

:: Renal tubular dysgenesis

Orpha 番号 : ORPHA3033

疾患定義

Renal tubular dysgenesis は、腎臓における近位尿細管の無形成または形成不全から持続性の羊水過少を生じ、それによりポッター症候群（Potter sequence）（低位にあつて大きく平坦な耳介を伴う顔面形態異常、肺低形成、関節拘縮症、および四肢の位置異常）と頭蓋骨骨化障害が発生することを特徴とする、まれな胎児疾患である。母親が使用した薬剤や特定の疾患（双胎間輸血症候群 [twin-twin transfusion syndrome : TTTS] ; この用語を参照）によって胎児の発育中に発生する場合もあれば、常染色体劣性形式で遺伝する場合もある。

日本語翻訳版の監訳 :

- 森貞 直哉

（難治性疾患政策研究班「小児腎領域の希少・難治性疾患群の診療・研究体制の確立」）

最終更新日 : 2012 年 2 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、診断・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