

:: 嗅覚低下-鼻・眼低形成-低ゴナドトロピン性性腺機能低下症候群

(Hyposmia-nasal and ocular hypoplasia-hypogonadotropic hypogonadism syndrome)

Orpha 番号 : ORPHA2250

疾患定義

本症候群は、鼻の重度の低形成、眼の低形成、嗅覚低下、味覚低下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。

要約

疫学

2名の男性で報告されている。

臨床像

その他の特徴としては、両側鼠径ヘルニア、停留精巣のほか、白内障とコロボーマを伴う視力障害などがある。

日本語翻訳版の監訳：

- 吉浦 孝一郎
(長崎大学原爆後障害医療研究所人類遺伝学)

最終更新日：2009年5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、



Find more information on the disease and associated services on www.orpha.net

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。

