



仙台 東京 大宮 横浜
名古屋 大阪 岡山 福岡

◎1月 札幌開院

検索

ヒロクリニック
0120-169-629

- NIPTとは
- NIPTとは
- NIPTで分かる疾患
- 全染色体全領域部分欠失・重複疾患
- 全染色体異数性検査
- 当院の特徴
- 当院の特徴
- 5,000人データからの「おすすめ検査」とは？
- 検査案内
- 検査の流れ
- 検査についてのご注意
- 東京衛生検査所について
- 産婦人科専門医
- 羊水検査
- 医師紹介
- 出生前診断 検査プラン
- 検査プランの選び方
- フルセットプラン
- 当院おすすめプラン
- over35プラン
- スタンダードプラン
- ミディアムプラン
- ライトプラン
- ミニマムプラン
- 検査プランオプション
- よくある質問
- よくある質問
- 検査を検討されている方
- 検査を受診される前
- 検査について
- 検査を受診された後
- クリニック案内
- クリニック案内
- 札幌駅前院
- 仙台駅前院
- 大宮駅前院
- 東京駅前院
- 横浜駅前院
- 名古屋駅前院
- 大阪駅前院
- 岡山駅前院
- 博多駅前院
- NIPTコラム
- 妊娠から出産まで
- ダウン症・全染色体全領域部分欠失・重複疾患
- 妊娠中の疑問
- 妊娠中のお役立ち
- 遺伝子・次世代シーケンサー
- 妊娠中の病気

[出生前検査](#)
[中絶・流産](#)
[世界のNIPT](#)
[お金のこと](#)
[ストレス](#)
[NIPTなど](#)
[論文](#)
[採用情報](#)



> NIPTとは > 全染色体全領域部分欠失・重複疾患とは

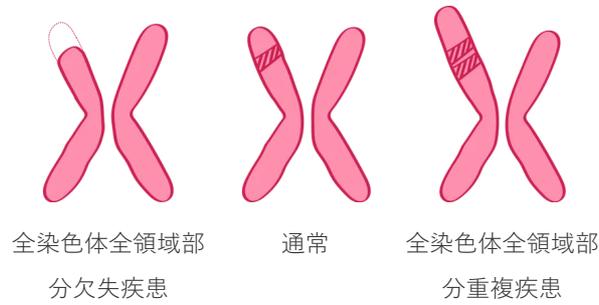
全染色体全領域部分欠失・重複疾患とは



全染色体全領域部分欠失・重複疾患とは

東京衛生検査所の次世代シーケンサーを用いたNIPTの検査の結果、Y染色体を除いた全染色体全領域において、欠失および重複が患者さまの300～400人に1人に検出されています。文献によるとこれまでに58種類の欠失・重複が報告されています。東京衛生検査所はこれら58種類に加えて、全領域での欠失・重複を報告しています。この報告は700万塩基以上の欠失・重複があるケースのみ行います。

全染色体全領域部分欠失疾患は100万塩基から300万塩基程度の欠失でも症状を発症しますが、症例によっては当該遺伝子を含んで700万塩基以上の欠損を伴うこともあります。疾患特有部位の遺伝子欠損を超える大きな欠失があった場合も、該当遺伝子が欠損しているために同様の症状またはより重度の疾患を伴うことが考えられます。そのため、該当欠損部位が疾患特異的部位にふくまれている場合、欠損範囲が大きい場合でも同じ診断名をつけるのが妥当と我々は考えております。微小欠失と呼ぶと誤解を招くため、部分欠失疾患として当HPは記載させていただきます。



700万塩基のうちエクソン領域は約2%含まれており、それは14,000塩基にもなります。それだけの長さのエクソンがモノソミーまたはトリソミーになると中等度以上の障害を伴うことが予想されます。700万塩基の範囲は大きいと考える方もいるかもしれませんが、羊水穿刺後のマイクロアレイ検査でも500万塩基以下の欠失・重複は製造機器メーカ保証がありません。また、東京衛生検査所では羊水検査のエクソーム解析を行っております。ご存知の通り羊水穿刺はリスクを伴う検査なのでスクリーニングには向きませんが、本当に微小な変化を捉えるのであれば、この羊水検査+エクソーム解析を行うことをお勧めします。

なお、エクソン領域の1塩基の変化も捉えることは可能ですが、イントロン領域の変化に伴う疾患や、次世代シーケンサーが読みにくい領域も存在するため、やはりすべての疾患に対応しているわけではありません。イントロン領域の変化に伴う疾患や、次世代シーケンサーが読みにくい領域も存在します。

全染色体全領域部分重複疾患の原因

染色体欠失

染色体	欠失部	症候群	備考
1番	1p12	アラジール症候群(Alagille症候群)	
1番	1q21.1	1q21.1微細欠失症候群	
1番	1p36	1p36欠失症候群	発生頻度(出生時)4,000~10,000件中1件 成長障害、重度精神発達遅滞、難治性てんかんなどの症状
2番	2q13	ネフロン癆(Nephronophthisis)1型	
2番	2p21	全前脳胞症	
2番	2q37.3	オルブライト(Albright)症候群様中手骨・中足骨短縮	
3番	3q29	3q29微細欠失症候群	
4番	4p16.3	ウォルフヒルシュホーン症候群(Wolf-Hirschhorn症候群)	発生頻度(出生時)50,000件中1件 重度の精神発達の遅れ、成長障害、難治性てんかん、多発形態異常。
5番	5p13.2	コルネリア・デ・ランゲ症候群(Cornelia de Lange症候群)	
5番	5p15.2	猫鳴き症候群	発生頻度(出生時)20,000~50,000件中1件 低出生体重、成長障害、甲高い猫のなき声のような啼泣。顔貌所見や筋緊張低下、精神運動発達の遅れ。
5番	5q35.3	ソトス症候群(Sotos症候群)	発生頻度(出生時)14,000件中1件
7番	7q11.23	ウィリアムズ症候群(Williams症候群)	
7番	7p13	パリスター・ホール症候群(Pallister-Hall症候群)	
7番	7p14.1	グレイグ脳多合指趾症(Greig 脳多合指趾症)	
7番	7p21.1	セートル・ヒョッツェン症候群(Saethre-Chotzen症候群)	

7番	7q36.3	全前脳胞症3型	
8番	8q12.2	チャージ症候群(CHARGE症候群)	
8番	8p23.1	8p23.1微細欠失症候群	
8番	8q23.3	毛髪・鼻・指節症候群1型	
8番	8q24.11	ランガー・ギデオン症候群(Langer-Giedion症候群)	
10番	10p13	ディ・ジョージ症候群(DiGeorge症候群)2型	
11番	11p11.2	ポトツキ・シェファー症候群(Potocki-Shaffer症候群)	
11番	11p13	WAGR症候群	
12番	12q24.13	ヌーナン症候群(Noonan症候群)	
13番	13q14.2	網膜芽細胞腫 ・発達遅滞	
13番	13q32.3	全前脳胞症5型	
15番	15q11.2~q13	ブラダー・ウィリー症候群(Prader-Willi症候群)	発生頻度(出生時)10,000~25,000件中1件 筋緊張低下、色素低下、外性器低形成。
15番	15q11.2~q13	アンジェルマン症候群(Angelman症候群)	発生頻度(出生時)12,000件中1件 重度の精神発達の遅れ、てんかん、失調性運動障害、行動異常、睡眠障害、低色素症、特徴的な顔貌。
16番	16p11.2	16p11.2微細欠失	
16番	16p13.11	16p13.1微細欠失	
16番	16p13.3	ルビンシュタイン・テイビ症候群(Rubinstein-Taybi症候群)	発生頻度(出生時)125,000件中1件
16番	16p13.3	結節性硬化症2型	
17番	17p13.3	ミラー・ディカー症候群(Miller-Dieker症候群)	
17番	17p11.2	スミス・マギニス症候群(Smith-Magenis症候群)	発生頻度(出生時)15,000~25,000件中1件
17番	17q11.2	神経芽細胞種1型	
20番	20p12.23	アラジール(Alagille)症候群	
22番	22q11.2	22q11.2欠失症候群	発生頻度(出生時)4,000件中1件 先天性心疾患、精神発達遅延、特徴的顔貌、免疫低下、口蓋裂・軟口蓋閉鎖不全、鼻声、低カルシウム血症。
22番	22q13.33	フェラン・マクダーミド症候群(Phelan-McDermid症候群)	
X	Xp21.2-p21.1	デュシェンヌ型(Duchenne) /ベッカー型(Becker)筋ジストロフィー	男児2,000~6,000件中1件
X	Xp22.31	カルマン症候群(Kallmann症候群)	
X	Xp22.31	X連鎖性魚鱗癬	
X	Xp22.32	SHOX欠損	
X	Xp22.33	レリーワイル症候群	
Y	Yp11.2	レリーワイル症候群	
X	Xq28	MECP2重複症候群	

染色体重複

染色体	重複部	症候群	備考
1番	1q21.1	1q21.1微細重複症候群	
1番	2p21	全前脳胞症	
3番	3q29	3q29微細重複症候群	
5番	5p13.2	コルネリア・デ・ランゲ症候群(Cornelia de Lange症候群)	
5番	5q35.3	ソトス症候群(Sotos症候群)	

7番	7q11.23	ウィリアムズ症候群(Williams症候群)	
8番	8p23.1	8p23.1微細重複症候群	
10番	10q24.3	染色体10q24重複症候群	
11番	11p11.2	ポトツキ・シェファー症候群(Potocki-Shaffer症候群)	
11番	11p13	WAGR症候群	
12番	12q24.1	ヌーナン症候群(Noonan症候群)	
13番	13q32.3	全前脳胞症5型	
15番	15q11.2	ブラダー・ウィリー症候群(Prader-Willi症候群)	筋緊張低下、色素低下、外性器低形成。
15番	15q11.2	アンジェルマン症候群(Angelman症候群)	重度の精神発達の遅れ、てんかん、失調性運動障害、行動異常、睡眠障害、低色素症、特徴的な顔貌。
15番	15q26qter	過成長・知的障害	
16番	16p11.2	16p11.2微細重複	
16番	16p13.11	16p13.1微細重複	
16番	16p13.3	ルビンシュタイン・テイビ症候群(Rubinstein-Taybi症候群)	
17番	17p11.2	ポトツキ・ルプスキ症候群 (Potocki-Lupski症候群)	
17番	17q11.2	神経線維腫1型	
17番	17p12	シャルコー・マリー・トゥース病(Charcot-Marie-Tooth)1A型	
17番	17q21.31b	17q21.31微細重複症候群	
22番	22q11.1	猫の目症候群	
22番	22q11.2	22q11.2重複症候群	先天性心疾患、精神発達遅延、特徴的顔貌、免疫低下、口蓋裂・軟口蓋閉鎖不全、鼻声、低カルシウム血症。
X	Xq22.2	Pelizaeus-Merzbacher症候群	
X	Xp22.3	ステロイド・サルファターゼ欠損症	
X	Xq26.3	-	
X	Xq28	MECP2重複症候群	

東京衛生検査所で使用している次世代シーケンサーは700万塩基以下の欠失・重複は検出できません。症候群の全ての症例を検出できるわけではありません。



クリニック案内



お問い合わせ



検査について
意

Home

お問い合わせ

出生前診断 検査プラン

よくある質問

WEB予約

他
科
目

NIPTとは

5,000人データからの「おすすめ検査」とは？

全染色体全領域部分欠失・重複疾患

全染色体異数性検査

性染色体の数の異常とは

当院の特徴

医師紹介

検査についてのご注意

クリニック案内

札幌駅前院

仙台駅前院

大宮駅前院

東京駅前院

横浜駅前院

名古屋駅前院

大阪駅前院

岡山駅前院

博多駅前院

NIPTコラム

妊娠から出産まで

ダウン症・全染色体全領域部分欠失・重複疾患

妊娠中の疑問

妊娠中のお役立ち

遺伝子・次世代シーケンサー

妊娠中の病気

出生前検査

中絶・流産

世界のNIPT

お金のこと

ストレス

NIPTなど

論文

その他

医療機関の方へ

サイトマップ

プライバシーポリシー

 日本語  简体中文 (簡体中国語)

株式会社Human Investor | NIPTコンソーシアム | イルミナ株式会社

Copyright (c) NIPT Hiro Clinic All Rights Reserved.