

:: 1q44 微細欠失症候群 (1q44 microdeletion syndrome)

Orpha 番号 : ORPHA238769

疾患定義

1q44 微細欠失症候群 (1q44 microdeletion syndrome) は、特異顔貌、発達遅滞 (特に発話の遅滞)、痙攣発作、および筋緊張低下と関連する新たに定義された症候群である。

要約

疫学

血縁関係のない 4 人の患者の報告がある。

臨床像

最も一般的な顔貌の特徴として、小頭症、眼間開離、薄い上口唇などがある。脳梁異常 (無形成、低形成、またはわずかな菲薄化) がすべての罹患患者に観察される。

病因

この微細欠失は、アレイ CGH (比較ゲノムハイブリダイゼーション) によって同定された。

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 :

- 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」)
- 古俣 知里
(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 : 2010 年 10 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。

