

:: ファインゴールド症候群 2 型 (Feingold syndrome type 2)

Orpha 番号 : ORPHA391646

疾患定義

ファインゴールド症候群 2 型 (Feingold syndrome type 2 : FS2) は、ファインゴールド症候群 1 型 (FS1 ; この用語を参照) にみられるものと同様の骨格異常および軽度の知的障害を特徴とする、まれな遺伝性奇形症候群であるが、消化管閉鎖症の症候と眼裂狭小はみられない。

要約

疫学

FS2 は極めてまれであり、現在までに 3 例しか報告されていない。

臨床像

FS2 の患者は、FS1 にみられるのと同様に、小頭症、短指症、第 2 指と第 5 指の中節骨短縮症、母指の低形成、ならびに合趾症を呈する。軽度の知的障害も指摘される。FS1 とは異なり、FS2 の患者にはいかなる形態の消化管閉鎖も発生せず、眼裂狭小もみられない。

病因

FS2 は、染色体 13q31.3 上の *MIR17HG* 遺伝子におけるヘミ接合性の欠失によって引き起こされると考えられている。これは、miRNA 遺伝子を原因としたヒトにおける発生障害による症候群の最初の例である。

遺伝カウンセリング

FS2 は常染色体優性形式で遺伝し、遺伝カウンセリングが可能である。

管理および治療

専門家による英語原文の校閲 :

- Pr Loïc DE PONTUAL

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」)
- 岸野 洋祐
(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 : 2014 年 2 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。
