

## :: 8p11.2 欠失症候群 (8p11.2 deletion syndrome)

Orpha 番号 : ORPHA251066

### 疾患定義

8p11.2 欠失症候群 (8p11.2 deletion syndrome) は、先天性球状赤血球症、形態異常、成長遅滞、および低ゴナドトロピン性性腺機能低下症の合併を特徴とする隣接遺伝子症候群である。

### 要約

#### 疫学

現在までに 8 例が報告されている。

#### 臨床像

よくみられる形態異常としては、小顎、小頭、耳前瘻孔、高口蓋、耳介異常などがある。1 例を除く全例で知的障害がみられている。1 例では、嗅覚脱失の合併によりカルマン症候群 (Kallmann syndrome) (この用語を参照) が示唆された。

#### 病因

本症候群は 8 番染色体短腕中間部 (8p11.1-8p21) の欠失により生じる。欠失は細胞遺伝学的に検出でき、その大きさは様々である。アンキリン 1 遺伝子 (ANK1) が欠失すると、先天性球状赤血球症が発生する。

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 :

- 涌井 敬子  
(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 : 2011 年 3 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。

---

