

## :: 無巨核球性血小板減少症を伴う橈尺骨癒合症 (Radio-ulnar synostosis-amegakaryocytic thrombocytopenia syndrome)

Orpha 番号 : ORPHA71289

### 疾患定義

無巨核球性血小板減少症を伴う橈尺骨癒合症 (radio-ulnar synostosis-amegakaryocytic thrombocytopenia syndrome) は、橈骨と尺骨の近位端での癒合と先天性無巨核球性血小板減少症の合併を特徴とする。これまでに文献で報告されている症例数は 10 例未満である。本症候群は常染色体優性形質として遺伝し、*HOXA11* 遺伝子 (7p15) の変異によって引き起こされる。

日本語翻訳版の監訳 :

- 呉 繁夫  
(東北大学大学院医学系研究科小児病態学分野)

最終更新日 : 2007 年 9 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。

