

:: 21q22.11q22.12 微細欠失症候群 (21q22.11q22.12 microdeletion syndrome)

Orpha 番号 : ORPHA261323

疾患定義

21 番染色体長腕の部分欠失に起因するまれな遺伝性の染色体異常症候群であり、出生前および出生後の発育遅滞、低身長、知的障害、重度の言語障害を伴う発達遅滞、血小板減少症、ならびに頭蓋顔面形態異常を特徴とし、頭蓋顔面形態異常としては小頭症、眼瞼裂斜下、耳介低位、広い鼻梁、薄い上口唇、下向きの口角などがみられる。脳 MRI での異常（脳梁の無形成など）、行動上の問題および痙攣発作を伴うこともある。

日本語翻訳版の監訳 :

- 小崎 健次郎
(慶應義塾大学医学部 臨床遺伝学センター)

最終更新日 : 2019 年 4 月

翻訳日 : 2020 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（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。

