

CATCH-22 症候群の自然歴調査

(分担研究：先天異常の自然歴，トータルケアおよび遺伝医療情報のシステム化に関する研究)

研究協力者：福島義光¹⁾，金慶彰²⁾，大橋博文²⁾

要約：DiGeorge 症候群，円錐動脈幹異常顔貌症候群，口蓋帆・心臓・顔症候群では高率に22q11内の微細な欠失を伴うことが判明し，CATCH-22症候群(Cardiac, Abnormal facies, Thymic hypoplasia, Cleft palate, Hypocalcemia, 22番染色体)と総称されている。CATCH-22 症候群の47例について行った質問表を用いた自然歴調査の結果を基に，種々の合併症の早期診断・治療を中心としたCATCH-22 症候群患者のhealth care guidelineを試作した。CATCH-22 症候群の健康管理では，重大合併症の診断・治療は当然として，更に主に学童期以降に問題となってくる構音障害，学習障害，潜在性副甲状腺機能低下症などの症状にも適切な対応を行うことが非常に重要だと考えられる。

見出し語：CATCH-22 症候群，自然歴，health care guideline

【研究目的】CATCH-22 症候群の自然歴を明らかにするため調査票に基づいた全国規模の調査を実施し，昨年38例のデータを集計し報告した。本年は更に9例を追加した計47例の調査を集計し，その結果を基に，本症候群患者の合併症の早期診断・治療などを中心としたhealth care guidelineを試作することを研究目的とした。

【研究方法】調査により集積した患者の家族歴，妊娠出生歴，合併症，就學歷，精神発達，身体発育等のデータに基づいて，合併症の早期診断・治療などを中心とするhealth care guidelineを試作した。

【結果】health care guidelineを試作した(表1)。

1) 新生児～乳時期：早期に診断される例は心疾患や胸腺無形成などの重大合併症を持つと予想され，それらの診断と治療が肝要となる。

2) 幼児期：聴力障害や眼底異常・白内障，ヘルニアなどに注意が必要である。

3) 学童期以降：構音障害に注意し粘膜下口蓋裂や鼻咽腔閉鎖不全の検索，言語療法を考慮する。学習障害・情緒不安定・社会生活不適応に留意し，知能検査やカウンセリングを行う。心臓手術後や発熱が数日続く場合などの摂食が不十分なストレス下では潜在性副甲状腺機能低下症が顕在化する可能性があるため，その機会には副甲状腺機能検査を行うことが有用である。また頭部CT検査によって頭蓋内石灰化の有無も検討する。脳の形態異常の検討のためにはMRI検査も行う。

【考察・結語】CATCH-22 症候群における質の高い健康管理のためには，重大合併症の診断・治療は当然として，更に主として学童期以降に問題となってくる構音障害，学習障害，潜在性副甲状腺機能低下症などの症状にも適切に対応を行っていくことが非常に重要であると考えられる。

表1. CATCH-22のHealth Care Guideline

	注意すべき合併症・症状	検査・対応・関連科
新生児期	心奇形 低Ca血症	心電図 胸部X-P 心エコー 副甲状腺機能検査
乳児期	口蓋裂 免疫不全	耳鼻科 形成外科 免疫検査
幼児期	臍ヘルニア ソケイヘルニア 眼底異常・白内障 聴力障害	外科 眼科的診察 耳鼻科
学童期以降	構音障害 鼻咽腔閉鎖不全 学習障害 情緒不安定 脳形態異常 潜在性副甲状腺機能低下症	言語療法 心理知能検査 カウンセリング 頭部CT, MRI 副甲状腺機能検査

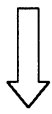
1) 信州大学医学部衛生学，2) 埼玉県立小児医療センター 遺伝科

1) Shinshu University, Dept of Hygiene, 2) Saitama Children's Medical Center, Div. of Medical Genetics



検索用テキスト OCR(光学的文字認識)ソフト使用

論文の一部ですが、認識率の関係で誤字が含まれる場合があります



要約: DiGeorge 症候群, 円錐動脈幹異常顔貌症候群, 口蓋帆・心臓・顔症候群では高率に 22q11 内の微細な欠失を伴うことが判明し, CATCH-22 症候群 (Cardiac, Abnormal facies, Thymic hypoplasia, Cleft palate, Hypocalcemia, 22 番染色体) と総称されている. CATCH-22 症候群の 47 例について行った質問表を用いた自然歴調査の結果を基に, 種々の合併症の早期診断・治療を中心とした CATCH-22 症候群患者の health care guideline を試作した. CATCH-22 症候群の健康管理では, 重大合併症の診断・治療は当然として, 更に主に学童期以降に問題となってくる構音障害, 学習障害, 潜在性副甲状腺機能低下症などの症状にも適切な対応を行うことが非常に重要だと考えられる.