

:: 17p13.3 微細重複症候群 (17p13.3 microduplication syndrome)

Orpha 番号 : ORPHA217385

疾患定義

17p13.3 微細重複症候群 (17p13.3 microduplication syndrome) は、様々な程度の精神運動発達遅滞と形態異常を特徴とする。

要約

疫学

10 例に満たない例について近年報告がある。

臨床像

臨床症状は多様であるが、軽度から中等度の精神運動発達遅滞、筋緊張低下、前頭突出を伴う高い額、小さい鼻、小さい口などの頭蓋顔面形態異常が共通する臨床症状スペクトラムである。

病因

この微細重複は、マイクロアレイによる比較ゲノムハイブリダイゼーション (a-CGH) で同定された。ミラー-ディカー症候群 (Miller-Dieker syndrome) (17p13 欠失症候群) にみられる欠失と同じ領域を含む (この用語を参照)。この新生突然変異による重複は様々な大きさであることから、非アレル間相同組換え (nonallelic homologous recombination : NAHR) 以外の機序が関わっていると考えられる。17p13.3 重複の重要性とその臨床像スペクトラムの解明には更なる患者の情報が必要である。

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 : 2010 年 2 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。

