



ヤコブセン症候群 疾患概要と健康管理

※集団外来開催時の資料を基にしています

※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

集団外来開催年：2012, 2013, 2021

最終レビュー日：2026年5月25日（上記集団外来での資料を統合）

ヤコブセン症候群

JACOBSEN
SYNDROME

医学的情報について

集団外来 2012.8.28 遺伝科

ヤコブセン症候群

(11番染色体長腕端部欠失)

1973年にデンマークの研究者のJacobsenによって初めて報告

現在まで数百人以上の報告 / 男女比1:2

11番染色体の端が欠失することでおこる

主な合併症状としては

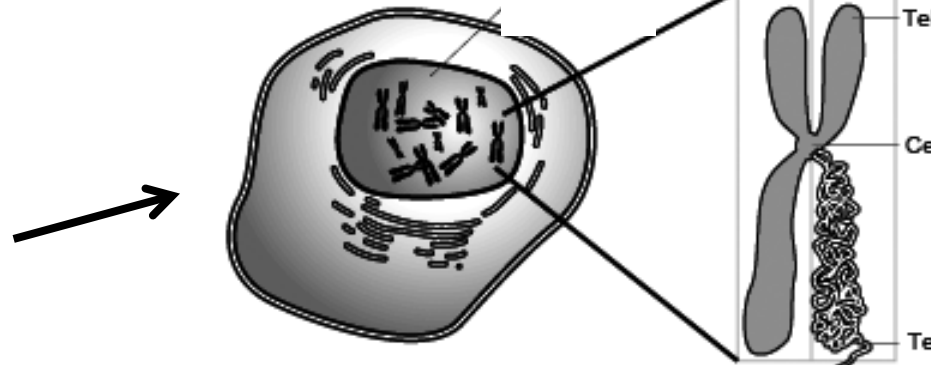
- 小柄な体格・発達の遅れ
- 血小板の数や働きの低下
- 心臓、消化管、泌尿器、骨格症状

遺伝情報はどのように存在するか



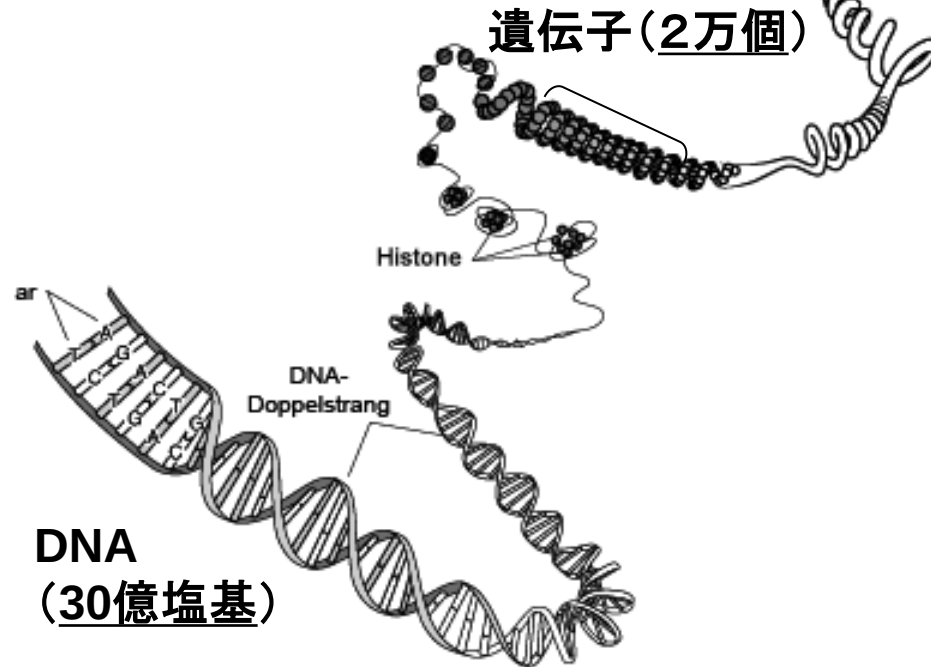
ヒト(1人)

細胞(60兆個)



染色体(46本)

遺伝子(2万個)



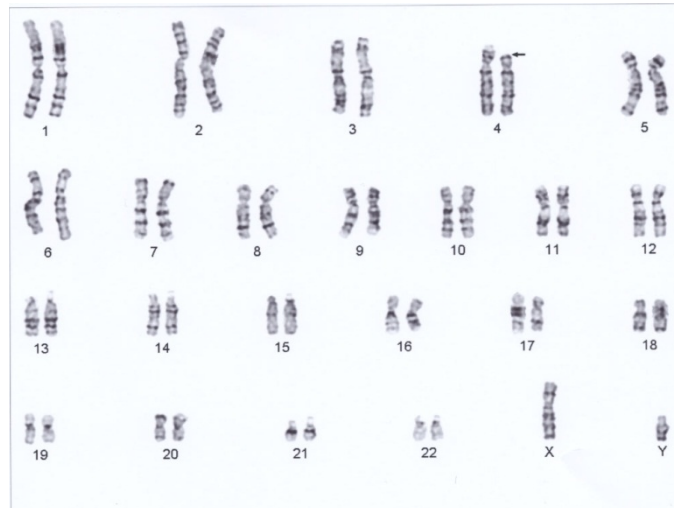
DNA
(30億塩基)

遺伝情報 マクロ→ミクロへ

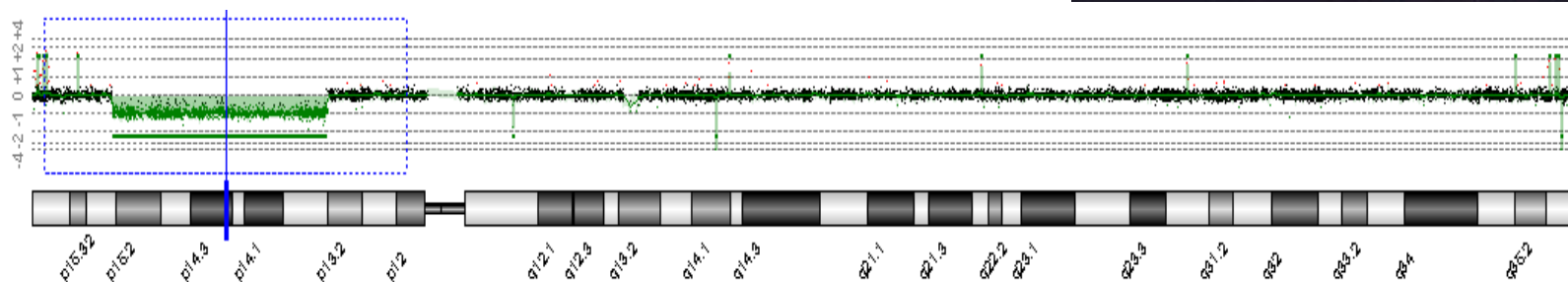
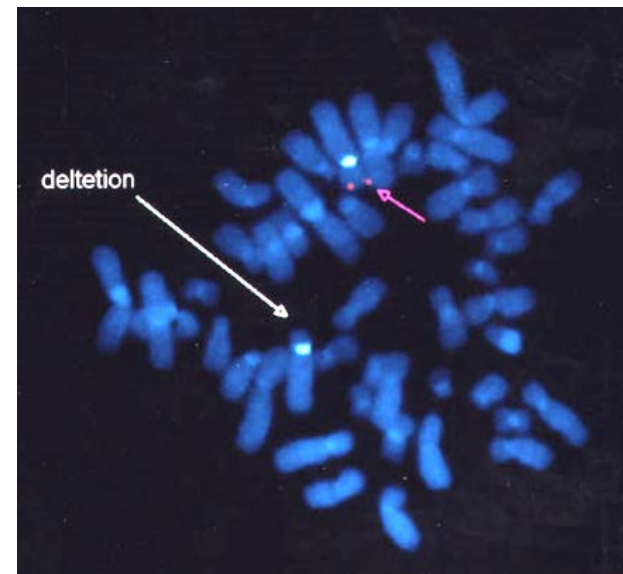
- ヒトは約60兆個の細胞から成り立つ
- 各細胞の核の中には、体の設計図にあたる遺伝情報が収まっている
- 遺伝情報は23対46本の”染色体”の束になりコンパクトに折りたたまれている
- 46本の染色体の中にさらなる遺伝情報の単位(＝遺伝子)が2万個存在する
- 遺伝子をさらにひもとくと、遺伝情報は最終的には30億個のDNA塩基よりなりたつ

診断：染色体検査の進歩

G分染法



FISH法

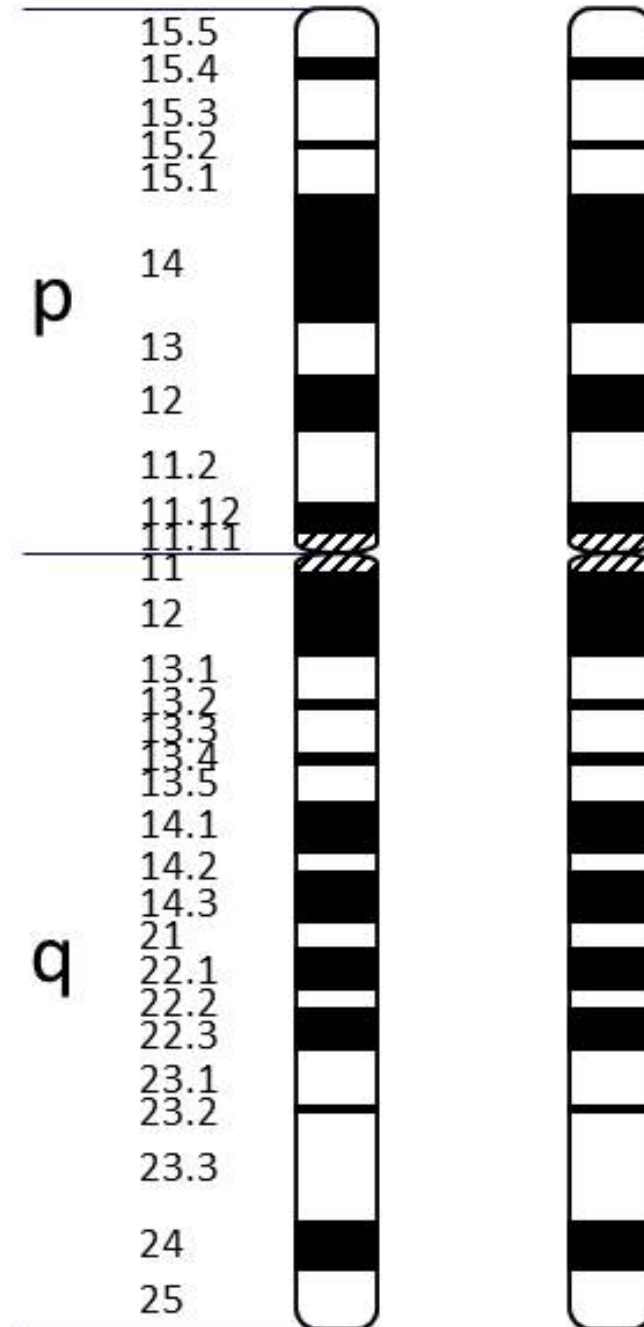


マイクロアレイ法

より細かく、網羅的に調べることが可能に

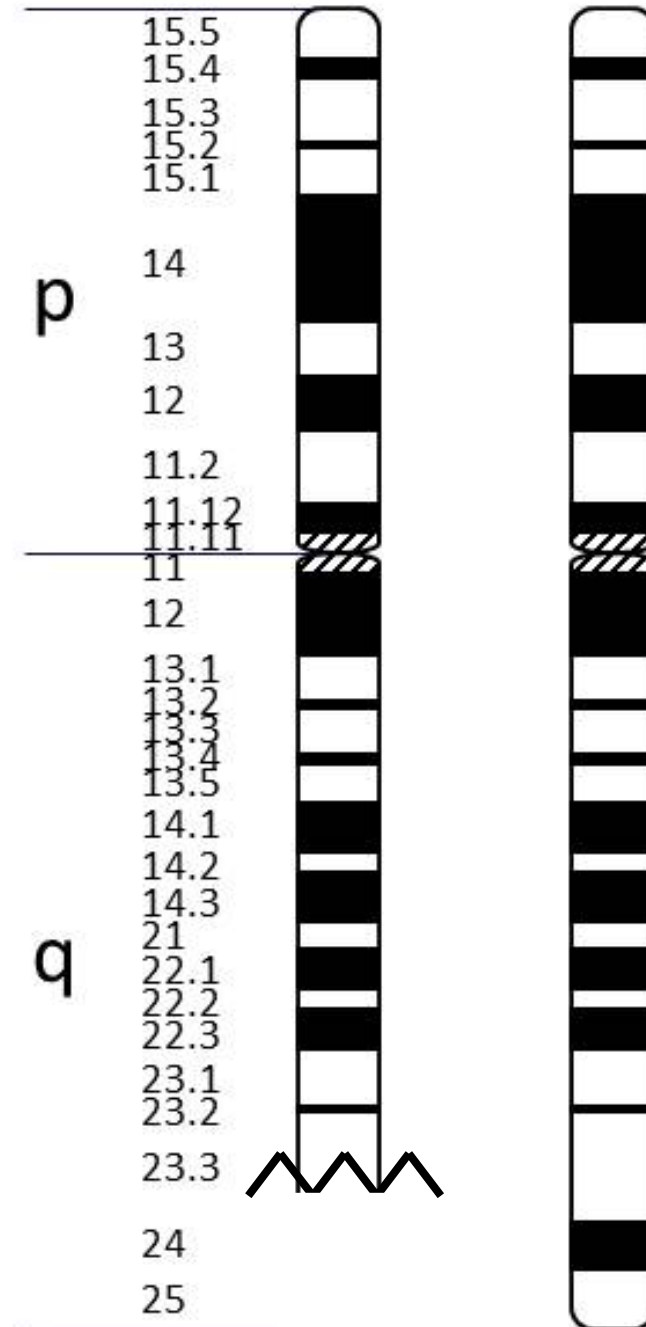
11番染色体

- 11番目に大きい染色体
- 全遺伝情報の約4.5%
- 約1500個の遺伝子をもつ
- くびれより上の短い部分を
短腕(p)、下の長い部分を
長腕(q)とよぶ
- 番号は染色体の位置表示



11番染色体

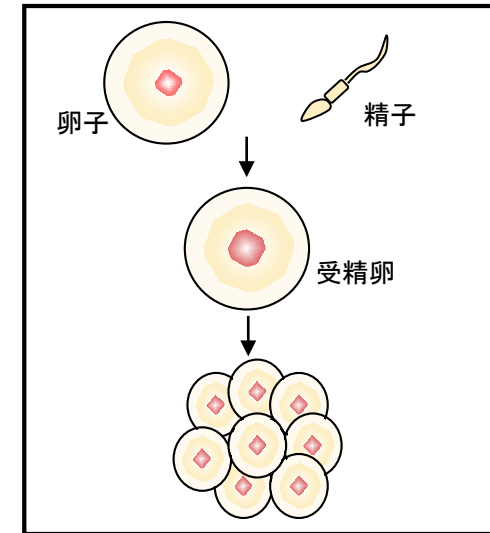
- 11番目に大きい染色体
- 全遺伝情報の約4.5%
- 約1500個の遺伝子をもつ
- くびれより上の短い部分を
短腕(p)、下の長い部分を
長腕(q)とよぶ
- 番号は染色体の位置表示
- **11q23.3もしくは11q24 から
端までが欠失する
(11番染色体の7%)**



染色体異常はいつおこるのか

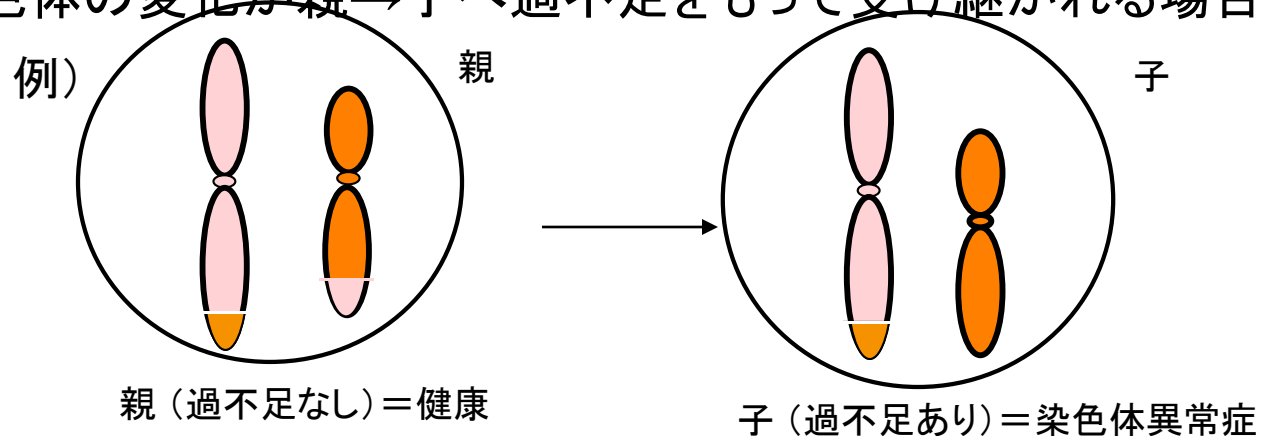
大部分が突然の変化としておこる (90%)

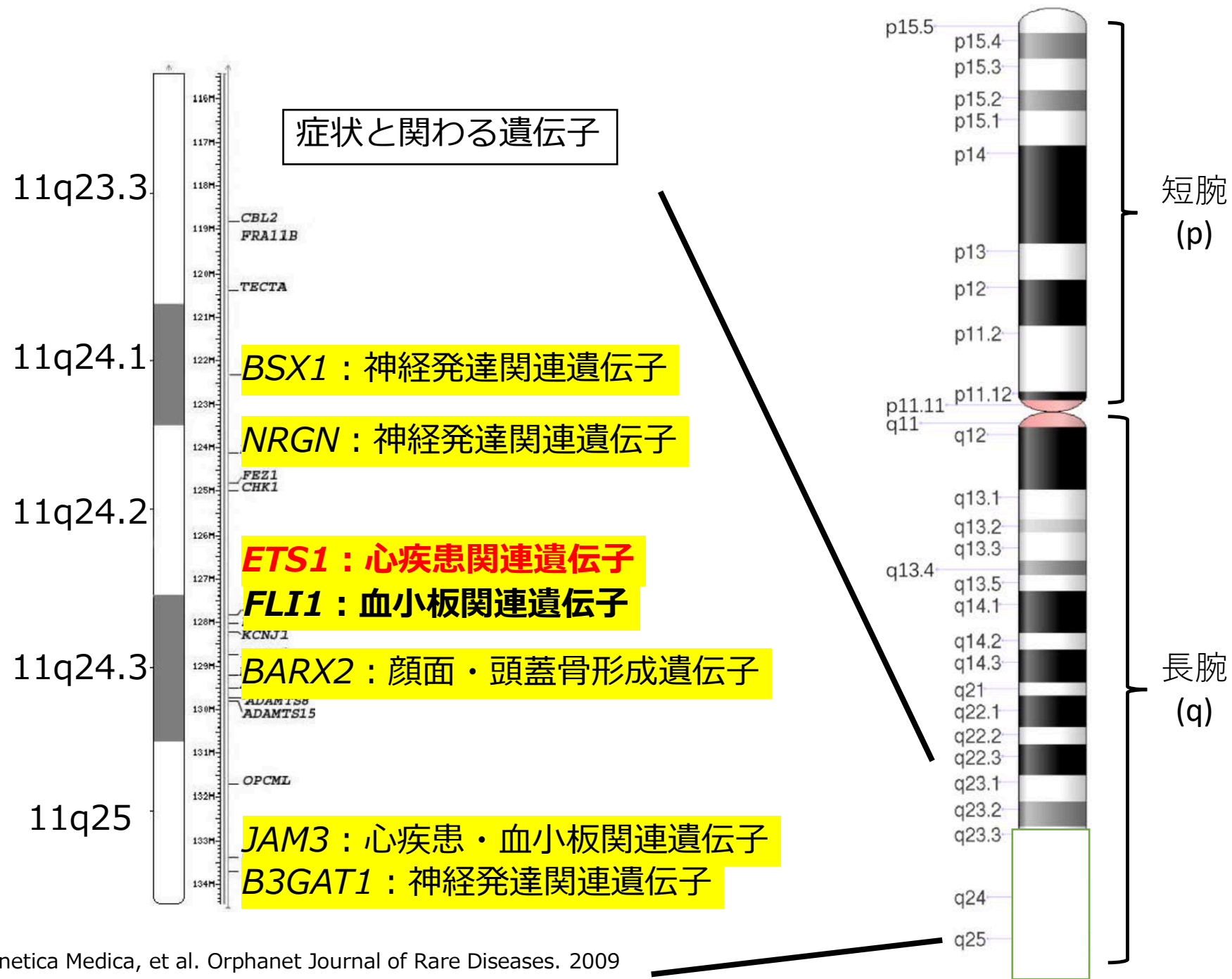
- 配偶子(精子、卵子)の形成段階でおこる
- 精子の15%、卵子の25%に様々な染色体変化
- 受精卵では約45%
- 通常染色体異常をもつ受精卵は途中で淘汰される
- 出生にいたる染色体異常は約1/200出生



時に受け継がれる場合がある (10%)

- 染色体の変化が親→子へ過不足をもって受け継がれる場合もある





健康管理

参照；Unique (Understanding Rare Chromosome and Gene Disorders)
(<https://rarechromo.org/disorder-guides/>)

1. 成長・体格面

- 大部分は年齢に比して体格が小さい
 - 同年齢を100人集めると前から5番目以内
 - 成長ホルモンの不足が影響することもある
- 乳児期は哺乳や摂食・体重増加が少ない
 - 筋力や嚥下の弱さ
 - 嚥下物の胃から食道への逆流 / 幽門の狭窄
 - 心臓の疾患

★小柄ではあるが、合併症が落ち着き、体力が安定する幼児期以降は体格が徐々にしっかりしてくることが多い

★成長ホルモンが不足する場合は治療の検討も

2. 発達・認知・行動面（1）

- 多くのお子さんは発達がゆっくりであり、その程度は欠失の大きさとある程度の関連が認められている（IQ平均48の報告）
- 運動面では筋緊張の低下はあるものの少しずつ乗り越え歩行できるようになる
- 食事、衣服の着脱、字を書く、コンピューターを使うなどの生活機能の習得も
- 言葉は遅いが、表出に比べ、理解は高い傾向
- 行動面では注意が続かなかったり、多動傾向に注意が必要なことも

3. 発達・認知・行動面（2）

- ★乳幼児期の粗大運動の発達支援（理学療法）
- ★内反足や扁平足などには装具での補助
- ★手と眼など微細協調運動の支援（作業療法）
- ★学習面での支援（整った環境で行う工夫）
- ★成人期（まだ情報は少ない 外国の情報）
 - コミュニティの中でパートタイムの仕事をしている方
 - サポートを受けながら、時に家族と離れて生活している方

It suggests that adults with Jacobsen syndrome can lead **happy, semi-independent, fulfilling and worthwhile lives** [幸せで、生きがいのある生活]

4. 身体合併症（1）

- 血小板の数の減少や機能低下（90%）
 - 出生後は数が低下することが多い（乳児期最も注意）
 - 数が正常になっても機能が低下すること多く出血には注意が必要（必要に応じ詳細検査・治療）
 - 手術前の注意（血小板輸血の検討）
 - 出血の傾向のある薬を避ける（ブルフェンなど）
- 先天性心疾患（50-60%）
 - 出生後、健康面で最も重要な症状
 - 外科治療を必要とする場合も多い
 - 循環器科でフォローを継続する必要

成長発達

発達不良(低身長) 内分泌評価、成長ホルモン補充療法
筋緊張低下・運動発達の遅れ
理学療法・作業療法
学習障害・言葉の遅れ
学習環境整備(非言語化コミュニケーション)

栄養

経口摂取不良・嘔吐
幽門狭窄症を否定、経管栄養の利用、姿勢や食形態の工夫
便秘 食事内容の見直し、浣腸・下剤の利用

血小板

数の低下・機能の低下
易出血性に注意(怪我、事故、内服薬、生理)

各臓器

眼内構造異常
心臓・腸管病変
停留精巣
二分脊椎
頭蓋骨早期癒合
斜視、近視 眼科評価・矯正
扁平足・内反足・側弯
整形外科評価(矯正の検討)
早期診断、治療の検討、各診療科フォローアップ

新生児

乳児

幼児

学童以降

さいごに・・・

グループ外来を開催する意義

- 新しい医学的・遺伝学的情報を知ること
- 同じ症候群をもつお子さんとそのご家族が実際に会うことによるつながり
- お子さん同士の共通点（共通の原因）と相違点（個性）を知ること
- 医学情報にない子育ての知恵や工夫の共有
- 今後新たに診断を受けるお子さんにご家族への支援