

::尿道下裂-知的障害症候群、ゴールドブラット型 (Hypospadias-intellectual disability, Goldblatt type syndrome)

Orpha 番号 : ORPHA2261

疾患定義

尿道下裂-知的障害症候群（ゴールドブラット型）（hypospadias-intellectual disability, Goldblatt type）は、南アフリカの1家系の兄弟3名で報告されている非常にまれな多発性先天奇形症候群であり、尿道下裂と知的障害を特徴とし、さらに小頭症、頭蓋顔面形態異常、関節弛緩、および嘴状の爪（beaked nail）を伴う。

日本語翻訳版の監訳：

- 緒方 勤

（難治性疾患政策研究班「プラダー・ウィリ症候群における診療ガイドラインの作成」）

最終更新日：2012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。



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