

:: 2q33.1 微細欠失症候群 (2q33.1 microdeletion syndrome)

Orpha 番号 : ORPHA251028

疾患定義

2q33.1 微細欠失症候群 (2q33.1 microdeletion syndrome) は、2 番染色体長腕の部分的な欠失に起因するまれな染色体異常症候群であり、表現型は極めて多様であるが、典型例は、重度の知的障害、中等度から重度の発達遅滞 (特に発話)、摂食困難、成長障害、筋緊張低下、細くまばらな髪、様々な歯牙異常、および口蓋裂/高口蓋を特徴とする。典型的な特異的形態の特徴としては、前額突出、眼瞼裂斜下、突出した鼻梁とわし鼻などがある。様々な行動上の問題 (例、多動、支離滅裂/反復的な行動、接触回避) も伴う。

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」)
- 岸野 洋祐
(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 : 2017 年 1 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。



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。



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