

## CATCH-22 症候群の自然歴調査

1. 先天性心疾患集団における頻度調査
2. 自然歴調査のための質問票の作製

(分担研究：先天異常疾患の成因と自然歴およびトータルケアに関する研究)

福嶋義光, 大橋博文

要約： CATCH-22症候群は22番染色体長腕q11の微細な欠失により引き起こされる疾患群であり、その主な症状である先天性心疾患、異常顔貌、胸腺低形成、口蓋裂、低カルシウム血症の頭文字と22番染色体異常とを併せて命名された。先天性心疾患のうち円錐動脈幹部心奇形を有する患者集団では約1割が22q11欠失を伴っていた。CATCH-22症候群の自然歴をあきらかにするために、全国規模の調査を計画し、そのとき用いる質問票を作製した。

見出し語： CATCH-22症候群, DiGeorge症候群, 口蓋帆・心臓・顔 症候群,  
円錐動脈幹異常顔貌症候群

### 1. 先天性心疾患集団における頻度調査

#### [研究目的]

DiGeorge症候群, 口蓋帆・心臓・顔症候群, 円錐動脈幹異常顔貌症候群の3疾では22q11欠失を高頻度に伴うことが判明しCATCH 22 (Cardiac, Abnormal facies, Thymic hypoplasia, Cleft palate, Hypocalcemia, 22番染色体)と総称されている。CATCH 22に共通する心奇形は円錐動脈幹部心奇形である。円錐動脈幹部心奇形の見で22q11の欠失を伴う症例の頻度を知ることを目的とした。

#### [研究方法]

対象は心臓超音波検査かカテーテル検査で円錐動脈幹部心奇形と診断した87例

(ファロー四徴症38例、大血管転換27例、両大血管右室起始症13例、大動脈離断症4例、総動脈幹症2例、大動脈右肺動脈窓2例、右肺動脈上行大動脈起始症1例)である。末梢血リンパ球あるいはBリンパ芽球様細胞を用いて染色体体標本作製し、Oncor DiGeorge critical region probe-N25 (D22S75)を用いてFISH法を施行した。

#### [結果]

87例中8例に22q11の欠失を認めた(ファロー四徴症6例、大動脈離断症1例、右肺動脈上行大動脈起始症1例)。欠失を認めた8例は特徴的な顔貌(高い鼻陵、長細い鼻、短い瞼裂、小下顎など)を有して

---

埼玉県立小児医療センター遺伝科

(Division of Medical Genetics, Saitama Children's Medical Center)

いた。円錐動脈幹部心奇形を有する症例では22q11欠失の有無のチェックが必要であり、特に特徴的顔貌の異常をともなう症例は欠失をもつ可能性が高いと考えられた。

## 2. 自然歴調査のための質問票の作製

CATCH-22症候群の自然歴をあきらかにするために、全国規模の調査を計画し、そのとき用いる質問票を作製した。次年度以降、自然歴調査を実施し、CATCH-22症候群のトータクケアのあり方を検討する予定である。

### CATCH-22 調査票

記入医師 施設名  
患者氏名 性(男・女) 生年月日 19 年 月 日 ID番号  
初診日 19 年 月 日

最終診察日 年齢 才 月

#### 【家族歴】

出生時の両親の年齢 父 才 母 才 近親婚 (無、有) (種類 )

CATCH-22の家族歴

家系図

#### 【妊娠出生歴】

妊娠 回 出産 回 患児は 番目 妊娠中の異常 (無、有) (詳細: )  
在胎 週 出生時体重 g 身長 cm 頭囲 cm 胸囲 cm  
分娩・出生早期の異常 (無、有) (詳細: )

#### 【診断】

確定診断年齢 才 月 確定診断施設  
確定診断の方法 FISH ( - + ) 染色体分析 ( - + ) その他:  
染色体分析での22q11.2の欠失 ( - + 無施行 ) ( ) バンドレベルにて  
FISH分析結果  
上記以外の確定診断法と結果  
欠失染色体の親由来 ( 父 母 不明 )

#### 【症状・所見】

臨床診断 ( DiGeorge症候群 velo-cardio-facial症候群 円錐幹異常顔貌症候群 その他 )  
精神発達遅滞 ( - + ) DQ IQ 測定年齢 才 月  
言語発達の遅れ ( - + ) オレベル ( 才時 )  
心疾患の有無 ( - + )  
種類  
診断時年齢 才 月  
診断方法 心エコー ( - + ) 心臓カテーテル ( - + )  
心不全の有無 ( - + ) (程度: )  
治療経過 手術 ( - + ) (術式: ) (手術年齢 才 月)  
投薬 ( - + ) (内用: )

新生児期の低Ca血症 ( - + )  
 血清 Ca値 正常値 測定年齢 才 月  
 PTH 正常値 測定年齢  
 痙攣の有無 ( - + ) (詳細: )  
 胸腺無/低形成 ( - + ) (程度: ; 診断方法: X線 手術時確認 )  
 免疫不全 ( - + ) 易感染性 ( - + ) 主な感染症の既往  
 T細胞性免疫不全 ( - + ) B細胞性 ( - + )  
 根拠となる検査所見 (検査法、値、検査年齢など)  
 口蓋裂 ( - + ) (硬口蓋裂 粘膜下口蓋裂) (治療: )  
 鼻咽腔閉鎖不全・鼻声 ( - + ) (受けた治療: )  
 顔貌の異常  
 小頭症 ( - + ) 小さい口 ( - + ) 眼間隔離 ( - + ) 眼瞼下垂 ( - + )  
 瞼裂狭小 ( - + ) 瞼裂斜下 ( - + ) 白内障 ( - + ) 低い鼻陵 ( - + )  
 幅広い鼻陵 ( - + ) 鼻翼低形成 ( - + ) 大きく長い鼻 ( - + )  
 高い口蓋 ( - + ) 耳介形態異常 ( - + ) 耳介低位 ( - + ) 長い顔 ( - + )  
 長い人中 ( - + ) 開いた口 ( - + ) その他  
 乳児期発育障害 ( - + ) 乳児期筋低緊張 ( - + ) 下痢 ( - + )  
 学習障害 ( - + ) 伝音声難聴 ( - + ) 閉塞性睡眠時無呼吸 ( - + )  
 アデノイド ( - + ) アデノイド/へんとう腺低形成 ( - + )  
 脳形態異常 ( - + ) (詳細: ) 小頭症 ( - + )  
 眼底異常 ( - + ) 細長い上肢 ( - + ) 細長い指 ( - + )  
 ソケイヘルニア ( - + ) 臍ヘルニア ( - + ) 尿道下裂 ( - + )  
 停留睪丸 ( - + ) 脊椎側湾 ( - + ) 食道閉鎖 ( - + )  
 就学前療育訓練経歴

就学歴

1. 未 2. 保育園 3. 幼稚園 4. 小学校特殊学級 5. 小学校複式学級 6. 養護学校  
 7. 中学校 8. 高等学校 9. 短期大学 10. 大学 11. 実業学校 12. 職業訓練所  
 13. 在宅 14. その他 ( )

その他特記事項

CATCH-22 身体発育調査票

患者氏名 I.D.

施設名 19 年 月 日生

在胎週数 週

計測年月日(西暦)	身長(cm)	体重(kg)	頭囲(cm)	胸囲(cm)	計測年月日(西暦)	身長(cm)	体重(kg)	頭囲(cm)	胸囲(cm)



## 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:CATCH-22 症候群は 22 番染色体長腕 q11 の微細な欠失により引き起こされる疾患群であり,その主な症状である先天性心疾患,異常顔貌,胸腺低形成,口蓋裂,低カルシウム血症の頭文字と 22 番染色体異常とを併せて命名された.先天性心疾患のうち円錐動脈幹部心奇形を有する患者集団では約 1 割が 22q11 欠失を伴っていた.

CATCH-22 症候群の自然歴をあきらかにするために,全国規模の調査を計画し,そのとき用いる質問票を作製した.