

:: 2q24 微細欠失症候群 (2q24 microdeletion syndrome)

Orpha 番号 : ORPHA1617

疾患定義

2q24 微細欠失症候群 (2q24 microdeletion syndrome) は、2 番染色体長腕の部分欠失で構成される染色体異常であり、その臨床的特徴としては、欠失が起きた領域に応じて様々な臨床像がみられ、具体的には、痙攣発作、小頭症、形態異常、口蓋裂、眼の異常（コロボーマ、白内障、小眼球症）、発育遅滞、発育不全、心疾患、四肢の異常、発達遅滞、自閉症などを呈することがある。

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：2014 年 10 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。



Find more information on the disease and associated services on www.orpha.net