

# 13トリソミー (パトウ症候群)

## 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。性染色体の組み合わせは、男性では XY、女性では XX です。

## 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。13 番染色体には約 550 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 本あることを示しています。13 トリソミーでは、大多数はフルトリソミー（全ての細胞において 13 番染色体が 3 本存在する）、約 13% は転座型、モザイク型（13 番染色体が 2 本の細胞と 3 本の細胞が混ざっている）はわずかです。

13 トリソミー（パトウ症候群）とは、13 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 1~2 万人に 1 人の割合で誕生する染色体異常症です。

## 症状

胎児期からの成長の遅れ、出生後の発達の遅れ、中枢神経系の症状（脳の構造異常、けいれん）、頭蓋顔面の特徴（頭や眼球が小さい、口唇裂・口蓋裂）、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（一時的に呼吸が止まり苦しくなる）、泌尿器系の症状（腎臓の機能低下、精巣や子宮の構造や位置の変化）、骨格系の症状（手指を伸ばす動作が制限される、多指症）などの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。

生存率は 1 ヶ月で約半数、1 年で 10% 程度というデータがありますが、成人の患者さんもいらっしゃいます。

## 治療

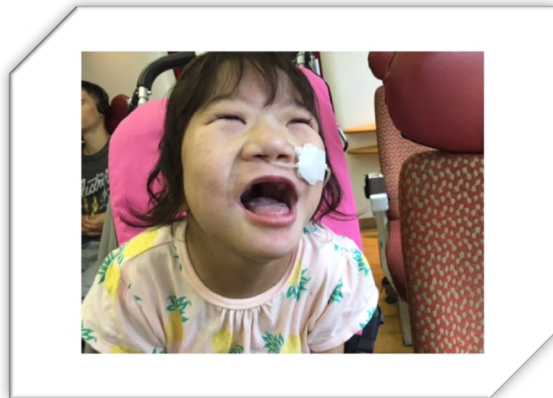
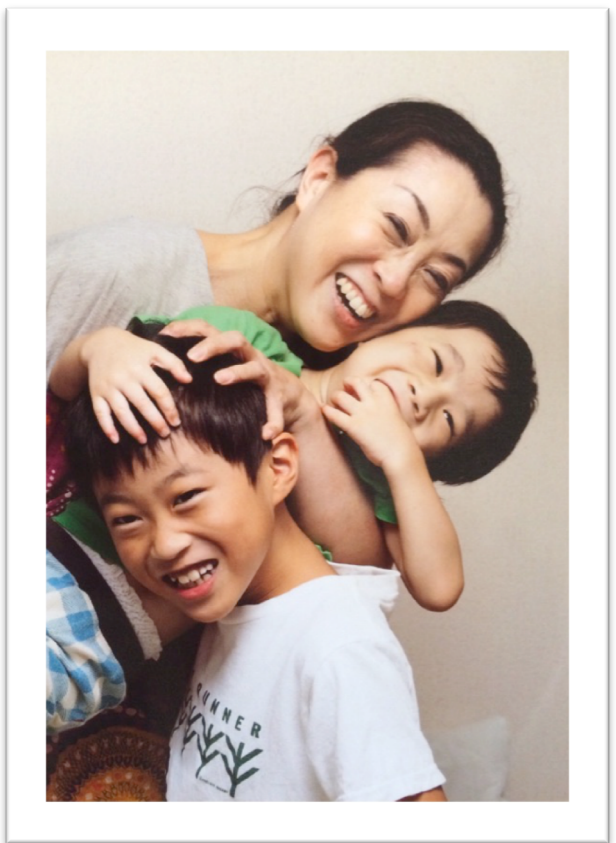
新生児集中治療（内科的管理：呼吸、循環、栄養、感染管理など）、心臓手術などの医療により、生命予後が改善するというデータが増えてきています。

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）を行います。

## 支援

### 13 トリソミーの子供を支援する親の会からのメッセージ

13 トリソミーの子供の親が集まって出来た会です。子供によって状態は様々ですが、その情報をお互いが知る事によってより良い療育を考え、大切に遺し、また関係者への理解を深める活動にも取り組んでいます。お互いに支え合い、無理のない範囲で活動しています。お気軽にお問合せ下さい。



13トリソミーの子供を支援する親の会からご提供いただきました🍀