

# 18トリソミー (エドワーズ症候群)

## 染色体

染色体はDNA（遺伝情報）が収められている構造物です。ヒトは23対46本の染色体を持っています。性別を決める性染色体（X、Y染色体）とそれ以外の常染色体（1-22番）から構成されます。

## 遺伝子

遺伝子とはDNAのどこどこに存在する体の設計図であり、現在ヒトでは約23000種類の遺伝子が知られています。18番染色体には約430個の遺伝子が含まれています。

## 染色体異常症

染色体の数や構造の違いが症状の原因となる体質です。トリソミーとは本来2本ある染色体が3本ある事を示しています。18トリソミーの大多数はフルトリソミー（全ての細胞において18番染色体が3本存在する）、約5%はモザイク型（18番染色体が2本ある細胞と3本ある細胞が混ざっている）、約2%は不均衡型転座の結果生じる部分トリソミー（18番染色体の一部が3本存在している状態）です。

18トリソミー（エドワーズ症候群）とは、18番染色体全体あるいは一部が3本あるために、成長・発達の遅れや様々な合併症を持つ体質です。約3500～8500人に1人の割合で誕生し、女兒に多い（男女比1：3）染色体異常症です。

## 症状

胎児期からの成長の遅れ、身体的特徴（指の重なり、足の裏が凸状に曲線を描く）、心臓の症状（心臓の壁に穴が開いている、動脈管が閉じない）、呼吸器の症状（気道の閉塞、一時的に呼吸が止まり苦しくなる）、消化器系の症状（食道が狭い・途中で途切れる、肛門が狭い・ない）、泌尿器系の症状（腎臓の拡張、左右の腎臓がつながっている）、筋骨格系の症状（指が多い・隣同士くっついている、関節が固まり動かしづらい、側弯症）、難聴といった症状が考えられます。モザイク型トリソミーの場合、症状は全体として軽症となる傾向がありますが、フルトリソミーに近い場合もあります。生存率に関しては、生後1年で10%程度というデータがありますが、20歳を超える方もいらっしゃいます。

## 治療

新生児集中治療（内科的管理：呼吸、循環、栄養、感染管理など）、心臓や食道閉鎖などの症状に対する手術などの医療により、生命予後が改善するというデータが増えてきています。児にとっての最善の利益を目指して、変化する病状に合わせた医療的ケア、療育的支援（理学・作業・言語療法、摂食指導など）を行っていく事になります。

## 支援

18トリソミーの会