

## 当院に通院中の主な染色体・遺伝子疾患の患者さんの疾患リスト

100名以上

ダウン症候群

30名以上

ブラダーウィリー(Prader-Willi)症候群

ソトス(Sotos)症候群

ウィリアムズ(Williams)症候群

軟骨無形成症

歌舞伎(Kabuki)症候群

10名以上

22q11.2欠失症候群

1p36欠失症候群

5pモノソミー症候群

4pモノソミー症候群(Wolf-Hirschhorn)症候群

モワット・ウィルソン(Mowat-Wilson)症候群

ターナー(Turner)症候群

クラインフェルター(Klinefelter)症候群

ヌーナン(Noonan)症候群

シルバー・ラッセル(Silver-Russell)症候群

ルビンスタイン・ティビ(Rubinstein-Taybi)症候群

コフィン・シリス(Coffin-Siris)症候群

コルネリア・デランゲ(Cornelia de Lange)症候群(NIPBL, SMC3)

ダウン症候群(転座型)

ダウン症候群(モザイク)

アンジェルマン(Angelman)症候群

ベックウィズ・ヴィーデマン(Beckwith-Wiedemann)症候群

スミス・マギニス(Smith-Magenis)症候群

CFC (cardio-facio-cutaneous)症候群

チャージ(CHARGE)症候群

神経線維腫症1型(Recklinghausen病: レックリングハウゼン病)

5名以上

9pモノソミー症候群

10qモノソミー症候群

Idic(15)症候群

22q13欠失症候群(Phelan-McDermid; フェラン-マクダーミド)症候群

XXX症候群/トリプルX症候群

脆弱X症候群

コフィン・ローリー(Coffin-Lowry)症候群

コストロ (Costello)症候群

レット(Rett)症候群

シンプソン・ゴラビ・ベーメル(Simpson-Golabi-Behmel)症候群

MECP2重複症候群(Xq28重複症候群)

CASK(キャスク)異常症

マルファン(Marfan)症候群

ヤング・シンプソン(Young-Simpson)症候群

ワーデンブルグ(Waardenburg)症候群

1~4名

2q37欠失症候群

6p25欠失症候群

トリソミー8モザイク症候群

ポトッキ・ルプスキー(Potocki-Lupski)症候群

9pトリソミー

11/22混合トリソミー(Emanuel: エマヌエル症候群)

13トリソミー症候群

18pモノソミー症候群

18トリソミー症候群

アースコグ・スコット(Aarskog-Scott)症候群

アラン・ハーンドン・ダドリー(Allan-Herndon-Dudley)症候群(MCT8 異常症)

ATR-X症候群

バルデー・ビードル(Bardet-Biedle)症候群

フリーマン・シェルドン(Freeman-Sheldon)症候群

ピット・ホプキンス(Pitt-Hopkins)症候群

結節性硬化症

鎖骨頭蓋骨異形成症(Cleidocranial dysplasia)

EEC症候群 (裂手裂足・外胚葉異形成・口唇口蓋裂症候群)

AEC症候群 (眼瞼癒着・外胚葉異形成・口唇口蓋裂症候群)

エスコバル(Escobar)症候群

コーエン(Cohen)症候群

ジュベール(Joubert)症候群

ジェニトパテラ(Genitopatella)症候群

ランガー・ギーディオ(Langer Giedion)症候群 (毛髪鼻指節異形成症2型)

パリストター・キリアン(Pallister-Killian)症候群

トリーチャー・コリンズ(Treacher Collins)症候群

ナジェ(Nager)症候群

ロイス・ディーツ(Loeys-Dietz)症候群

アペール(Apert)症候群

クルーゾン(Crouzon)症候群

オピッツ(Opitz G/BBB)症候群

ゴールドデンハー(Goldenhar)症候群

ニコライデス・バライツァー(Nicolaiides Baraitzer)症候群

ゼッケル(Seckel)症候群

レッシュ・ナイハン(Lesch-Nyhan)症候群

常染色体優性多発性嚢胞腎(ADPKD)

### 【新しく見つかった遺伝子異常症】

ABCC9

AHDC1 (Xia-Gibbs syndrome: シアギブス症候群)

AKT3 (Megalencephaly-polymicrogyria-polydactyly-hydrocephalus syndrome 2)

ALG9 (Gillesen-Kaesbach-Nishimura syndrome)

ANKRD11 (KBG syndrome; KBG 症候群)

ARAF

ARHGAP9

ASXL1 (Bohring-Opitz syndrome; ボーリング・オピッツ症候群)

ASXL3 (Bainbridge-Ropers syndrome; バインブリッジ・ロパーズ症候群)

AUTS2

C5orf42 (Joubert syndrome-17; ジュベール症候群)

CACNA1A  
CACNA1C (Timothy syndrome; ティモシー症候群)  
CDH8  
CDK13  
CDK19  
CEP152 (Seckel syndrome; セッケル症候群)  
COL6A2 (Bethlem myopathy 1; ベスレムミオパチー)  
CSPP1 (Joubert syndrome; ジュベール症候群)  
CUL3  
DDX3X  
DDX59  
DLG3  
DNMT3A (Tatton-Brown-Rahman syndrome; タトン・ブラウン・ラーマン症候群)  
DYRK1A  
EFTUD2 (Mandibulofacial dysostosis, Guion-Almeida type)  
EHMT1 (Kleefstra syndrome 1; クリーフストラ症候群)  
FLNA (Otopalatodigital syndrome, type I; OPD, 耳口蓋指趾症候群)  
FDFT1 (Squalene synthase deficiency; スクアレン合成酵素欠損症)  
FOXP1 (Rett syndrome, congenital variant: レット症候群)  
FZD4  
GPC3 (Simpson-Golabi-Behme syndrome, type 1; シンプソン・ゴラビ・ベームル症候群)  
GRIN2A  
GRIN2B  
HDAC8 (Cornelia de Lange syndrome 5; コルネリア・デランゲ症候群)  
HECW2  
HIST1H1E (Rahman syndrome; ラーマン症候群)  
HNRNPK (Au-Kline syndrome; オー・クライン症候群)  
HPRT1 (Lesch-Nyhan syndrome; レッシュナイハン症候群)  
IQSEC2  
ITPR1 (Gillespie syndrome; ジレスピー症候群)  
KANSL1 (Koolen-de Vries syndrome)  
KAT6A (Arboleda-Tham syndrome)  
KAT6B (Genitopatellar syndrome; ジェニトパテラ症候群)  
KDM6A (Kabuki syndrome; 歌舞伎症候群)  
KIAA0753 (Joubert syndrome; ジュベール症候群)  
KIAA2022 (現在はNEXMIF)  
KIF11  
KMT2A (Wiedeman-Steiner syndrome; ヴィーデマン・スタイナー症候群)  
MAGEL2 (Schaaf-Yang syndrome; シャーフ・ヤング症候群)  
MBD5  
MED12 (FG syndrome; FG 症候群) (Opitz-Kaveggia syndrome)  
MED13L  
MEF2C  
MIDI (Opitz GBBB syndrome, type I) NALCN  
NFIX (Malan syndrome; マラン症候群)  
NALCN  
NKAP  
NSUN2  
OTUD7A  
PQBP1 (Renpenning syndrome; レンペニング症候群)  
PIEZO2 (Marden-Walker syndrome; マーデン・ウォーカー症候群)  
PIK3R2 (Megalencephaly-polymicrogyria-polydactyly-hydrocephalus syndrome 1)

PRR12 (neuroocular syndrome)  
PTEN  
PUF60 (Verheij syndrome)  
PURA (PURA症候群)  
RBM10 (TARP syndrome)  
RERE  
SATB2 (Glass syndrome;グラス症候群)  
SCN8A  
SETD5  
SHH  
SMAD4 (Myhre syndrome;マイア症候群)  
SMARCA2 (Nicolaiides-Baraitser syndrome;ニコライデス・バライツァー症候群)  
SMC3 (Cornelia de Lange syndrome 3;コルネリア・デランゲ症候群)  
SMS  
SON (ZTTK syndrome; ZTTK 症候群)  
STAG2 (Mullegama-Klein-Martinez syndrome)  
STXBP1  
SYNGAP1  
TAB2  
TRRAP  
USP9X  
VPS13B (Cohen syndrome;コーエン症候群)  
WDFY3  
WDR45  
ZBTB20 (Primrose syndrome;プリムローズ症候群)  
上記遺伝子異常症候群

【染色体構造異常】

【環状染色体】 リング染色体

7番、8番、13番、14番、20番、21番

【片親性ダイソミー】

UPD14、UPD15、UPD20

[愛知県医療療育総合センター中央病院小児内科/遺伝診療科のホームページへ戻る](#)