

:: β サラセミア-X 連鎖血小板減少症候群 (Beta-thalassemia-X-linked thrombocytopenia syndrome)

Orpha 番号 : ORPHA231393

疾患定義

β サラセミア-X 連鎖血小板減少症候群 (beta-thalassemia-X-linked thrombocytopenia syndrome) は、 β サラセミア (この用語を参照) の一病型であり、脾腫および点状出血、中等度の血小板減少、血小板機能障害による出血時間延長、網状赤血球増多、および軽度の β サラセミアを特徴とする。

要約

疫学

この病型の有病率は不明である。

病因

本疾患は、*HBB* 遺伝子 (11p15.5) の変異は伴わない一方、GATA 結合蛋白 1 (GATA-binding protein-1) をコードする遺伝子 (*GATA1*; Xp11.23) の変異を伴い、これにより β グロブリン遺伝子の発現が減弱する。

遺伝カウンセリング

遺伝形式は X 連鎖である。

専門家による英語原文の校閲 :

- Pr Renzo GALANELLO
- Dr Raffaella ORIGA

日本語翻訳版の監訳 :

- 伊藤 悦朗
(難治性疾患政策研究班「先天性骨髄不全症の診断基準・重症度分類・診療ガイドラインの確立に関する研究」)

最終更新日 : 2011 年 5 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。

