

:: 16p11.2p12.2 微細重複症候群 (16p11.2p12.2 microduplication syndrome)

Orpha 番号 : ORPHA261204

疾患定義

16p11.2p12.2 微細重複症候群 (16p11.2p12.2 microduplication syndrome) は、16 番染色体短腕の部分重複によるまれな染色体異常症候群であり、表現型の幅は極めて広く、典型的には精神運動発達遅滞 (特に言語面)、知的障害、自閉スペクトラム症、強迫性・反復性行動、行動障害 (攻撃性、感情爆発など)、顔面の形態異常 (逆三角形の顔、落ちくぼんだ眼、幅広く目立つ鼻梁、つり上がったかあるいは狭い眼瞼裂、眼間開離) の特徴をもつ。また、指や手の異常、低身長、小頭症、細い体型もしばしば認める。

日本語翻訳版の監訳 :

- 大橋 博文
(難治性疾患政策研究班「染色体微細欠失重複症候群の包括的診療体制の構築」)

最終更新日 : 2017 年 3 月

翻訳日 : 2019 年 3 月

本要約の翻訳は国立研究開発法人日本医療研究開発機構 (AMED) からの資金援助の下で行われています。



本要約は情報の提供を唯一の目的として公開しているものです。専門医による医学的ケアの代わりとなるものではありません。本要約を診断や治療の根拠とすることはお控えください。



この情報は、フランスの Orphanet から提供されており、原文 (英語) がそのまま日本語に翻訳されています。このため、診断・治療・遺伝カウンセリング等に関する内容が日本の現状と合っていない場合や国内で配信されている他の媒体と一部の内容が異なる場合があります。保険適用に関する診断基準など、国内の医療制度に準拠した情報が必要な場合は、厚生労働省の補助事業により運営されている難病情報センターや小児慢性特定疾病情報センター等の専門情報センターのホームページをご参照ください。



Find more information on the disease and associated services on www.orpha.net