

:: 8p23.1 重複症候群 (8p23.1 duplication syndrome)

Orpha 番号 : ORPHA251076

疾患定義

8p23.1 重複症候群 (8p23.1 duplication syndrome) は、8 番染色体短腕の部分重複に起因するまれな染色体異常症候群であり、極めて多様な表現型を示すが、主な特徴としては、軽度から中等度の発達遅滞、知的障害、軽度の特異顔貌（前額突出、アーチ状の眉毛、幅広い鼻梁、上向きの鼻孔、口唇裂や口蓋裂など）、先天性心疾患（例、房室中隔欠損）などがある。その他、大頭症、行動障害（例、注意欠如症）、痙攣発作、筋緊張低下、眼球異常、手指異常（多指症/合指症）が報告されている。

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」）
- 西村 夕美子
（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 11 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