

## :: 難治性下痢-後鼻孔閉鎖-眼異常症候群 (Intractable diarrhea-choanal atresia-eye anomalies syndrome)

Orpha 番号 : ORPHA137622

### 疾患定義

難治性下痢-後鼻孔閉鎖-眼異常症候群 (intractable diarrhea-choanal atresia-eye anomalies syndrome) は、乳児の難治性下痢と後鼻孔閉鎖の合併を特徴とする。低身長、突出した広い鼻梁、小顎症、単一手掌屈曲線、角膜の慢性炎症、血球減少、および異常な髪質も報告されている。現在までに、本症候群は 1 家系の 3 児で報告されている。知的障害および免疫不全がみられないことにより、前述の乳児難治性下痢症の他の病型から本症候群を鑑別することができる。

日本語翻訳版の監訳 :

- 虫明 聡太郎

(難治性疾患政策研究班「小児期から移行期・成人期を包括する希少難治性慢性消化器疾患の医療政策に関する研究」)

最終更新日 : 2008 年 4 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、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。



Find more information on the disease and associated services on [www.orpha.net](http://www.orpha.net)