

## :: 3p 遠位部モノソミー (Distal monosomy 3p)

Orpha 番号 : ORPHA1620

### 疾患定義

3p 遠位部モノソミー (distal monosomy 3p) は、3 番染色体短腕の部分欠失に起因するまれな染色体異常症候群であり、その表現型には大きな幅があるが、典型例では出生前・出生後の成長発育遅滞、知的障害、発達遅滞、頭蓋顔面の特異的形態（小頭症、三角頭蓋、眼瞼裂斜下、眼間開離、眼瞼下垂、小顎症）といった特徴がみられる。軸後多指症 (postaxial polydactyly)、筋緊張低下、腎奇形、先天性心疾患（例、房室中隔欠損）を合併することがある。

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」)
- 古俣 知里  
(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 9 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](http://www.orpha.net)