

ダウン症候群（転座型）

転座型とは

転座型は、21 番染色体の余分な 1 本が他の染色体に結合している場合に起こります。この染色体は体内のすべての細胞に存在するようになります。

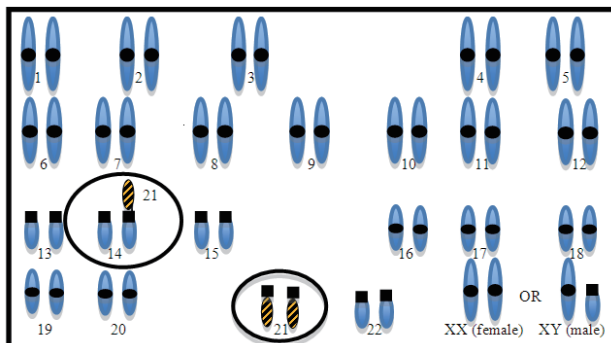
- 染色体には、私たちの体がどのように成長し、機能するかを示すすべての遺伝情報が含まれています。
- ほとんどの人には、全身の細胞に合計 46 本の染色体（23 対）があります。各対のうち 1 つは父親から、もう 1 つは母親から受け継いでいます。
- 21 番染色体が 1 本余分にあることで、ダウン症の特徴があらわれます。
- ダウン症のある人の約 3 ～ 4% が転座型です。

転座型ダウン症とはどのようなものですか？

転座型ダウン症の場合、21 番染色体の余分な部分が、別の染色体に結合しています。

例えば、21 番が 14 番とくっついた場合、下の図のようになります。

転座型ダウン症



転座型の原因は何ですか？

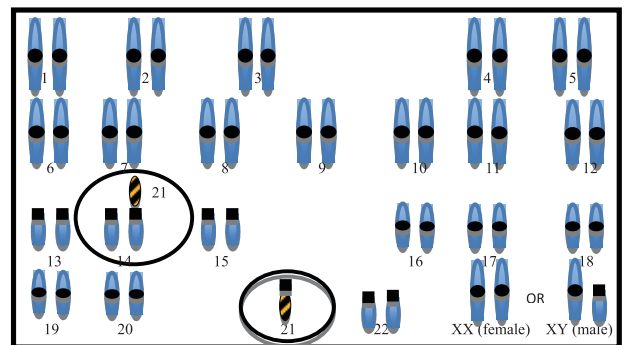
転座型ダウン症は、次の 2 つのうちどちらかが原因で起こります。

- 卵子または精子の中に余分な遺伝子がある。
- 偶然に起こる。

均衡転座とは何ですか？

卵子または精子の中にある 21 番染色体の余分な部分が親から受け継がれる場合、それは、親がこのタイプの染色体を「もっている」ことを意味します。このような親は、「均衡転座」と呼ばれます。均衡転座は、遺伝情報の総量は適切ですが、遺伝情報がある染色体の位置がずれています。

均衡転座



均衡型転座がある人はダウン症の特徴がありますか？

均衡型転座がある人にはダウン症の特徴はありません。しかし、妊娠しにくい可能性はあります。

- 適切な量の遺伝情報をもっている、卵子や精子の遺伝子が多すぎたり少なすぎたりすることがあります。そのため 予期せぬ流産を引き起こすかもしれません。

転座型は私の子どもにとってどういう意味がありますか？

- 転座型の人は、健康上の課題や学習上の問題の多くは、他のタイプのダウン症のある人と共通しています。
- 血液検査をしなければ、転座型か他のタイプかを見分けることはできません。
- ダウン症のある人は、学習の問題を抱えています。転座の位置によって、子どもがどのように成長するかを予測することは通常できません。

ダウン症のある子どもを産みますか？

転座型のダウン症は、ダウン症の特徴をもたない親から受け継ぐ唯一のダウン症です。

どちらかの親が均衡転座がある場合、最大 15% の確率でダウン症のある子どもがもう一人産まれる可能性があります。

- このことについては、妊娠の前に、ダウン症の専門家である遺伝カウンセラーや医師に相談してください。
- 兄弟姉妹などの他の家族についても、均衡型転座の可能性を話し合うことができます。

