

クラインフェルター症候群を ご理解いただくために

2018年3月1日 第1版

❖ クラインフェルター症候群とは ❖

- 生まれてくる男の子の500~1000人に1人がクラインフェルター症候群と考えられています。
- ほとんどの場合、見た目や健康上の問題はなく、不妊によって初めて見つかることが多い症候群です。一般の人と同様に、進学・就職して自立することができます。そのため、クラインフェルター症候群の60~70%の人は、診断されていないと考えられています。
- 染色体（設計図）：Y染色体1本とX染色体が2本以上ある
= “X染色体が多い男の子” です。
染色体にはいくつかのパターンが存在しますが、特徴の多くは共通しています。
(例) 47,XXY (図3)、48,XXXXY、46,XY (図4) / 47,XXY (図3) ※1 など
⇒この設計図からは、“症状の有無” や “特徴の程度” などの個人差を 予測することはできません。

● クラインフェルター症候群の染色体 ●

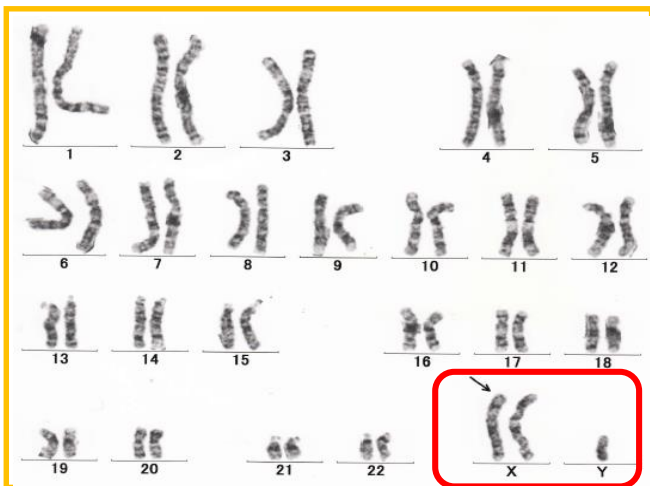


図1. クラインフェルター症候群 (47,XXY)

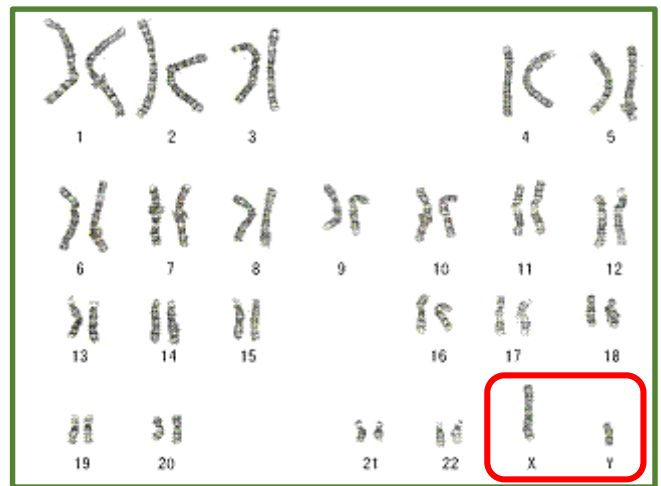


図2. 一般男性 (46,XY)

※1・・・ “一般男性の染色体 (図2) が入った細胞” と

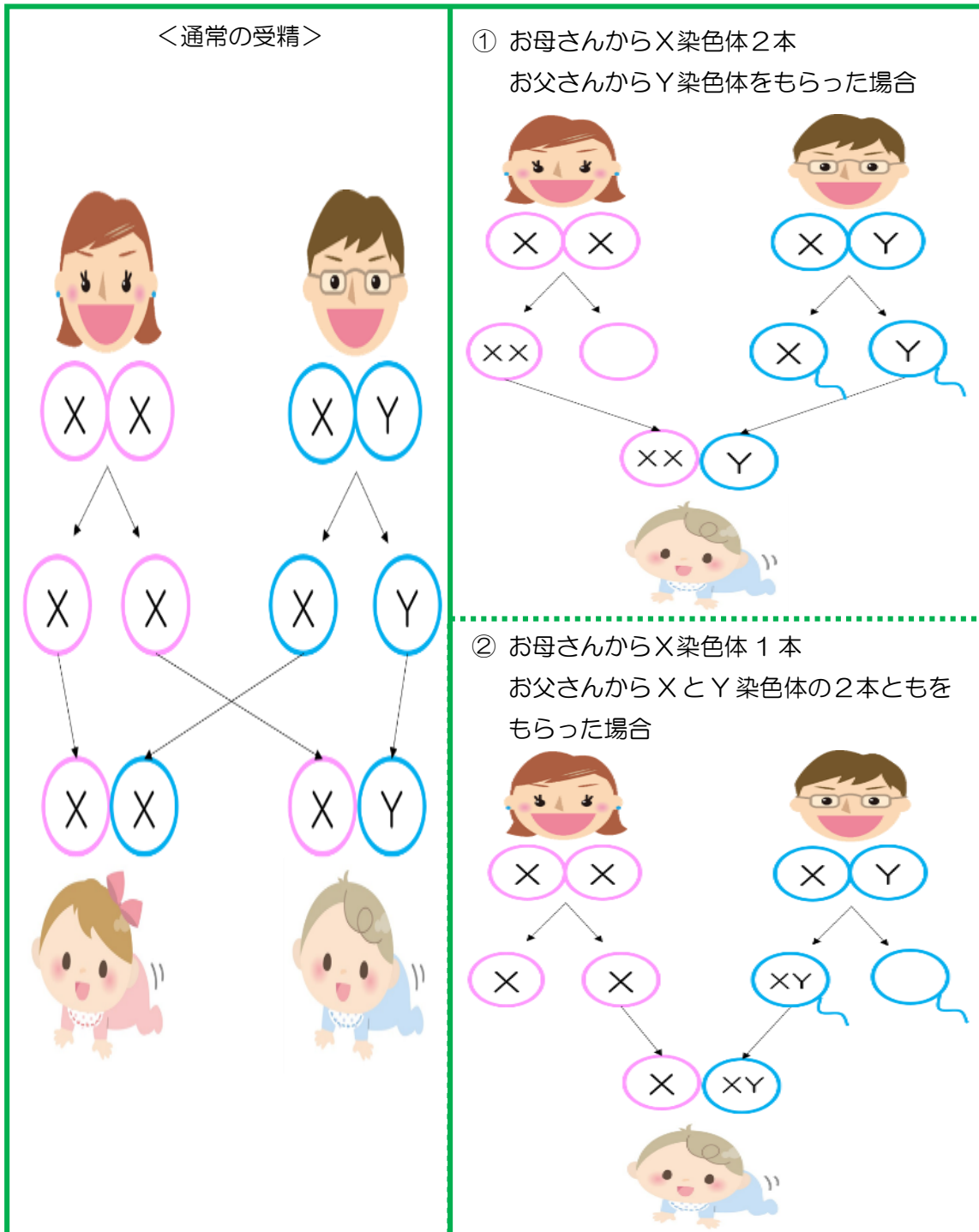
“クラインフェルター症候群の染色体 (図1) が入った細胞” の両方を持っている

●クラインフェルター症候群の原因●

□ ほとんどの場合、

お父さんとお母さんの染色体に“数の変化”や“形の変化”はありません。

= お父さんとお母さんから赤ちゃんに受け継がれる途中で偶然起こることが原因のほとんどです。



●健康管理と合併症●

- クラインフェルター症候群をもつ人には、いくつか注意しなくてはならない症状があります。
早期発見・早期治療だけではなく、合併症によっては予防に努めることができます。
- **すべての症状があるわけではありません**（不妊を除く）。
また、症状には**個人差**があります。
- **不妊症**（頻度：99%以上）：
精子がまったくいないか非常に少ないため、不妊治療をせずに赤ちゃんができる可能性は非常に低いです。
しかし、不妊治療によって赤ちゃんができる可能性はあります。（後述）
⇒ 精子がまったくいない場合でも、**勃起**や**射精**など性交渉には問題ありません。

名称	頻度	説明
□ 骨量減少	～40%	骨が弱くなり、骨折や骨粗しょう症の原因になります。
□ 骨粗しょう症	10%	骨がすかすかになった状態です。骨折しやすくなります。
□ 2型糖尿病	10～39%	一般的な糖尿病です。 血糖値が高くなり、いろいろな合併症の原因になります。
□ <small>テストステロン</small> 男性ホルモンの減少	63～85%	<small>二次性徴</small> （男性特有の身体への変化など）に影響を与えます。 他にも、骨粗しょう症や糖尿病などの原因になります。
□ <small>そうぼうべんいつだつしょう</small> 僧帽弁逸脱症	0～55%	心臓の4つに分かれた部屋の間にある扉のしまりが悪くなっています。 ほとんどの場合は症状がなく、治療の必要はありません。
□ その他		筋力低下、メタボリック・シンドローム、まれに乳がんを発症することもあります。

寿命：一般の人と同様です。基本的に、一般の人と違いはありません。

●見た目の特徴●

- **すべての特徴があるわけではありません**。また、**個人差が大きい**です。
- 医師の診断の助けとなる特徴ですが、基本的に健康上の問題はなく、治療の必要はありません。

名称	説明
□ 高身長	手足が長く、身長も高く、 <small>きょしゃ</small> 華奢な体形となる傾向があります。
□ <small>わいしょう</small> 矮小精巣	精巣は小さいことが多いです （頻度：95%以上）。
□ 女性化乳房	胸に <small>おこ</small> 膨らみやしこりがあります。
□ その他	頭髪、わき毛、陰毛などが薄い。

＜女性化乳房＞

- 一般の男性より乳がんになりやすい。
 - 胸が大きいという“見た目”の問題
⇒いくつかの対応策があります。
- ① 男性ホルモン補充療法（後述）
 - ② 胸を小さくする手術（保険適応）
 - ③ 何もしない

●発達と内面●

- 基本的に、**知的発達**は正常です。
言語関係が苦手なこともありますが、大人になると多くの場合では困らなくなります。
- やや内向的な性格となる傾向があるという報告もありますが、個人差が大きく、ひとりひとり性格は違います。
- 性同一性障害（身体の性別と心の性別の不一致）や好きな人が同性である人の割合は、一般の人と差がないといわれています。



●成長時期ごとの特徴と課題●

胎児期～小児期

- ほとんどの場合、この時期には目立った症状はありません。
- 言葉を話したり、はっきり発音したりすることが苦手な子がいます。
⇒言語療法（後述）

思春期

- **二次性徴**（表1）が始まります。
⇒一般的に、**二次性徴**は一般の人と同様に起こります。ただし、**二次性徴**を補^{おぎな}うためなどに男性ホルモン補充療法（後述）を行うこともあります。

<表1：クラインフェルター症候群の**二次性徴**>

二次性徴	クラインフェルター症候群の場合
陰 ^{いんげい} 茎 ^{こうがん} や睾丸 ^{こうがん} の成長	精 ^{せい} 巣 ^{そう} は小さめであることが多いです。
精通 ^{せいとん} （初めての射精 ^{しやくじ} ）	無精子症 ^{むせいしんじょう} でも射精 ^{しやくじ} は通常通り行うことができます。
わき毛、すね毛、ひげ、陰毛 ^{いんげい} などの発毛	体毛 ^{ていもう} が薄い傾向があります。
声変わり	起こらない、あるいは不完全であることがあります。
筋肉 ^{きんじく} や骨 ^{ほね} の成長	筋肉 ^{きんじく} がつきにくく、骨 ^{ほね} の密度 ^{みつど} が低 ^{ひく} くなる。



- 進学（学習面）：基本的に、一般の人と違いはありません。



成人期以降

- 就職：基本的に、一般の人と違いはありません。経済的に自立することが可能です。
- 妊娠：不妊治療なしに赤ちゃんをえることは難しいですが、まれに可能な場合もあります。
- 家族のかたち：
医療は日々進歩しています。今はできないことも、20年後にはできるかもしれません。不妊治療や養子縁組で新しい家族をむかえることも選択肢の一つですし、夫婦2人の生活を大切にすることも家族のかたちの一つです。

●告知●

- クラインフェルター症候群であることを本人に伝えることは、将来の家族のひとつの課題です。
⇒ 医師や認定遺伝カウンセラーをはじめとした専門家がお力になります（説明の時期・方法・内容など）。
また、お父さんやお母さんから伝えることが難しい場合、説明のお手伝いもします。
- 告知の時期：決まった時期があるわけではありません。
一度にすべてを伝える必要もありません。
本人の状況や理解度にあわせて、本人に合った伝え方を考えることが大切です。
- 必ず告知しなければいけないわけではありません。
⇒すべての人には、「知る権利」と「知らないでいる権利」があります。
考え方は人それぞれです。急ぐ必要はありません。

●治療法●

療育（言語療法）

- 療育：
日常生活に不自由がないように専門的なトレーニングを行うことを“療育”といいます。
- 言語聴覚士（ST）：言語療法・言語聴覚療法の専門家です。
- 言語療法の内容：言葉によるコミュニケーションのトレーニングをします。

男性ホルモン（テストステロン）補充療法

- テストステロン：骨や筋肉の成長にかかわり、ほとんどが^{こうがん}睾丸で作られています。
- 目的：^{こつみつど}骨密度の上昇（骨粗しょう症の予防）や筋肉量の増加など男性らしい体つきへの成長（^{にじせいちゆう}二次性徴）を助け、糖尿病やメタボリック・シンドロームの予防にもなります。
ただし、精子の数を増やすなど不妊症に対する効果は通常ありません。
- 方法：2～4週間に1度、筋肉注射を行います。
飲み薬もありますが、肝臓への悪影響から^{すす}勧められていません。
- 費用：健康保険のつかえるお薬があります。（健康保険がつかえないお薬もあります。）
- 期間：思春期から一生続けることが^{すす}勧められていますが、必ずしも受けなければいけない治療ではありません。治療を受けない人や治療を中断する場合があります。
- 副作用：大きな副作用はまれですが、前立腺の病気、赤血球の増加、にきび、むくみなどがあります。
- 注意：使用前や使用中も定期的に心臓・腎臓・前立腺の状態の確認が必要です。

本人の精子を用いた不妊治療（生殖補助医療）

- ^{ほうせいしししょう}乏精子症（精液の中に少し精子がいる）の場合、^{けんびじゅせい}顕微授精（ICSI）^{※2}による妊娠が可能になります。
- ^{むせいしししょう}無精子症（精液の中に精子がない）の場合、精巣の中から精子を探します（TESE：精巣内精子回収法^{※3}）。
精子が見つければ^{けんびじゅせい}顕微授精をすることができます。
TESEの費用は、10～60万円程度です。

※2・・・卵子を体外に取り出し、その卵子に精子1個を注入する方法。
子どもが男の子の場合、父親と同じように精子が少ないことがあります。

※3・・・クラインフェルター症候群の場合でも40%程度は精子が見つかるという報告があります。

提供精子を用いた不妊治療（生殖補助医療）

□ 提供精子を用いた人工授精(AID)：

第三者が提供した精子をつかって人工授精※4をする方法です。

治療を行うことができる施設は、厚生労働省に登録されているごく一部の施設です。夫婦の意思が一致しているかなど、将来のことも含め、十分な話し合いが必要です。

→ 子どもに事実を告げる課題：

AIDの場合、育ての親（父親）と血縁関係がないことを告げるかどうかという告知の問題があります。また、子どもの「提供者（血縁上の父親）を知る権利」と提供者の「知られたくない権利」が同時には成り立たず、出産後の課題も多い方法です。

※4・・・（AIDの場合は提供者の）精子を妻の子宮に注入する方法。

●健康管理●

□ 血液の検査：男性ホルモンの値や血糖値（糖尿病の確認）、

心臓や腎臓の状態の確認など、からだ全体の確認を行います。

（内科・内分泌科など）

□ 乳がんの検査：超音波検査などがあります。（乳腺外科など）

□ 前立腺の検査：男性ホルモン補充療法を行っている場合は、超音波検査などで前立腺の状態を確認します。（泌尿器科など）

●次回以降の妊娠／クラインフェルター症候群のある人の妊娠について●

□ クラインフェルター症候群の赤ちゃんを妊娠した場合、

次回以降に妊娠する赤ちゃんもクラインフェルター症候群である確率（再発率）は1%未満です。

□ クラインフェルター症候群のある人が子どもをえた場合、その子どもがクラインフェルター症候群である可能性は一般の人に比べるとやや高くなる可能性があります。

□ お母さんの年齢との関係：年齢が高くなるにつれて可能性が高くなるという報告があります。（33歳：1/2500 ⇒ 43歳：1/300）

● 遺伝カウンセリング ●

- クラインフェルター症候群の赤ちゃんを妊娠しているけれど、育てる自信がありません。
- クラインフェルター症候群の遺伝のことがよく分からず、次の妊娠が不安です。
- 子どもにクラインフェルター症候群のことをいつ、どう説明すればいいのだろうか？

→ **親子で、ご夫婦で、あるいは当事者でない個人の方でも構いません。**
いつでも主治医、認定遺伝カウンセラーなどに相談ください。



● 情報 ●

2018年現在、クラインフェルター症候群の当事者会や家族会で活発に活動している団体はありません。

● 参考 ●

- ・ 遺伝カウンセリングマニュアル 改訂第三版（中外医学社）
【編著】 関沢明彦, 佐村修, 四元淳子
- ・ 周産期遺伝カウンセリングマニュアル（南江堂） 【監修】 福島義光
- ・ 難病情報センター： <http://www.nanbyou.or.jp/entry/639>

❀おわりに❀

【謝辞】

出生前診断や遺伝カウンセリングに携わられている先生方（医師、認定遺伝カウンセラー、看護師、助産師、保健師）に多くのご指導、ご助言を賜り、本冊子が完成いたしました。心より御礼申し上げます。

【作成の経緯】

作成：中原恵理 監修：澤井英明

本冊子は、中原恵理（現：英ウィメンズクリニック）が近畿大学大学院遺伝カウンセラー養成課程（修士課程）の課題研究として取り組み、澤井英明（兵庫医科大学病院遺伝子医療部教授）が監修して完成させたものです。本冊子は妊婦さんや患者さん、ご家族への説明資料として自由にご利用、配布していただけますのでお役立ていただければ幸いです。ただ、著作権は中原恵理に属しますので改変等はお控えいただくとともに、お気づきの点があればご指摘くだされば、検討の上必要に応じて改訂時に反映いたします

（連絡先は兵庫医科大学病院遺伝子医療部 cgene@hyo-med.ac.jp）。

（作成日：2018年3月）

2018年3月1日 第1版