

:: 5q14.3 微細欠失症候群 (5q14.3 microdeletion syndrome)

Orpha 番号 : ORPHA228384

疾患定義

新しく定義された 5q14.3 微細欠失症候群 (5q14.3 microdeletion syndrome) には、発話のない重度の知的障害、常同運動、てんかんが含まれる。

要約

疫学

現在までに、14 人の患者が報告されている。

臨床像

様々な特異顔貌の特徴がすべての患者にみられるが、いくつか共通する特徴がみられ、具体的には、高くて幅広い前額部、顕著な眉毛、上向きの鼻孔、短くて目立つ人中、下向きの口角、小顎などがある。常同運動とアイコンタクトの減少が多くの患者でみられ、自閉スペクトラム症の診断が示唆される。ほとんどの患者で、脳梁異常、脳室拡大、脳室周囲の白質化、高信号および皮質萎縮などの脳画像異常が報告される。

病因

この微細欠失は、マイクロアレイベースの比較ゲノムハイブリダイゼーション (CGH) によって同定された。欠失の大きさは様々であるが、最小の共通欠失領域は *MEF2C* 遺伝子のみを含み、*MEF2C* 遺伝子のハプロ不全が表現型の原因であることを示唆している。

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 :

- 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」)
- 中山 要
(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 : 2010 年 5 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。

