

## :: 鰓弓骨格生殖器症候群 (Branchioskeletogenital syndrome)

Orpha 番号 : ORPHA1299

### 疾患定義

鰓弓骨格生殖器症候群 (branchioskeletogenital syndrome) は、まれな多発性先天奇形/形態異常症候群であり、中等度の知的障害、特有の頭蓋顔貌所見 (短頭、顔面非対称、著明な眼間開離、眼瞼皮膚弛緩、眼球突出、陥凹した鼻堤および球状の鼻尖を伴う広い鼻、顔面正中低形成、口蓋垂裂または部分的口蓋裂、ならびに下顎前突)、進行性歯牙異常 (含歯性嚢胞、歯根部象牙質異形成および早期の歯脱落)、脊椎癒合 (特に C2-C3)、および尿道下裂を特徴とする。追加所見として難聴が認められることもある。

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 : 2017 年 10 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](http://www.orpha.net)