

:: 2q23.1 微細欠失症候群 (2q23.1 microdeletion syndrome)

Orpha 番号 : ORPHA228402

疾患定義

新たに報告された 2q23.1 微細欠失症候群 (2q23.1 microdeletion syndrome) は、著明な言語発達遅滞を伴う重度の知的障害、行動異常 (多動や不適切な笑いなど)、低身長、痙攣発作を特徴とする。

要約

疫学

現在までに 15 例が報告されている。

臨床像

形態異常としては、小頭症、大きく開いた口、テント状の上口唇、目立つ切歯などがある。過半数の症例で常同行動、睡眠パターンの乱れ、歩隔の広い歩行がみられる。骨格異常としては、小さな手足に伴う全体的な短指症がある。

病因

この微細欠失は、マイクロアレイ CGH (比較ゲノムハイブリダイゼーション) (aCGH) によって同定された。欠失の大きさは様々であるが、特に重要な領域には *MBD5* という単一の遺伝子が含まれている。*MBD5* 単独の欠失の場合より広範な表現型を示す患者では、*EPC2* という別の遺伝子が欠失している。

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 :

- 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 : 2010 年 5 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。

