

:: シュプリンツェン-ゴールドバーグ症候群 (Shprintzen-Goldberg syndrome)

Orpha 番号 : ORPHA2462

疾患定義

シュプリンツェン-ゴールドバーグ症候群 (Shprintzen-Goldberg syndrome : SGS) は、頭蓋縫合早期癒合症、頭蓋顔面および骨格異常、マルファン様体型 (marfanoid habitus)、心臓の異常、神経学的異常、および知的障害を特徴とする、非常にまれな遺伝性疾患である。

日本語翻訳版の監訳 :

- 小崎 健次郎

(難治性疾患政策研究班「先天異常症候群領域の指定難病等の QOL の向上を目指す包括的研究」)

最終更新日 : 2016 年 10 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