合わせて徐々に ・両親から・母から ・医者から ・自分の役立つ情報を含めて ・いつもの会話の中で ・1対1で・真剣に ・詳しく丁寧に

良かった体験、嫌だった体験

	良かった体験	嫌だった体験
本人	周囲のあたたかい関わり 声かけ 趣味や旅行 自分らしく生きていること	からかわれたこと いじめ 容姿をいじられたこと 苦手な勉強
同胞	障害・障害者の理解 進路・仕事につながった 周囲との関わりも増えた 存在そのもの 家族の良い関係性	・疾患をもつ子どもの好ましくない行動 ・同胞がからかわれたりされたこと ・両親が同胞を優先して自分に注目してくれないこと ・通院に連れていかれること

開示後の心情 ・ ・ ・ 両親

- 伝えてよかった、後悔していない ・ ・ ・ 大多数
- 家族の結束が強まった ・ ・ ・ 多数

本人への説明の経験：17歳男性（高3）

状況

- 本人に疾患については何も話していない
- 高校はついていくのが大変、現在就職活動中
- だが一般就労か障害者枠かどちらがいいのだろうか

症状

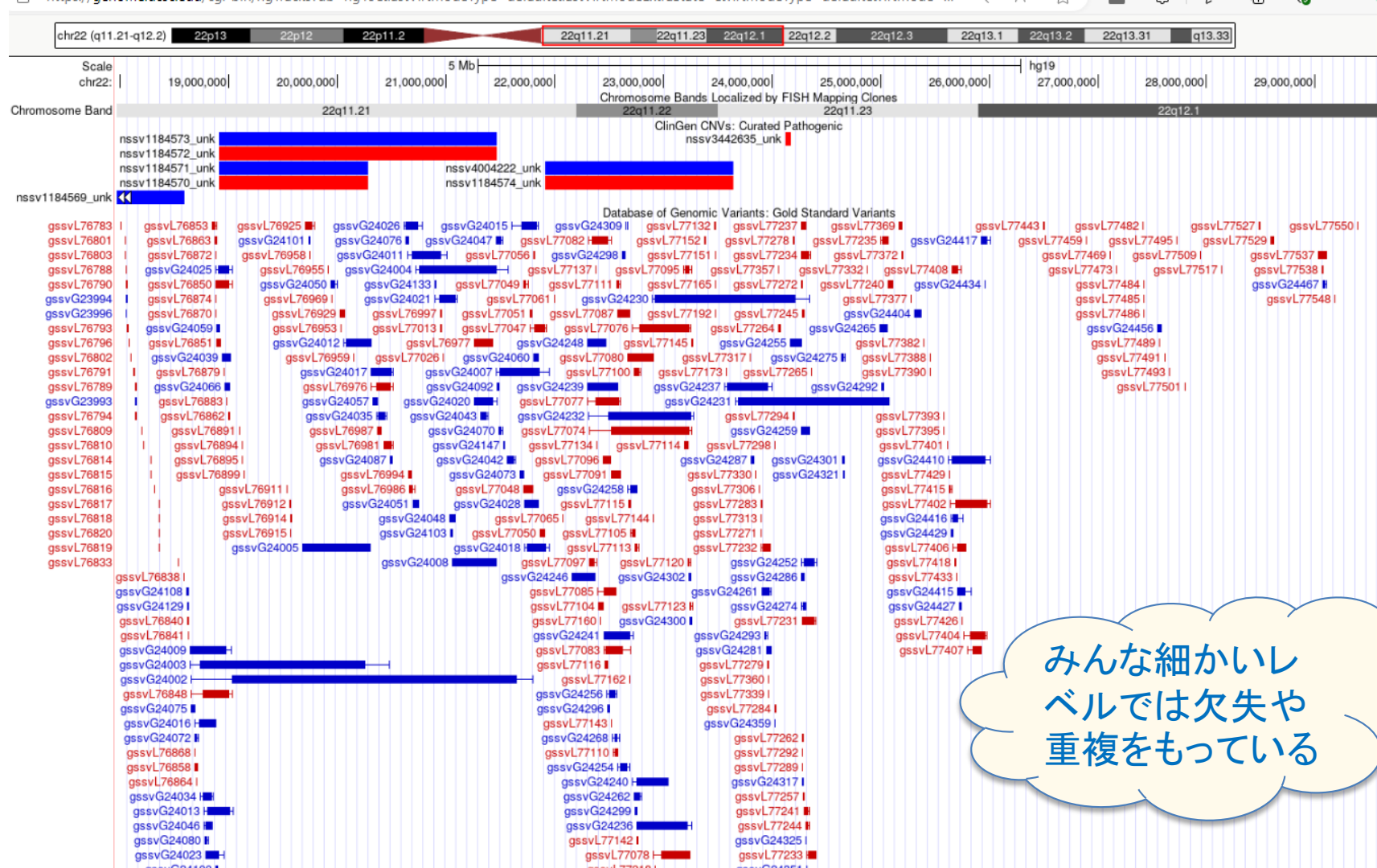
- 弱視
- 中耳炎（鼓膜手術）
- 粘膜下口蓋裂（手術）
- 甲状腺機能低下症
- 停留精巣（手術）
- 国語苦手、計算得意

説明内容

- 疾患概要（別紙にて）
- 原因について
 - 誰もが共通してもっている染色体の構造の特徴が原因。そのため、ときどきではあるが一定の部分が欠けてしまう。何かが悪かったということもなく、だれにでも起こり得ることで、また防ぐこともできない。

- 染色体の異常について

- 染色体の大きな異常はそれこそ生まれて来れないくらいな大きな影響が出てくるが、小さな異常ではその影響がその分小さくなる。また、小さくなればなるほど普通にみんながもっていることもある。**ちなみに誰でもごく小さい異常はもっている。**それが個性を形づくっている理由の一つでもあると思われる。



みんな細かいレ
ベルでは欠失や
重複をもっている

- 生活面での留意点

- 運動と趣味(楽しみ)を大切にしたい。
- それが健康面にも良い影響を及ぼす。

- 健康面での留意点

- 今までの病気についての状況

- 自己管理

- 日々、健康に気を付け規則正しい生活や、バランスの良い食事、早寝・早起き習慣。

- あまり無理しすぎたり、ストレスがかかることなどは控えめにしたい。追いこまれると不安になりやすいので、その注意は大事にしたい。

- 病院とのつながり

- 知能・発達面

- 療育手帳

- 軽度の判定

- 就職のときなど、一定の配慮の枠を活用するときなどには必要があるため重要。もっていることで不利になることはない。

- その時知能指数は60位

- 70～130位が標準範囲なので、その少し下位

－ 留意点

- 仕事などを行う速さなどは他の人よりゆっくりかもしれない。しかし、**時間をかけて取り組めばいろいろなことが出来る**能力があると考えられる。そのことを理解してもらいやすい職場が選べればありがたい。
- **障害枠を利用してでも、安定して落ち着いて働けることが精神的にも大事。**

- 遺伝について

- 22番染色体は2本あるが、そのうちの1本が部分欠損をもっている。子供には2本の22番染色体のどちらかを渡すので、2分の1で欠損がある染色体を渡し、2分の1で欠損がない染色体を渡す。
- 欠損がある染色体を渡した場合、子供の症状は自分と同じとは限らない。心臓が悪い場合もある。やはり一人一人個性がある。

22q11.2欠失症候群集団外来

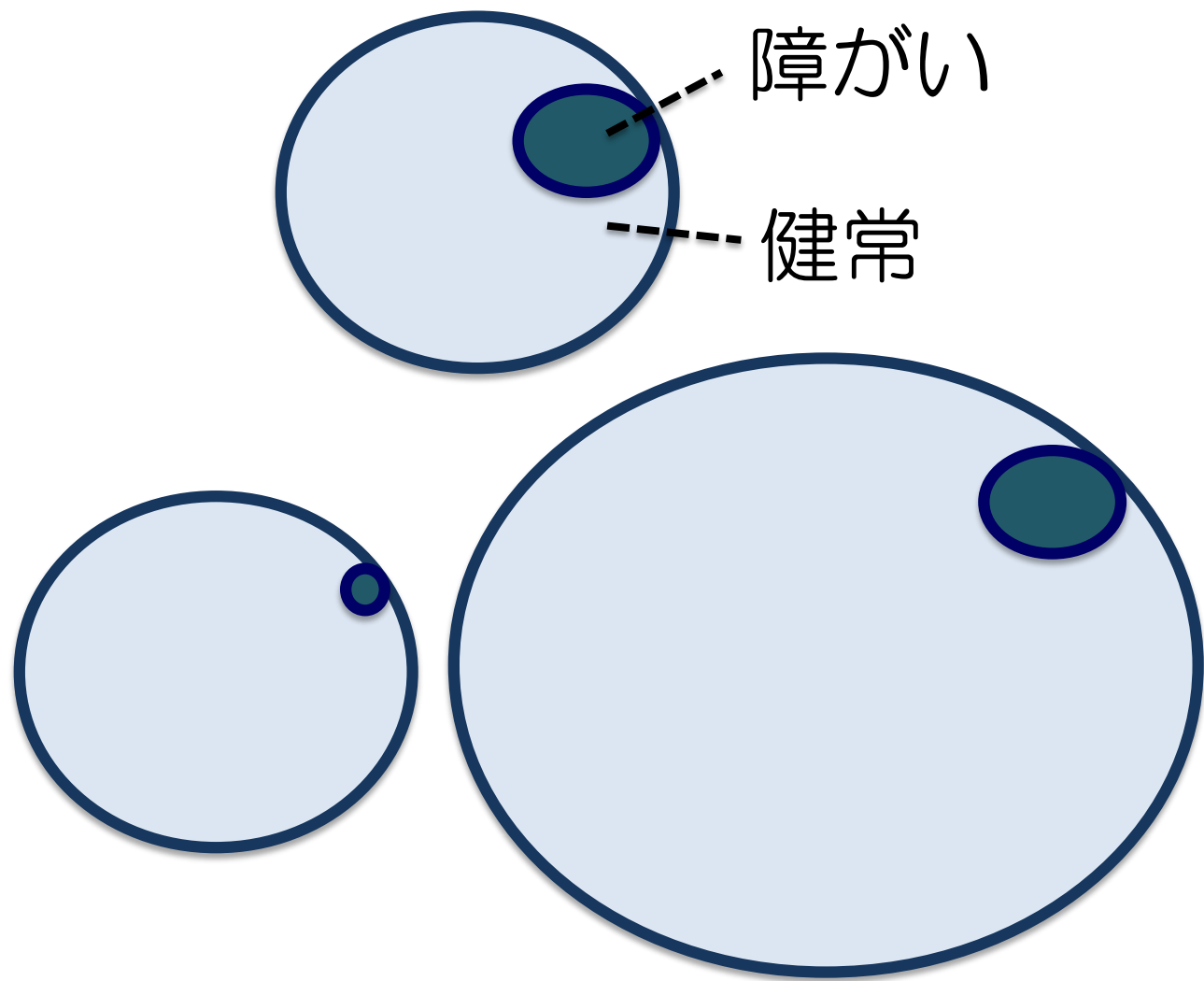
2000	疾患概要・健康管理	遺伝科
2002	アンケート・医療情報	遺伝科
2004	本人・周りの人への病気の説明	遺伝科
2004	家族交流	遺伝科
2005	ことばについて	ST
2006	家族交流	遺伝科
2008	疾患概要・健康管理	遺伝科
2009	ことばについて	ST
2012	家族交流会	遺伝科
2013	ことばについて	ST
2014	口腔内衛生	小児歯科

2015	精神面の課題と心理支援	精神科
2015	疾患概要・健康管理	遺伝科
2016	ことばのはなし	ST
2018	22 Heart Club	早川幾代様
2019	福祉制度・社会資源	MSW
2020	本人への疾患情報の提供	金子実基子先生
2021	ことばについて	ST
2022	22q11.2欠失症候群のある人とその 家族の心理社会的支援について	笠井 清登先生
2023	22q11.2欠失症候群の子どもの学習 サポート: 成功体験を積み重ねることの 大切さ	北村 千章先生
2024	ことばをはぐくむために	ST

お子さんのいいところ(9名から回答)

- 一生懸命・まじめ・頑張る・・・7名
- 人なつっこい・人が好き・・・4名
- 優しい・・・3名
- 素直・・・3名

「困り事や足りない所ばかり普段考えているので、すぐに思いつきませんでした。反省・・・」



楽しみ・趣味

- ボール遊び
- iPad
- ゲーム
- ビデオ(アニメ)
- 漫画
- プラレール
- イラストを描く
- 音楽、ピアノ、カラオケ
- 電車(乗る、見る、おもちゃ)
- テニス
- バトミントン
- ジグソーパズル

ご意見や小児期のお子さんへのアドバイス

…………… 決して諦めず、そして子供を信じてあげてください。一緒にいると親は近いのでつい悪い所ばかり気になり怒ってしまいがちですが、やってしまったことを叱り、**決して人格を否定しないことだ**と思います。

(23歳男性、お母さん)

理解すべき2つの特徴

- 疲れやすいこと
- 不安になりやすいこと