

## <t(11;22)染色体転座および 11/22 混合トリソミー（エマヌエル症候群）についての説明文書>

この説明文章は研究課題名「日本における t(11;22)染色体転座保因者およびエマヌエル症候群患者の疫学調査」についてご協力をお願いする方々のための説明書です。もし、おわかりになりにくい点がありましたら、どうぞ遠慮なく担当の医師にお尋ね下さい。

### 《染色体とは》

私たちの体はすべて細胞でできていて、その1つ1つの細胞は、生きていくために必要な体の構成成分の設計図である約3万種類の遺伝子が書かれている「染色体」をもっています。ヒトは、23本の染色体を2組み、合計46本の染色体をもちます。この染色体の数が増えたり、足りなくなったりすると病気をおこします。また染色体の一部が失われたり、多すぎたりしても病気の原因になることがあります。

### 《染色体転座について》

11番と22番の染色体転座は染色体の数に変化がないので、影響はないと考えられています。しかし、転座をもっている方は、お子様をもうけようとする時に、なかなかできにくかったり、流産をすることがあるといわれています。世の中のご夫婦の10カップルに1カップルは不妊であると言われており、原因も様々で、不妊の人は転座もっている方ばかりではありません。実際にはどのくらいの方が11番と22番の転座を持ってみえるかは解っていません。そして、ご夫婦のどちらかが転座をもっている場合の妊娠に関しても日本では、大きな数としてはまとめられていませんし、この転座がその他に影響があるのかどうかについては、日本人のデータとしてまだまとめられていません。

### 《染色体疾患について》

染色体疾患は、46本の染色体上の全ての場所が原因となりえますが、染色体の変化の種類により、患者さまが多い疾患と、患者さまが少ない稀な疾患があります。患者さまが多い疾患では、比較的多くの医師がその疾患の患者さまを診察した経験があり、また症例報告も多いことから、患者さまやご家族さまが情報を得られ易く、そして赤ちゃんから成人までの患者さまがみえれば、成長過程の把握もしやすいのです。また患者さまが多いと、患者会が結成しやすく生活上の同じ悩みを共有し、解決に向かうことができます。一方、稀な疾患の場合は、いくつかの文献から情報を得ることはできますが、いろんな年代の患者さまを把握することは難しいことから、成長過程を知るには1人の患者さまを長期間にわたり記録することになり、大変時間がかかり、すぐに成長過程の情報を得ることはできません。

### 《エマヌエル症候群について》

11番と22番染色体の一部を多くもつエマヌエル症候群の患者さまは、世界中におみえになりますが、どちらかといえば患者さまの数の少ない染色体疾患のひとつです。海外では患者会が結成されており、患者さまやご家族さまの情報の交換をされているようです。日本での患者さまの報告はありますが、報告された数は少なく、実際には、どれだけの患者さまがおみえになるかは、わかりません。そして、診察したことがある医師も少ないので、ご家族さまが望まれるような、医師による十分な病状説明ができないのが現状です。

### 《本研究の目的》

私達は、今回「日本におけるt(11;22)染色体転座保因者およびエマヌエル症候群患者の疫学調査」をおこなうことにしました。この研究では、日本での転座をもつ方や患者さまの数の把握やどのような臨床経過をたどり、どのように生活してみえるかを調査し集計して、一般に公開することにより、日本中どこでも、医学的なことや成長過程に関する情報が得られる体制を築くことを目指しています。

### 《ご協力いただきたい内容》

実際には、患者さまやご家族様のプロフィールや臨床経過、発達歴、染色体情報等を収集させていただきます。医学用語等が含まれるために、記載は、基本的には担当医により行われますが、調査用紙をご覧ください。もし、ご協力いただける場合でも、その中で、記載して欲しくないところがありましたら、ご指示ください。

### 《ご協力していただいた場合のプライバシーの保護》

あなたのお名前、住所は調査用紙には記載されませんし、一切公表されることはありません。この研究結果は、私たちが作成している、ホームページ<http://www.fujita-hu.ac.jp/~genome/11&22> 上や医学論文や学会等に公表することを予定しています。

### 《その他》

- ・ ご希望があれば本研究の計画書をご覧ください。
- ・ この調査用紙は、鍵のかかるロッカーに保管します。
- ・ この研究に関わる費用を患者さまおよびご家族様は負担することはありません。
- ・ この件に関する遺伝カウンセリングをご希望の場合はお申し出ください。
- ・ 研究への参加について

- 1)この研究への参加に、ご承諾いただくか、否かは自由です。
- 2)参加の承諾がいただけなくても、不利益になることは一切ありません。
- 3)あなたの意思で、いつでも承諾の取り消しができます。

以上の説明申し上げました内容について、充分理解していただき、ご賛同いただける場合は、別紙の同意書に自筆ご署名、または、ご記名ご捺印をお願いいたします。

平成 20 年 6 月 1 日

主たる研究実施機関： 藤田保健衛生大学 総合医科学研究所 分子遺伝学教室

研究責任者： 教授 倉橋浩樹

問い合わせ先： TEL：0562-93-9391 FAX：0562-93-8831

E-Mail kura@@fujita-hu.ac.jp

## 《 同 意 文 書 》

藤田保健衛生大学 総合医科学研究所 分子遺伝学  
教授 倉橋 浩樹 殿

(1) この研究に参加されるかどうかは、あなたご自身でお決め下さい。もし参加されなくても、今後の診療において不利益になるようなことは一切ありません。また、いつでも参加を取り消すことができます。途中で参加を取り消された場合は、あなたの情報を破棄します。

(2) この研究の課題名は「日本における t(11;22)染色体転座保因者およびエマヌエル症候群患者の疫学調査」で、責任者は藤田保健衛生大学 総合医科学研究所 分子遺伝学教室の倉橋浩樹(E-Mail;kura@fujita-hu.ac.jp)です。

研究目的は以下のごとくです。

- ① 日本における 11/22 混合トリソミー患者様の自然歴の集積
- ② 日本における 11/22 均衡型転座保因者様の自然歴の集積

そのために、11/22 均衡型転座保因者様の臨床経過、11/22 混合トリソミー患者様の臨床経過や発達経過またそのご家族様の情報等をアンケート用紙に記載していただきます。

臨床経過には、難しい医学用語が含まれていますので、基本的には記入は医師にして頂きますが、アンケート用紙をご覧になってください。そのなかで、部分的に、記載をしないということもできます。

アンケート結果を集積することにより、日本で患者様が少ない、11/22 混合トリソミー患者様の臨床経過や成長過程や、11/22 均衡型転座保因者様の臨床経過を知ることができます。

(3) このような調査は、一般に予測できないような不利益を産み出す可能性があり得ます。しかし、今回のアンケート調査では、お名前は記入しないことにしております。したがって、今回の研究に参加していただいた結果、上に述べましたよう不利益を生じる可能性はほとんどないと考えております。

(4) 調査用紙には患者様の名前は記されていませんが、鍵のかかるキャビネットに保管します。

(5) 研究の進み具合やその成果、学術的な意義については、ご希望があれば説明いたします。

(6) 研究成果は、お名前などがわからないようにした状態で、学会発表や学術雑誌や当教室が作成している t(11;22) に関して私たちが作成しているホームページ <http://www.fujita-hu.ac.jp/~genome/11&22> 上で公表されることがあります。

(7) この調査に関する研究のために必要な費用はあなたが負担することはありません。

(8) この件に関する遺伝カウンセリングをご希望の場合は、その旨申し出てください。藤田保健衛生大学遺伝カウンセリング室をご紹介します。

私は研究課題名「日本における t(11;22) 染色体転座保因者およびエマヌエル症候群患者の疫学調査」について、医師 (氏名) \_\_\_\_\_ より説明文書を用いて説明を受け、その方法、個人情報の取り扱い、結果の公開方法等について十分理解しました。ついては、次の条件で研究協力を同意致します。

提供する診療情報等が、本疫学的研究に使用されることに同意します。

はい

いいえ

平成 年 月 日

氏名 (本人又は代諾者)

\_\_\_\_\_  
(代諾者の場合本人との関係)

住所

署名

説明者の氏名及び職名

\_\_\_\_\_  
説明者の署名

「t(11;22)染色体転座保因者様および 11/22 混合トリソミー  
(エマヌエル症候群) の患者様に関する二次アンケート」

1-5 ページは担当医師にご記入をお願いいたします。

<t(11;22)均衡型転座保因者様 または 11/22 混合トリソミー患者様のご家系についてお伺いします。>

ご家系の概略と発端者（均衡型転座保因者様または 11/22 混合トリソミー患者様）が診断された経緯について教えてください。発端者以外にも、ご家族のなかで、染色体検査を受けられた方がみえれば、その結果とともに記入してください。

ご家系の概略（家系図でお示し下さい。）

家系図：

発端者が診断された経緯：

<t(11;22)染色体転座保因者様についてお伺いします。>

2ページ

t(11;22)染色体転座保因者様について、もしあれば、病歴および流産歴等についてわかる範囲で教えてください。

1. 保因者様について

現在の年齢： \_\_\_\_\_ 才  
性別：            男性            女性

2. 病歴および流産歴について

乏精子症：            ある            ない  
無精子症：            ある            ない  
乳癌：                ある            ない  
上記の臨床経過：

流産歴：

その他の疾患： ある (疾患名 \_\_\_\_\_)    ない  
上記の臨床経過：



<11/22 混合トリソミーの患者様についてお伺いします。> 3ページ

11/22 混合トリソミー患者様について、出生までの経過、臨床経過、発達状況についてわかる範囲で教えてください。

1. 患者様について

現在の年齢： \_\_\_\_\_ 才

性別：                      男性                      女性

現在の身長と体重：                      \_\_\_\_\_ cm                      \_\_\_\_\_ kg

患者様を出産された時のご両親の年齢と流産歴：

父親： \_\_\_\_\_ 才                      母親： \_\_\_\_\_ 才

流産歴：（前ページの保因者様の“2.病歴および流産歴について”の欄で記載がない場合にご記入ください。）

記載： ある                      ない

2. 出生までの経過について

妊娠中の出来事：

出生の状況（週数、生下時体重、アプガルスコアなど）：

### 3. 臨床経過について

4 ページ

先天性疾患の有無：

心疾患 ある（疾患名 ) ない  
治療： した 才 しない

口蓋裂 ある（疾患名 ) ない  
治療： した 才 しない

外表の特徴 ある（疾患名 ) ない  
治療： した 才 しない

腎疾患 ある（疾患名 ) ない  
治療： した 才 しない

鎖肛 ある（疾患名 ) ない  
治療： した 才 しない

その他の症状について：

繰り返す感染症 ある（疾患名 ) ない  
治療（投薬など）：

耳の疾患 ある（疾患名 ) ない  
治療： した 才 しない

痙攣 ある（疾患名 ) ない  
治療（投薬など）：

その他にも症状がありましたら、ご記入ください。

5 ページ

ご機関名

---

ご記入医師名

---

ご協力 有り難うございました。

担当医師もしくはご家族様にご記入をお願いいたします。

6 ページ

<11/22 混合トリソミーの患者様についてお伺いします。>

発達状況についてわかる範囲で教えてください。自由記載となっておりますので、状態や経過、気がつかれたことなどなんでも結構です。

4. 発達状況について

コミュニケーション方法（言葉や手話など）について：

聴力について：

運動（頸定、寝返り、ハイハイ、お座り、歩行など）について：

食事内容、食事の自立について：

トイレの自立について：

7 ページ

性格について：

好きなもの、好きな遊び、得意なこと：

就学状況：

公的な補助金の受給状況：

その他にもお気づきのことがありましたら、ご記入ください。

8ページ

#### 5. ご家族を支援する会について

ご家族様は「ご家族を支援する会」があったら、参加したいと思いますか。○をつけて理由を書いてください。

参加したい

参加したくない

理由：

#### 6. ご記入者について

4. 発達について 及び 5.ご家族を支援する会について（6-8ページ）の項目をご記入されたかたについて教えてください。○をつけてください。

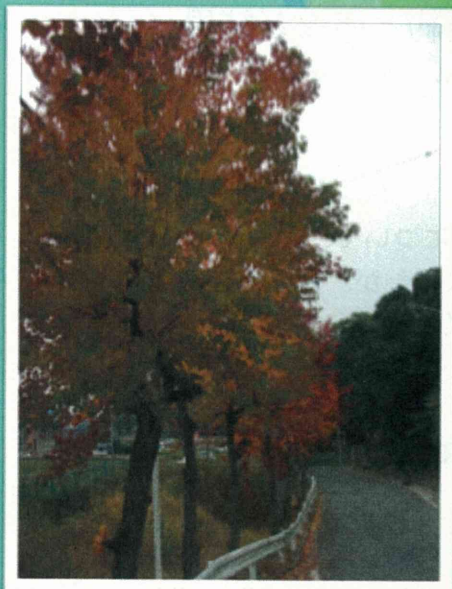
1.2.3の項目（1-5ページ）を記入された医師

ご家族様

ご協力 有り難うございました。

## (資料4)

t(11;22)



## What's New

- ・「[カナダのセントピエールさんが日本のご家族との交流を希望されています。](#)」 (2011/12/22)
- ・「[エマヌエル症候群の患者さんのご家族からの手紙](#)」を記載しました。 (2011/12/19)
- ・たみさんの「[こてん](#)」は無事終了されました。 (2011/5/9)
- ・[エマヌエル症候群のたみさんの「こてん」](#)が開かれています。 (2011/4/18)
- ・「[着床前診断について 見解の改訂](#)」を記載しました。 (2011/1/5)
- ・ホームページをリニューアルし、「[転座について](#)」を追加しました。 (2010/12/20)
- ・「[文献の紹介 乳癌のリスクはt\(11;22\)転座保因者で増加しない \(80家系の分析\)](#)」を記載しました。 (2010/2/20)
- ・「[文献の紹介 エマヌエル症候群の臨床像-3](#)」を記載しました。 (2009/10/27)
- ・エマヌエル症候群が、厚生労働省の難治性疾患克服研究事業の対象疾患に選ばれました。 (2009/10/6)
- ・「[文献の紹介 エマヌエル症候群の臨床像-2](#)」を記載しました。 (2009/9/15)
- ・「[文献の紹介 エマヌエル症候群の臨床像-1](#)」を記載しました。 (2009/8/10)
- ・「[アンケート調査の進行状況](#)」を記載しました。 (2009/1/9)

[過去のWhat's Newはこちら。。。](#)

赤ちゃんは数々の奇跡を乗り越えて誕生してきます。そしてみんな違う個性をもって生まれてきます。その個性は髪の色だったり、ご両親と似たお顔だったりします。また、疾患をかかえながらも、難関をくぐりぬけて生まれてくる生命力にあふれた子供達もいます。そこで染色体疾患もひとつの個性として考えてみるのはいかがでしょうか。その個性に対して家族や周囲のひとみんな受け止め、対応するために、まず病気のことを知ることが大切かと思えます。

わたしたちの藤田保健衛生大学病院では2004年12月に[遺伝カウンセリング室](#)を設置し、染色体疾患の子供たちや、そのご両親、また、不妊症や習慣性流産の検査の結果でみられた染色体転座のご夫婦などからのご相談をお受けしています。

## <海外文献紹介> エマヌエル症候群の臨床症状 (1)

2009/8/10

### エマヌエル症候群 (22番派生染色体過剰症候群) の臨床像：患者63人の臨床症状 第1回目 要約と序論と結果 (1)

Phenotypic delineation of Emanuel syndrome (supernumerary derivative 22 syndrome): Clinical features of 63 individuals.

Am J Med Genet A. 2009 149A(8):1712-21.

最近、海外の研究者により、エマヌエル症候群の臨床経過について、63人という大規模な調査による報告がありました。以前にも報告はありましたが、今回は年齢層の幅を広げた調査になっているようです。日本語訳を、少しずつ翻訳していく予定ですが、第1回目は、論文の全体を簡単にまとめた要約と調査にいった経緯が書かれている序文と方法、結果の一部を翻訳しました。

(日本語訳を公開することはJohn Wiley & Sons社の許可を得ています。また著者のCarterさんも承諾済みです。)

#### <要約>

エマヌエル症候群の特徴は、多発性先天性異常と発達障害です。11番と22番染色体の一部を含んだ過剰派生染色体が原因です。この染色体不均衡の原因は、親の11番と22番染色体均衡転座が3:1に分離することであり、この転座は、人で最も頻度の高い染色体転座です。1980年代以来この症候群の臨床症状については論文発表がなく、患者の自然歴に関する情報は限られています。私たちは、「Chromosome 22 Central」という国際的なオンライン支援グループを通して集まった家族にアンケートをおこない情報を集めました。集まったデータは、先天性異常、診療や手術歴、発達や振る舞いの問題点、そして現在の能力の情報を含んだものです。新生児から成人期までにわたる63人のエマヌエル症候群の情報が集まりました。以前から知られていたように、先天性異常の頻度が高く、小耳孔(76%)、小顎症(60%)、心臓先天性異常(57%)、口蓋裂(54%)は高頻度でした。私たちのデータは、視力、聴力障害、痙攣、発育障害、繰り返す感染、とくに急性中耳炎が共通していました。精神運動発達の遅れは共通しましたが、最終的には大多数(70%以上)が補助してあげることによって歩行しています。また、言語発達や自分の身の回りの世話をする能力は劣っていました。この調査は、エマヌエル症候群の患者の家族や医師に、臨床的スペクトラムと自然歴に関する新しい情報を提供するでしょう。

#### <序文>



## <海外文献紹介> 乳癌のリスクについて

2010年2月20日土曜日

2010年2月20日土曜日

### 乳癌のリスクはt(11;22)転座保因者で増加しない (80家系の分析)

Risk of Breast Cancer Not Increased in Translocation 11;22 Carriers: Analysis of 80 Pedigrees

Am J Med Genet A. 2009 152A:212-14.

海外の研究者により、t(11;22)転座保因者と癌との関係について、80家系を調査した結果が報告されました。t(11;22)保因者が乳癌になるリスクは非転座保因者と同様であるという結果を出されております。その他の癌についても調べてみえます。

(日本語訳を公開することはJohn Wiley & Sons社の許可を得ています。また著者のCarterさんも承諾済みです。)

t(11;22)(q23.3;q11.2)転座は、ヒトでは最も頻度の高い、再発性の相互転座です (Zackai and Emanuel 1980)。均衡転座保因者の表現型は正常なので、たいていは、習慣流産、不妊症、もしくは、親の22番派生染色体の3:1分離の結果生じる、過剰22番派生染色体症候群 (別名、エマヌエル症候群) の子供の誕生後に、精密検査で発見されます (Fraccaro et al. 1980; Zackai and Emanuel 1980; Carter et al. 2009)。t(11,22)保因者の女性で、均衡転座と乳癌発症のリスクの増加との関連が少数ですが報告されています。Lindblom (1994) らは、8家系 (22人の均衡転座保因者、うち17人が女性) で、5人の女性が乳癌になったと報告しています。そのみつかった乳癌症例の数は、スウェーデンの癌登録で報告されている乳癌の年齢別発症率に基づいて予想した数を有意に上回っています。Kurahashi (2000) らは血縁でない40人の均衡転座の保因者における詳細な転座切断点の位置解析の研究において、ひとりのt(11;22)女性保因者が39歳と59歳で両側乳房悪性腫瘍と診断されたと報告しています。Jobanputra (2005) らは、胎児が出生前診断で第3次モノソミーと診断されてみつかった一家系を報告しています。母親は、t(11;22)均衡転座保因者で、乳癌の家族歴があり、5人いる乳癌の血縁者が転座を持っていました。最後に、Wieland et al. (2006) らは、3世代にわたる7人が乳癌の家系を報告しており、そのうち4人が染色体検査をしており、t(11;22)均衡転座保因者でした。これらの報告のうち2つは、女性の均衡転座保因者に対して乳癌の検診検査をしっかりとすることを勧めています (Lindblom et al. 1994; Jobanputra et al. 2005)。

## <セントピエールさんのホームページより> エマヌエル症候群の患者さんのご家族からの手紙

2011年12月19日月曜日

<セントピエールさんのホームページより>

エマヌエル症候群の患者さんのご家族からの手紙

### 1. ダミアン

南アメリカ ローラ・ミュノス（サンチャゴ・チリ）

ダミアンの話をするにあたって、まず、ハビエルのこと話さなければなりませんね。

1996年4月27日、3番目の男の子が生まれました。何も悪いことはしていません。全くの正常妊娠でハビエルを出産しましたが、彼は、自発呼吸ができませんでした。誰もが رفتり来たり走り回っていました。私は、ショックでした。身体の震えが止まらず、何が起きているのか理解することができませんでした。実はとても悪い自体でした。彼らは、私を眠らせ、ハビエルをNICUに連れて行きました。そこでハビエルは人工呼吸器につながれました。私の病室で小児科医は、重度の横隔膜ヘルニアがあると言いました。そして外科医は、私の息子は、巨大なヘルニアで左肺の発育が出来ず、手術を行うことができず、生き残る見込みがない、と言いました。

2週間前に主治医は私に、40週になっても陣痛の兆候がないので、陣痛を誘発しなければならぬと言いました。私は心の内側で言葉にできないような恐怖を感じていました。私は、彼に誕生してきてほしくなかったのです。彼を私の内側に置いておきたかったのです。この考えが愚かであることを理解できず、私はメキシコにいる妹に手紙を書きました。そして、言いました。「誰も私が私を批判する。私はハビエルを出産しなければならぬということが非常に悲しい。そして、説明することができないのだが、産まれるということが死にゆくことと同じであるという感情を持っている。」それから数年経ち、今では、私は母親であるという強い感情を持っています。妊娠は赤ちゃんと深いつながりを築くのです。

私は、ハビエルが活着している間には、決して胸に抱くことはできませんでした。私は、集中治療室にいるときは、とてもストレスを感じていました。そして、私が自宅に戻っている間に、彼は亡くなりました。私は、心にとても大きな傷が残り、ある時は彼を求めて泣き叫んでいました。

1ヶ月後、染色体検査の核型を尋ねてみると、彼には遺伝的問題があると告げられました。そして、何より重大なことは、私がそれを伝えたというこ

## <着床前診断について>見解の改訂2010

2011年1月5日水曜日

### <着床前診断について>見解が改訂されました

着床前診断は、希望すればどこの病院でもどんなクライアントに対しても行われるという医療行為ではありません。必要条件をクリアした実施者によって、日本産婦人科学会の認可を受けた施設でのみ行なわれており、日本では、まだ認可施設数は多くありません。また、実際に着床前診断を行う時もその対象者ごとに日本産婦人科学会に申請し、認可された対象者に限って行われています。そのため、学会が「着床前診断に関する見解」を発表しており、その中で審査基準を決めています。当初は、1998年（平成10年）に発表された見解にしたがって、重篤な遺伝性疾患に限り審査を行なっていましたが、2006年には染色体転座による習慣流産に対しても、審査がおこなわれることとなりました。そして、2010年（平成22年）に、さらに改訂版が出されました。今回は、その新しい「着床前診断に対する見解」に関して、原文を引用しながら、順次その解釈をしていこうと思います。

### 1. 位置づけ

原文には「着床前診断（以下本法）は極めて高度な技術を要する医療行為であり、臨床研究として行われる。」とあります。有用性、信頼性、安全性などがまだ確立しておらず、それらを1歩1歩確認しながら進んでいる研究段階の診断法です。

### 2. 実施者

原文には「本法の実施者は、生殖医学に関する高度の知識・技術を習得した医師であり、かつ遺伝性疾患に対して深い知識と出生前診断の豊かな経験を有していることを必要とする。また、遺伝子・染色体診断の技術に関する業績を有することを要する。」とありますが、漠然としていて、どの程度の実績があればよいのか不明です。実施者の認定制度の確立が望まれます。また、「医師」以外の種々の職種の人々がチームとして関わることも重要です。

### 3. 施設要件

体外受精、胚移植による分娩例があり、出生前診断に関して実績があることは必要条件となっております。そして、実施しようとする施設は、細則（省略）に記載されたような所定の様式にしたがって施設認可申請を行い、学会における審査を経て許可を得なければならないのですが、どうやらこのステップが最も時間がかかるステップのようです。

## エマヌエル症候群

## Emanuel Syndrome

GeneReview著者: Livija Medne, MS, CGC, Elaine H Zackai, MD, FACMG, Beverly S Emanuel, PhD, FACMG

日本語訳者: 倉橋浩樹、大江瑞恵、細羽恵理子 (藤田保健衛生大学・総合医科学研究所・分子遺伝学研究部門)

GeneReview最終更新日: 2010.5.11 日本語訳最終更新日: 2010.7.20

原文 [Emanuel Syndrome](#)

## 要約

## 疾患の特徴

エマヌエル症候群は重度精神遅滞、小頭症、成長障害、前耳介小突起、前耳介洞、耳の奇形、口蓋裂または高アーチ状の口蓋、小顎症、腎異常、先天性心疾患、男性では生殖器の異常を呈する。

## 診断・検査

エマヌエル症候群は次のいずれかからなる染色体不均衡が原因となる。1) 22番派生染色体 [der(22)] を過剰染色体として持つ場合。核型は女性47,XX,+der(22)t(11;22)(q23;q11)、男性47,XY,+der(22)t(11;22)(q23;q11)。2) まれではあるが、均衡型t(11;22)(q23;q11)と過剰な派生染色体を持つ場合。過剰22番派生染色体は500-550バンドレベルの通常のG-バンド解析で容易に同定される。

## 臨床的マネジメント

対症療法: 通常、多くの専門家チームによる介護が必要である。胃食道逆流症、鎖肛 (また狭窄)、鼠径ヘルニア、心奇形、口蓋裂、先天性股関節脱臼、他の骨格合併症、難聴、停留睾丸および小陰茎症、眼の屈折異常、斜視や他の眼科学的な問題の標準的なマネジメント。運動発達、職業や言語療法: コミュニケーションを促進させるための代替コミュニケーション法。二次的な合併症の予防: 小児麻酔科医のいる病院で鎮静や手術の間、気道の状態に注意を払って行う。サーベイランス: それぞれのケースにおいて全身の合併症の程度にもとづく、フォローアップが必要である。定期的な発達評価: 臨床遺伝学者による定期的な再評価。

## 遺伝カウンセリング

99%以上の場合、エマヌエル症候群の発端者の両親のいずれかは t(11;22)(q23;q11) 均衡型保因者であり、表現型は正常である。ほとんどの場合、保因者である両親は、その親のいずれかから t(11;22)を受け継いでいる。両親のいずれかが保因者である発端者の同胞は、1) 過剰22番派生染色体症候群、2) t(11;22)均衡型保因者、3) 過剰22番派生染色体症候群、もしくは、他の減数分裂不分離による自然流産になる可能性がある。そのリスクは発端者の母か父のどちらが均衡型保因者であるかによって異なる。もし、その染色体異常が家族内で確かめられているのならば、リスクの高い妊娠のための出生前診断は可能である。

## 診断

## 臨床診断

## エマヌエル症候群の特徴

- ●主要な表現型は下記に[Fracarroら1980, Zackai & Emanuel 1980, Lin 1986, Carterら2009]
  - 重度精神発達遅滞
  - 小頭症
  - 成長障害
  - 前耳介小突起、前耳介洞
  - 耳の奇形
  - 口蓋裂、高アーチ状口蓋
  - 小顎症
  - 腎奇形
  - 先天性心疾患
  - 男性の生殖器異常