

ターナー症候群を ご理解いただくために

2018年3月1日 第1版

✿ ターナー症候群とは ✿

- 生まれてくる女の子の 1000~2000 人に 1 人がターナー症候群（通称ターナー女性）と考えられています。
- 基本的に知的障害はなく、“小柄”・“子どもができていく”こと以外は、ほぼ普通の生活ができます。また、定期検査などの健康管理は必要ですが、他の人と同じように進学・就職して自立することができます。
- 染色体（設計図）：
一般の女の子であれば 2 本ある X 染色体が、1 本あるいは部分的に足りない女の子です。
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) 染色体の“数の変化”：45,X (図1)

染色体の“形の変化”：46,X,i(Xq) など

染色体の“モザイク”：45,X (図1) / 46,XX (図2)

45,X (図1) / 46,XY (一般的な男の子の染色体) ※1

一般的な染色体の細胞の割合が多い
ほど症状は軽い場合が多いです。

⇒この設計図からは、“症状の有無”や“特徴の程度”などの個人差を正確に予測することはできません。

●ターナー症候群の染色体●

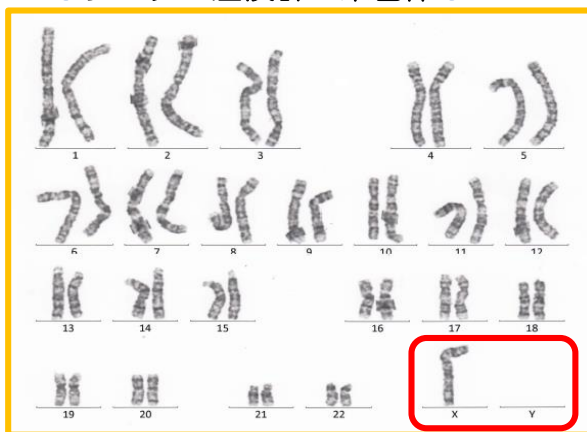


図 1. ターナー症候群 (45,X)

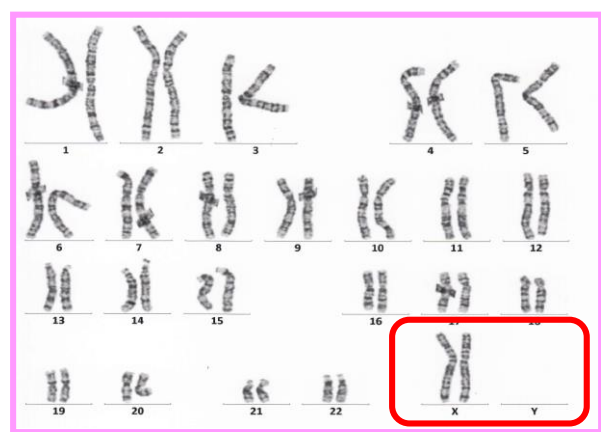


図 2. 一般女性 (46,XX)

※1 … “ターナー症候群の染色体 (図1)” と “一般女性の染色体 (図4) が入った細胞”

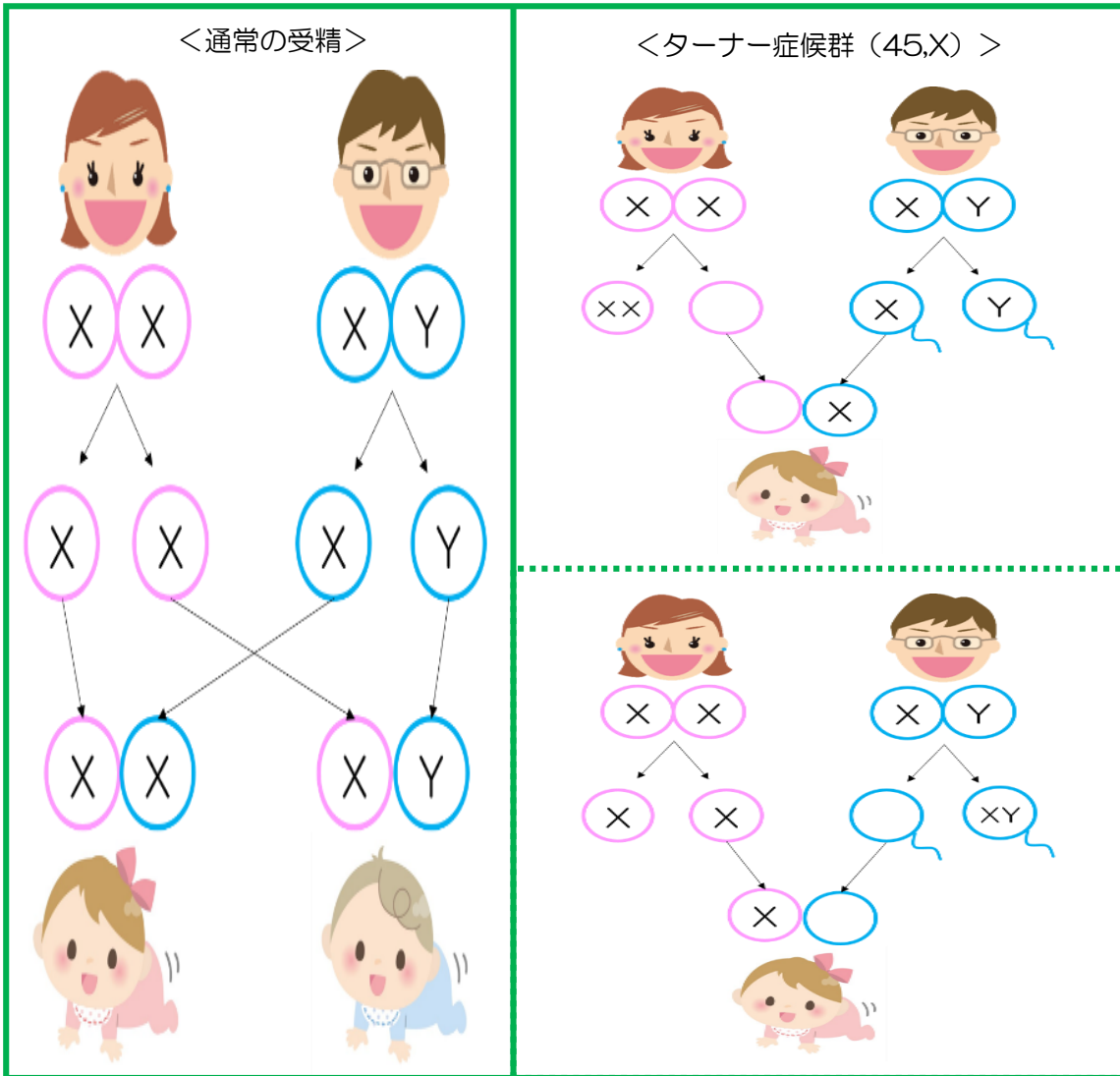
または “一般男性の染色体が入った細胞” の両方を持っている人

●ターナー症候群の原因●

□ 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。



心配なことや
気になることは
ありませんか？



●健康管理と合併症●

- ターナー女性には、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**。また、症状には**個人差**があります。
⇒ 例外として、卵巣機能不全（不妊症など）はほとんどのターナー女性にみられます。

時期	部位	頻度	説明
誕生～	心臓	20 %	心臓の血管が細いなど、生まれつき心臓の形に違いがあります。 無症状から手術が必要な場合まであります。 (定期検診：循環器内科)
	腎臓	30 %	馬蹄腎（左右の腎臓が繋がっている）などがありますが、ほとんどの場合、治療の必要はありません。 (定期検診：腎臓内科・泌尿器科)
乳幼児期～	手足	—	手足がむくみますが、ほとんどは数週間～数カ月でなくなります。
	耳	80 %	中耳炎になることがあります。 適切な治療をしない場合、難聴になることもあります。 (定期検診：耳鼻科)
	性腺	—	<Y染色体をもつ人(45,X/46,XYなど)のみ> 性腺（精巣・卵巣になる細胞）に悪性腫瘍（がん）ができる可能性があるため、予防として早い時期に性腺を取り除く手術を行います。
小学校入学～	甲状腺	10 %	甲状腺機能低下症になると、無気力になったり、体重が増加したりします。 (定期検診：内科・内分泌科)
	心臓	—	心臓の血管がふくれたり、破れたりすることがあります。 頻度は高くありませんが、高血圧の人は注意が必要です。 (定期検診：循環器内科)
	骨	—	側彎（背骨が曲がっている状態）や骨粗しょう症（骨が弱くなっている状態）に10代のうちから注意が必要です。 (定期検診：整形外科)
	卵巣	ほぼ全員	自然に生理がくる人が20%いますが、規則正しく生理が続くことは非常にまれであり、ほぼ全員が不妊症です。 ➔ 女性ホルモン補充療法（ ほぼ全員に必要です ）
	その他	—	生活習慣病（肥満・糖尿病・高血圧など）に注意が必要です。 (定期検診：内科)

寿命：一般の人と同様です。

合併症がある人でも、適切な治療を受ければ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、一般の人からは“特徴”とは認識されにくい特徴です。
- 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
□ 低身長	小柄な体形 → 成長ホルモン（GH）補充療法（治療法参照） (女の子が100人いる学年で背の順で並んだ時に、前から3番目以内に入る程度の身長)
□ <small>よくしょうけい</small> 翼状頸	首の回りの皮膚のたるみ
□ <small>がいはんちゅう</small> 外反肘	腕が肘のところで外側に向く
□ <small>こうこうがい</small> 高口蓋	口の中の天井が高くなっている
□ <small>ひはつぶてい</small> 被髪部低位	首の後ろの髪の毛の生え際が低い
□ <small>なでしょうちゅう</small> 楕状胸	肩や胸の幅が広い、胸板が厚い
□ <small>ろうとくきょう</small> 漏斗胸	<small>きょうこつ</small> 胸骨と <small>りゅうこつ</small> 肋骨の一部が内側にへこんでいる
□ その他	爪が小さい、ほくろが多い、 <small>あご</small> 顎が小さい、指が少し短い など

低身長は、ほかの特徴と違い、ほとんどのターナー女性に見られます。

(治療なしの平均身長：139.1±5.6 cm)
(治療ありの平均身長：147.0±4.1 cm)

●発達と内面●

- 勉強：**知的には問題がないことがほとんどです。**なかには、目でみた物の位置や向きを認識することが難しく、算数が苦手な子もいます。体育も苦手な子もいますが、**個人差が大きいです。**
- 性格：言葉を理解したり、考えていることをうまく言葉にして伝えたりすることが苦手な子がいます。そのため、やや内向的な子もいますが、個人差が大きく、ひとりひとり性格は違います。



●時期ごとの課題●

- **進学・就職**：一般の人と同様です。
- **妊娠**：多くの場合自然妊娠は困難ですが、自然妊娠したという報告もあります。
- **出産**：心臓の病気がある場合、出産時に命の危険を伴うことがあります。
妊娠を考える場合、事前に心臓の検査を受けることが大切です。
また、産婦人科の先生にターナー女性であることを伝え、適切な対応が可能な病院を探す必要があります。
- **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●

- ターナ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。
必要があれば、納得がいくまで何度でもご相談ください。

●治療法●

成長ホルモン (GH) 補充療法

- 方法：自宅で本人か家族が週6~7日注射を行ないます。痛みはほとんどありません。
- 効果：身長が伸びる。(個人差が大きいです)
- 通院：薬を受け取るためなどに必要です。
- 副作用：糖尿病。まれに股関節に痛みがでることや、背骨が曲がることがあります。
- 助成金：
健康保険のほか、小児慢性特定疾病による公費負担(18歳未満)などがあります。
- その他：小児慢性特定疾病のHP (<https://www.shouman.jp/hormone/>) に開始時期や継続・終了基準^{※2}などが詳しく書かれています。
終了の基準に達した場合でも、自費で治療を継続することは可能ですが、治療費は高額になります。

※2…終了時期は、女性ホルモン補充療法の開始時期も考慮します。

女性ホルモン（エストロゲン・プロゲステロン）補充療法

- 方法：基本的には飲み薬ですが、エストロゲンには貼り薬もあります。
 - 効果：二次性徴（胸が大きくなる、陰毛やわき毛が生える、生理が始まるなど）を助けるなるほか、生理の正常な周期を維持する効果も期待できます。
さらに、骨粗しょう症や動脈硬化予防の効果もあります。
 - 期間：11～14歳（身長140cmに達した時点）頃から更年期まで続けます。
 - 副作用：吐き気、頭痛、だるさなどがあります。
費用：健康保険をつかうことができます。
 - 注意：喫煙厳禁。また、乳がんや子宮がんの検診が必要です。
- 参考：ターナー症候群におけるエストロゲン補充療法ガイドライン

不妊治療（生殖補助医療）

ターナー女性自身の卵子（卵巣）凍結

- 卵子を体外に取り出して凍結を行い、将来的に自身の卵子で妊娠できる可能性があります。

<問題点・注意点>

- ターナー女性の全員に可能な治療方法ではありません。
 - 多額の治療費が必要となります。
 - 成功率は必ずしも高くありません。
 - 思春期前のような早期から準備を始めなければ、間に合わない可能性があります。
- ターナー女性の場合、早ければ10代で閉経を迎え、卵子の採取が不可能となるためです。
- 若年である当事者への説明、理解を得ることが難しい場合があります。

卵子提供による妊娠

- 第三者から卵子の提供を受け、夫の精子と体外受精を行う方法です。

<日本の現状>

- 現在も法整備が整っておらず、日本での実現は困難な状況です。
- 日本でも数施設で近親者などからの卵子提供による治療が行われています。
- 日本でも第三者からの卵子提供による妊娠例は報告されています。
- 海外で卵子提供を受ける人もいますが、多額の費用が必要です。
- 日本の法律では、卵子を提供した人ではなく、出産した人が法律上の“母親”となります。

歯科矯正

- 健康保険で治療することが可能です。

●健康管理●

必要に応じて、下記の検査を定期的に受けることが健康管理に役立ちます。

- 心臓の検査（循環器内科：超音波検査・MRI）
- 耳の検査（耳鼻科：聴力検査）
- 甲状腺の検査（内科・内分泌科：血液検査）
- 生活習慣病の検査（内科：血液検査）
- 骨の検査（整形外科：骨密度の検査・レントゲン検査）
- 腎臓の検査（腎臓内科・泌尿器科：尿検査・血液検査・超音波検査）

●次回以降の妊娠／ターナー女性の妊娠について●

- ターナ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ターナー症候群である確率（再発率）は非常に低いです。
- ターナー女性が妊娠した場合、その子どもがターナ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。

●相談●

- ターナー症候群の子どもを妊娠しているけれど、育てる自信がありません。
- ターナ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。
- 子どもにターナー女性であることをいつ、どう説明すればいいのだろう？
- いつどんな検査をすればいいのだろう？

→ **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、当事者・家族会などに相談ください。



●情報●

<Webページ>

□ Club-Turner : <http://www.club-turner.jp/>

→全国のターナーの会や TS に関わる先生方の情報が掲載されています。

当事者であるターナー女性やそのご家族とお話することができ、さまざまな情報をえることができます。

□ しょうにまんせいとくていしっぺい 小児慢性特定疾病情報センター : <https://www.shouman.jp/>

□ 難病情報センター : <http://www.nanbyou.or.jp/entry/652>

□ TURNERS CONFERENCES (海外サイト) : <https://turnersconferences.co.za/>

<書籍>

□ 成人ターナー女性 ―ターナーとして生きる― 著者：藤田 敬之助（監修），甲村 弘子

□ ターナー女性の学校生活と教育 ―イギリス・ターナー境界の冊子とわが国の体験談―
監修：藤田 敬之助 翻訳：荒川 久美子

❖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）、また、家族会の方々に多くのご指導、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 TEL：0798-45-6346）。

（作成日：2018年3月）

2018年3月1日 第1版