

:: 17p11.2 微細重複症候群 (17p11.2 microduplication syndrome)

Orpha 番号 : ORPHA1713

疾患定義

17p11.2 微細重複症候群 (17p11.2 microduplication syndrome) は、17 番染色体短腕の部分的な重複に起因するまれな染色体異常症候群であり、典型的には筋緊張低下、摂食障害、発育不全、発達遅滞（特に認知および言語障害）、軽度から中等度の知的障害、精神神経障害（行動障害、不安、注意欠如・多動症、自閉スペクトラム症、双極性障害）を呈する。心血管の構造的な異常（大動脈起始部の拡張、大動脈二尖弁、心房/心室中隔欠損）と睡眠障害（閉塞性および中枢性の睡眠時無呼吸）も高頻度で見られる。

日本語翻訳版の監訳：

- 倉橋 浩樹
（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」）
- 西村 夕美子
（藤田医科大学大学院保健学研究科臨床検査学領域遺伝カウンセリング分野）

最終更新日：2017 年 1 月

翻訳日：2019 年 4 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（出生前診断・着床前診断を含む）・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