

:: 2q32q33 微細欠失症候群 (2q32q33 microdeletion syndrome)

Orpha 番号 : ORPHA251019

疾患定義

2q32q33 微細欠失症候群 (2q32q33 microdeletion syndrome) は、最近定義された症候群であり、中等度から重度の知的障害、著しい発話遅延、持続的な摂食困難、成長遅延、特異な形態的特徴を含む様々な表現型を特徴としている。

要約

疫学

現在までに報告されている患者数は 25 人未満である。

臨床像

顔貌の特徴としては、眼瞼裂斜下、耳介低位、突出した鼻梁などがある。患者の多くは高口蓋または口蓋裂を有する。一部の患者では、外胚葉異形成様の表現型を呈し、薄くて透明な皮膚と毛髪および歯牙の異常を伴う。独特の行動表現型を示し、多動や支離滅裂な行動、不安や攻撃的な期間を伴うが陽気な性格を呈する。この微細欠失は、比較ゲノムハイブリダイゼーション (CGH) マイクロアレイによって同定された。欠失のサイズは、35 kb から 10.4 Mb まで幅がある。SATB2 遺伝子のハプロ不全が、いくつかの臨床的特徴の原因である。

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 :

- 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」)
- 大貫 雄司
(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 : 2011 年 3 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。



Find more information on the disease and associated services on 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（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。

