

13 トリソミーを ご理解いただくために

2022年9月28日 第1版

✿ 13トリソミーとは ✿

- 生まれてくる赤ちゃんの約5千~1万人に1人が13トリソミーとされています。
- 染色体（設計図）：13番染色体が2本（一般の人）よりも多くあります。

<標準型 13トリソミー>

- 13トリソミーの約75%を占める染色体の“数の変化”：47,XX,+13（図1）

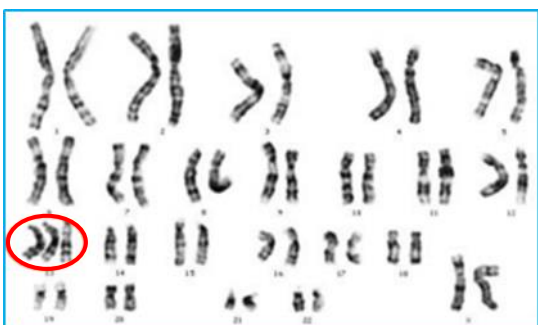


図1. 標準型 13トリソミー（女性）



図2. 一般女性

<転座型の 13トリソミー>

- 13トリソミーの約20%を占める染色体の“形の変化”：
46,XY,der(13;13)(q10;q10),+13（図3）など

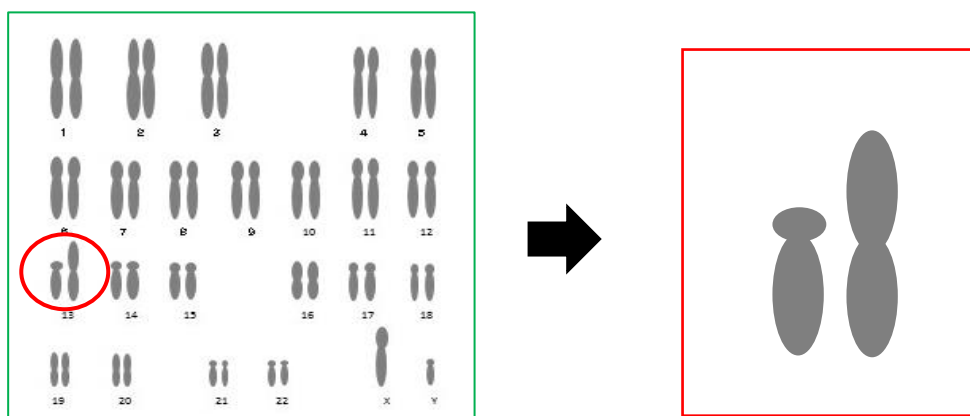


図3. 転座型 13トリソミーのイメージ（男性）

<モザイク型の13トリソミー>

13トリソミーの約5%を占める染色体の“モザイク”

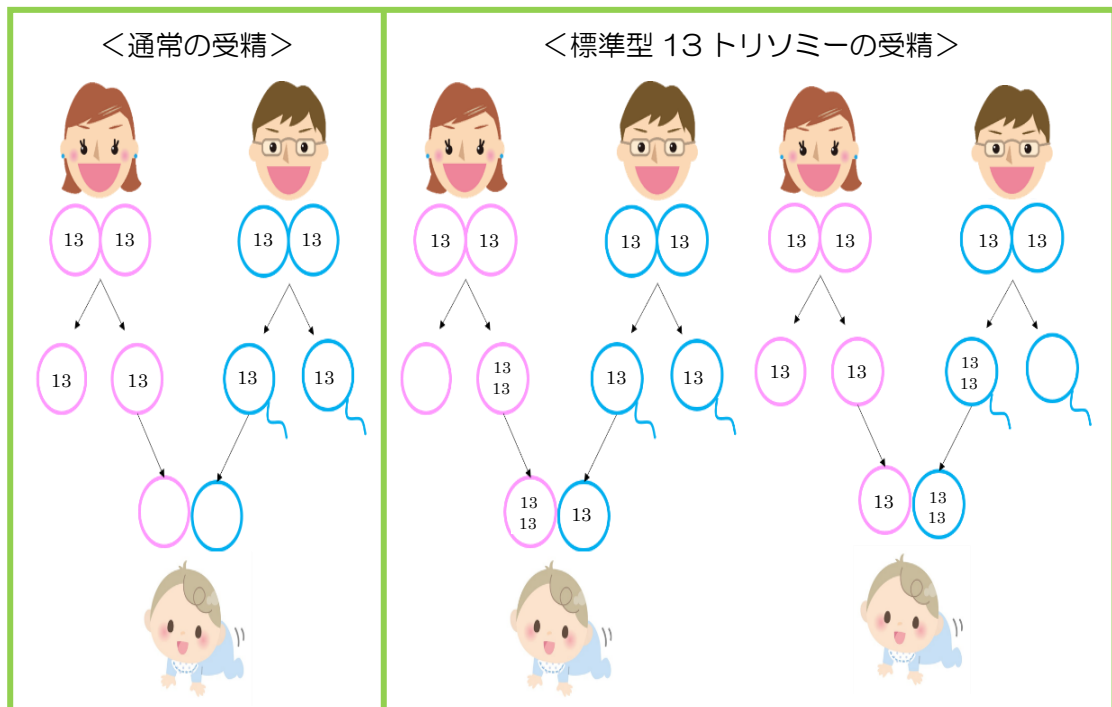
: 46,XY (図2) / 47,XY,+13 (図1) ※1など

⇒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。

●13トリソミーの原因●

□ ほとんどの場合、お父さんとお母さんの染色体に“変化”はなく、赤ちゃんに偶然おこります。

⇒赤ちゃんに“形の変化”がある場合は、お母さんかお父さんに“形の変化”がある可能性があります。



[合併症]

□ 前脳が適切に分割されないことで起こる口唇口蓋裂や全前脳胞症

□ 眼球の大きさが小さい小眼球症

□ 耳介が変形することによる難聴

□ 約80%の確率で先天性の心疾患

その他にも様々な症状が報告されてますが、すべての症状があるわけではありません。

ひとりひとり個人差があります。

[生存期間]

出生後においては、1年の生存率が5-10%で、生存期間の中央値は7-10日と言われてきましたが、近年では新生児集中治療例（1年生存率54%）や外科手術例（1年生存率70%）等の治療を行う事により、予後改善の報告があります。

また、米国での長期調査においては10年生存率20%との報告もあり、18トリソミーと比べて治療を行った場合の生存率の報告はやや高いと言われています。

1歳以上のお子さんに多く見られた症状として、胃食道逆流症やけいれん、高血圧、発育の遅れ、脊柱側湾症などがあります。



●発達と療育●

一人で歩いたり、言葉をはさめるようになることは稀ですが、ゆっくりと成長・発達します。乳児早期からあやし笑いをしたり、歩行器で移動するお子さんも少なくはありません。

年長児では、自力経口摂取や単語・フレーズの理解、数語話せたりジェスチャーで示すことが出来たり、簡単な指示に従ったり他者を認識して交流するお子さんもいます。

これらには、療育的支援（理学・作業・言語療法・摂食指導）が有効と言われています。

療育的支援では、物を手で触る練習や、定額に向けての練習などをおこないます。

●サポート●

□ 自治体の障害福祉担当窓口での相談を始め、さまざまなサポートを受けることができます。

⇒注意：**すべての制度を利用できるとは限りません。**（下記は一部概要のみです）

：自治体、所得、重症度、制度の変更による金額の変動があります。

：各種申請は個人の自由であり、強制ではありません。

下記の2種類があり、様々なサービスが受けられます。年齢制限はありません。

自治体によって、区分・等級のつけ方が異なります。また、両方を持っている人もいます。

① **療育手帳**：IQ70あるいは75以下の知的障害のある方が対象です。

② **身体障害者手帳**：^{したい}肢体不自由（手足の運動に障害がある状態）などの疾患のある方が対象です。

サービスの例：医療費助成・補装具（バギーなど）の助成

公共交通機関の割引 など

❀ 医療費公費負担 ❀

詳細は、厚生労働省のHP (<http://www.mhlw.go.jp/>) に記載されています。

- **乳幼児医療**：乳幼児が医療を受けた際に、医療費の一部が助成されます。
- **自立支援医療**：医療保険の負担上限額まで自己負担額が1割になります（減額措置あり）。
- **小児慢性特定疾患医療**：
小児慢性特定疾患に指定されている18歳未満の子ども医療費の自己負担額の一部が助成されます。
- **高額療養費支給制度**：
ひと月の医療費が一定の自己負担額（所得で異なる）を超えた場合に超過分が払い戻される制度です。

❀ 手当・年金 ❀

- **特別児童扶養手当**：
精神または身体に障害のある20歳未満の子どもを育てる家庭に支給されます。
⇒保育所などに通っていないことや、養育者の所得などの条件があります。
- **障害児福祉手当**：
日常生活において常に介護を必要とする状態にある在宅の20歳未満の方に支給されます。

● 関連書籍 ●

□ はやとくん、おうちに帰ろう

藤田 美保 著

□ 運命の子

松永 正訓 著

● 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利用、配布して頂けますのでお役立ていただければ幸いです。

ただ、著作権は兵庫医科大学病院遺伝子医療部に属しますので改変等はお控え頂くとともに、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。

（兵庫医科大学病院遺伝子医療部 [TEL:0798-45-6346](tel:0798-45-6346)）