

## :: 2p15p16.1 微細欠失症候群 (2p15p16.1 microdeletion syndrome)

Orpha 番号 : ORPHA261349

### 疾患定義

2p15p16.1 微細欠失症候群 (2p15p16.1 microdeletion syndrome) は、発達遅滞と顔面形態異常を特徴として最近記載された症候群である。

### 要約

#### 疫学

5 例において臨床的および分子遺伝学的特徴が明らかにされている。

#### 臨床像

形態異常としては、後退した前額部、眼角開離、内眼角贅皮、眼瞼裂短縮・斜下、眼瞼下垂、広く高い鼻梁、下顎後退、平坦な人中、高く狭い口蓋と上口唇のめくれを伴う小さな口などがある。4 例では眼科診察により両側視神経萎縮/低形成が明らかにされた。小頭症、低身長、泌尿生殖器異常、および行動障害がよくみられる。

#### 病因

本症候群は、2p15p16.1 の中間部欠失 (1 例はモザイク欠失での報告) により生じる。これらの *de novo* 欠失の特徴は、マイクロアレイ CGH (比較ゲノムハイブリダイゼーション) および蛍光 *in situ* ハイブリダイゼーション (FISH) により評価された。欠失の大きさは 570 kb から 5.7 Mb まで多様であり、いくつかの遺伝子が含まれる。それらの遺伝子のハプロ不全が表現型に寄与している可能性がある。

日本語翻訳版の監訳 :

- 黒澤 健司

(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 6 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。



Find more information on the disease and associated services on [www.orpha.net](http://www.orpha.net)



---

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。

---

