

当科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

【比較的多い先天異常症候群】

日本語表記	英語表記	原因遺伝子	原因となる染色体異常
ダウン症候群	Down症候群		トリソミー21
			モザイク
			転座型
アンジェルマン症候群	Angelman症候群	UBE3A	
ウィリアムズ症候群	Williams症候群		7q11.23 微細欠失
カブキ症候群	Kabuki症候群	KMT2D	
		KDM6A	
クラインフェルター症候群	Klinefelter症候群		47, XXY
コフィン・シリス症候群	Coffin-Siris症候群	ARID1B	
		SMARCA4	
		SMARCA2	
コルネリア・デラング症候群	Cornelia de Lange症候群	NIPBL	
		SMC3	
		SMC1A	
		HDAC8	
		RAD21	
CFC症候群	Cardio-facio-cutaneous症候群	BRAF	
		KRAS	
		MEK2	
		MAP2K1	
		MAP2K2	
シルバー・ラッセル症候群	Silver-Russell症候群		
スミス・マギニス症候群	Smith-Magenis症候群	RAI1	
ソトス症候群	Sotos症候群	NSD1	
ターナー症候群	Turner症候群		45,X
チャージ症候群	CHARGE症候群	CHD7	
ヌーナン症候群	Noonan症候群	PTPN11	
		LZTR1	
		RIT1	
		KRAS	
		RAF1	
		CBL	
		ERF	
		SOS1	
フェラン・マクダーミド症候群	Phelan-McDermid症候群		22q13欠失
ブラダーウィリー症候群	Prader-Willi症候群		
ベックウィズ・ヴィーデマン症候群	Beckwith-Wiedemann症候群		
モワット・ウィルソン症候群	Mowat-Wilson症候群	ZEB2	
ルビンスタイン・ティビ症候群	Rubinstein-Taybi症候群	CREBBP	
		EP300	
神経線維腫症1型(レックリングハウゼン病)	Recklinghausen病	NF1	
レット症候群	Rett症候群	MECP2	
		FOXP1	
1p36欠失症候群			1p36微細欠失
4pモノソミー症候群	Wolf-Hirschhorn症候群		4p欠失
5pモノソミー症候群			5p欠失
22q11.2欠失症候群			

頻度の低い先天異常症候群

【染色体の数、構造異常】

	症候群名（日本語）	英語表記	
2q23-24欠失			
2q31.1欠失			
2q37欠失			
4pトリソミー			
6p25欠失			
6p端部欠失			
7q11.23重複			
9pトリソミー			
9pモノソミー			
10qモノソミー			
11/22混合トリソミー	エマヌエル症候群	Emanuel症候群	
12pトリソミー			
13トリソミー			
18pトリソミー			
18pモノソミー			
18qトリソミー			
18qモノソミー			
18トリソミー			
Idic(15)症候群			
Xq25重複			
XXX症候群/トリプルX症候群			
リング染色体			7番、8番、13番、14番、20番、21番
17p11.2重複	ポトッキ・ルプスキー症候群	Potocki-Lupski症候群	
12pテトラソミーモザイク	パリスター・キリアン症候群	Pallister-Killian症候群	
8トリソミーモザイク			
Xq28重複		MECP2重複症候群	

【遺伝子異常症候群】

遺伝子名	症候群名（日本語）	英語表記
ABCC9		
ACTA2		
AHDC1	シアギブス症候群	Xia-Gibbs症候群
AKT3	巨脳症-多指症-多小脳回-水頭症（MPPH）症候群	Megalencephaly-polymicrogyria-polydactyly-hydrocephalus 症候群
ALG9		Gillessen-Kaesbach-Nishimura症候群
AMER1		
ANKRD11		KBG症候群
ARAF		
ARHGAP9		
ASXL1	ボーリング・オピッツ症候群	Bohring-Opitz症候群
ASXL3	バインブリッジ・ロパース症候群	Bainbridge-ropers症候群
ATP7A	メンケス症候群	Menkes症候群
ATP7A	オクシピタル・ホーン症候群	Occipital-Horn症候群
ATR-X		ATR-X症候群
AUTS2		
C5orf42	ジュベール症候群	Joubert症候群
CACNA1A		
CACNA1C	ティモシー症候群	Timothy症候群
CAD		
CAMK2B		
CASK		CASK異常症
CBFA1		
CBL		
CDC45	マイヤー・ゴーリン症候群	Meier-Gorlin症候群
CDK13		
CDK19		
CEP135		
CEP152	ゼッケル症候群	Seckel症候群
CHD8		
CHRNA	エスコバル症候群	Escobar症候群
COL4A5	アルポート症候群	Alport症候群
COL5A2	エーラス・ダンロス症候群	Ehlers-Danlos症候群

COL6A2	ベスレムミオパシー	Bethlem myopathy
CPLANE1		
CREBBP	ルピンシュタイン・テイビ症候群/メンケ・ヘネカム症候群	Rubinstein-Taybi症候群/Menke-Hennekam症候群
CSPP1	ジュベール症候群	Joubert症候群
CSTF2		
CUL3		
DDX3X		
DDX59		
DLG3		
DLX5		
DNMT3A	タトン・ブラウン・ラーマン症候群	Tatton-Brown-Rahman症候群
DYRK1A		
EDA		
EFTUD2	下顎顔面異骨症	Mandibulofacial dysostosis, Guion-Almeida type
EHMT1	クリーフストラ症候群	Kleefstra症候群
EP300	ルピンシュタイン・テイビ症候群	
ERF		Chitayat症候群
EZH2	ウィーバー症候群	Weaver症候群
FBN1	マルファン症候群	Marfan症候群
FDFT1	スクアレン合成酵素欠損症	Squalene synthase deficiency
FGD1	アースコグ・スコット症候群	Aarskog-Scott症候群
FGFR3	軟骨無形成症	Achondriplasia
FLNA	耳口蓋指趾症候群	Otopalatodigital syndrome, type I; OPD
FOXP1		
FZD4		
GATA3		HDR症候群/ Barakat症候群
GNAO1		
GPC3	シンプソン・ゴラビ・ペーメル症候群	Simpson-Golabi-Behmel症候群
GRIN2A	ランドウ・クレフナー症候群 (←指定難病にあり)	
GRIN2B		
HECW2		
HIST1H1E	ラーマン症候群	Rahman症候群
HNRNPK	オー・クライン症候群	Au-Kline 症候群
HNRNPU		
HPRT1	レッシュナイハン症候群	Lesch-Nyhan症候群
HRAS	コストロ症候群	Costello症候群
IQSEC2		
ITPR1	ジレスピー症候群	Gillespie症候群
KANSL1	クーレン・デ・フリース症候群	Koolen-de Vries症候群
KAT6A	アルボレダ・タム症候群	Arboleda-Tham症候群
KAT6B	ジェニトパテラ症候群	Genitopatellar症候群
KAT6B	ヤング・シンプソン症候群	Young-Simpson症候群
KCNQ2		
KIAA0753	ジュベール症候群	Joubert症候群
KIF11		
KMT2A	ウィーデマン・シュタイナー症候群	Wiedemann-steiner症候群
KMT5B		
MAGEL2	シャーフ・ヤング症候群	Schaaf-Yang症候群
MAU2		
MBD5		
MCT8	アラン・ハーンドン・ダドリー症候群	Allan-Herndon-Dudley症候群
MED12		FG 症候群/ Opitz-Kaveggia症候群
MED13L		
MEF2C		
MID1		Opitz G/BBB症候群
MKKS	バルデー・ビードル症候群	Bardet-Biedle症候群
MYCN	ファインゴールド症候群	Feingold症候群
MYH3	フリーマン・シェルドン症候群	Freeman-Sheldon症候群
NALCN		
NEMO		
NEXMIF		
NFIX	マラン症候群	Malan症候群
NKAP		
NSD2	ラオホ・シュタインドル症候群	Rauch-Steindl症候群
NSUN2		
NTRK1	先天性無痛無汗症	
ODC1		

OTUD7A		
p63		
PDE4D		
PIEZO2		
PIK3CA		
PIK3R2	巨脳症-多指症-多小脳回-水頭症（MPPH）症候群	Megalencephaly-polymicrogyria-polydactyly-hydrocephalus症候群
PKD1	常染色体優性多発性嚢胞腎(ADPKD)	
PLP1重複	ペリツェウス・メルツバッハー病	Pelizaeus-Merzbacher disease
POLR2A		
PORCN		
PPP1CB		
PQBP1	レンペニング症候群	Renpenning症候群
PRR12		neuroocular症候群
PTEN	カウデン症候群/PTEN異常症	Cowden症候群
PUF60		Verheij症候群
PURA		PURA症候群
PYCR1		
RALA		
RBM10		TARP症候群
RERE		
RPS6KA3（RSK2）	コフィン・ローリー症候群	Coffin-Lowry症候群
SATB2	グラス症候群	Glass症候群
SCN8A		
SETD5		
SHH		
SHOC2	ヌーナン様症候群	Noonan-like症候群
SKI		Shprinzen Goldberg症候群
SLC6A8	脳クレアチン欠失症候群	Cerebral creatine deficiency症候群
SMAD4	マイア症候群	Myhre症候群
SMARCA2	ニコライデス・バライツァー症候群	Nicolaides-Baraitser症候群
SMARCA5		
SMS		
SON		ZTTK 症候群
SOX5		Lamb-Shaffer症候群
SPRED1	レギウス症候群	Legius症候群
SPTBN2		
SRCAP	フローティングハーバー症候群	Floating-Harbor症候群
STAG2		Mullegama-Klein-Martinez症候群
STXBP1		
SUMF1		
SYNGAP1		
TAB2		
TCF4	ピットホプキンス症候群	Pitt-Hopkins症候群
TFE3		
TGFBR1	ロイス・ディーツ症候群	Loeys-Dietz症候群
TGFBR2	ロイス・ディーツ症候群	Loeys-Dietz症候群
TP63	眼瞼癒着・外胚葉異形成・口唇口蓋裂症候群	AEC症候群
TP63	裂手裂足・外胚葉異形成・口唇口蓋裂症候群	EEC症候群
TPM1		
TRIO		
TRPS1	毛髪鼻指節異形成症2型/ ランガー・ギーディオン症候群	Langer Giedion症候群
TRRAP		
TUBB3		
USP9X		
VPS13B	コーエン症候群	Cohen症候群
VPS35L	リッチャー・シンツェル症候群	Ritscher-Schinzel syndrome
WDFY3		
WDR45	WDR関連神経変性症	
ZBTB20	プリムローズ症候群	Primrose症候群

【トリブレットリピート病】

筋強直性ジストロフィー
脆弱X症候群

【その他】

Maffucci症候群

アペール症候群(Apert症候群)

クルーゾン症候群(Crouzon症候群)

ゴールデンハー症候群(Goldenhar症候群)

トリーチャー・コリンズ症候群(Treacher Collins症候群)

ナジェ症候群(Nager症候群)

ワーデンブルグ症候群(Waardenburg症候群)

結節性硬化症

鎖骨頭蓋骨異形成症(Cleidocranial dysplasia)

先端異骨症(acrodysostosis)

福山型筋ジストロフィー

[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](#)