

:: 橋小脳低形成症 7 型 (Pontocerebellar hypoplasia type 7)

Orpha 番号 : ORPHA284339

疾患定義

橋小脳低形成症 7 型 (pontocerebellar hypoplasia type 7 : PCH7) は、橋小脳低形成症 (この用語を参照) の新規の非常にまれな病型であり、病因不明かつ予後不良で、4 例が報告されており、臨床的には新生児期の筋緊張低下、性腺触知不能、小陰茎と乳児期以降の進行性の小頭症、無呼吸発作、哺乳不良、痙攣発作、陰茎の退縮を特徴とする。MRI で橋小脳低形成が認められる。PCH7 は核型 XY の個人では 46,XY 性分化疾患 (この用語を参照) を伴う PCH として現れるが、核型 XX の個人では PCH が単独で現れることがある。

日本語翻訳版の監訳 :

- 松本 直通
(横浜市立大学大学院医学研究科遺伝学)

最終更新日 : 2013 年 7 月

翻訳日 : 2020 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 (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。

