

:: 16p11.2p12.2 微細欠失症候群 (16p11.2p12.2 microdeletion syndrome)

Orpha 番号 : ORPHA261211

疾患定義

16p11.2-p12.2 微細欠失症候群 (16p11.2p12.2 microdeletion syndrome) は、近年報告された症候群であり、発達遅滞と顔面の形態異常を特徴とする。

要約

疫学

5 例について臨床的ならびに分子遺伝学的な評価がなされている。

臨床像

顔貌特徴として、平坦な顔、眼瞼裂斜下、低くそして形態異常をもつ耳介がある。また、口唇口蓋裂、心奇形、低身長、哺乳障害、筋緊張低下がみられることもある。

病因

本症候群は 16p11.2-p12.2 領域を含む中間部欠失による。この欠失は新生突然変異として生じ、また分節重複に挟まれていることから、非アレル間相同組換え (non-allelic homologous recombination : NAHR) に起因すると考えられる。その特徴は比較ゲノムハイブリダイゼーション (CGH) のマイクロアレイや蛍光 in situ ハイブリダイゼーション (FISH) により評価された。

専門家による英語原文の校閲 :

- Dr Nicole MORICHON-DELVALLEZ

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 : 2011 年 5 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。

