

18トリソミーについて



染色体とは？

人間には遺伝情報を担う染色体があります。通常1～22番までの番号を付けられた「常染色体」があり、各番号は2本で1対の22対4本と、性別を決める「性染色体」の1対2本の計46本で成り立っています。



染色体異常とは？

染色体がなんらかの理由で傷ついてしまったり、本数が足りなかったり多すぎたりしてしまう構造異常のことです。現医学では治すことができません、深刻な疾患を引き起こすことも多いのです。

トリソミーとは？

染色体異常の中でも、染色体が2本1対なのに対して、特定の番号の染色体が3本あるのがトリソミーです。どの番号が3本あるかで呼び方が変わり、症状も変わります。

18トリソミーとは？

18番目の染色体が通常2本で構成されているところが3本あることで、様々な合併症を併発させる重い障がいです。先天性疾患を併発するケースが多く、その生命予後は悪いとされ、胎児の段階で流産や死産になることが多いのです。数年前までは出生児の1年生存率が10%程度と言われていましたが、近年では親の希望に対して治療の対象になったり、認知度が上がったりして、家で生活できる子どもが増えています。1年生存率も30%程度にまで高まっています。

女兒が男児と比べて3:1と多いことも特徴です。発見者の名前からエドワード症候群とも呼ばれています。