

## 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

100名以上

ダウン症候群(21トリソミー)

30名以上

プラダー-ウィリー(Prader-Willi)症候群

ソトス(Sotos)症候群

歌舞伎(Kabuki)症候群

10名以上

1p36欠失症候群

22q11.2欠失症候群

4pモノソミー症候群(Wolf-Hirschhorn)症候群

5pモノソミー症候群

CFC (cardio-facio-cutaneous)症候群

アンジェルマン(Angelman)症候群

ウィリアムズ(Williams)症候群

クラインフェルター(Klinefelter)症候群

コフィン・シリス(Coffin-Siris)症候群 (ARID1B)

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

シルバー・ラッセル(Silver-Russell)症候群

スミス・マギニス(Smith-Magenis)症候群(RAI1)

ターナー(Turner)症候群

ダウン症候群(モザイク)

ダウン症候群(転座型)

チャージ(CHARGE)症候群

ヌーナン(Noonan)症候群

ベックウィズ・ヴィーデマン(Beckwith-Wiedemann)症候群

モワット・ウィルソン(Mowat-Wilson)症候群 (ZEB2)

ルビンスタイン・ティビ(Rubinstein-Taybi)症候群(CEBPP)

神経線維腫症1型(Recklinghausen病: レックリングハウゼン病)(NF1)

5名以上

9pモノソミー症候群

10qモノソミー症候群

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

CASK(キャスク)異常症

DYRK1A

Idic(15)症候群

MECP2重複症候群(Xq28重複症候群)

XXX症候群/トリプルX症候群

ウィーデマン・シュタイナー症候群(KMT2A)

コステロ (Costello)症候群

コフィン・ローリー(Coffin-Lowry)症候群 (RSK2)

ジュベール(Joubert)症候群関連疾患

シンプソン・ゴラビ・ベームル(Simpson-Golabi-Behmel)症候群 (GPC3)

バインブリッジ・ロパース症候群 (ASXL3)

ピット・ホプキンス(Pitt-Hopkins)症候群 (TCF4)

マルファン(Marfan)症候群 (FBN1)

ヤング・シンプソン (Young-Simpson) 症候群 (KAT6B)

レット(Rett)症候群 (MECP2)

ワーデンプルグ(Waardenburg)症候群

脆弱X症候群

軟骨無形成症

2~4名

2q37欠失症候群

6p25欠失症候群

7q11.23重複症候群

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

AEC症候群 (眼瞼癒着・外胚葉異形成・口唇口蓋裂症候群)

ATR-X症候群

Chitayat症候群 (ERF)

DDX3X

EEC症候群 (裂手裂足・外胚葉異形成・口唇口蓋裂症候群)

EFTUD2 (Mandibulofacial dysostosis, Guion-Almeida type)

FOXP1 (Rett syndrome, congenital variant: レット症候群)

GRIN2B

HDR症候群

IQSEC2遺伝子異常症

KANSL1(Koolen-de Vries syndrome)

KBG症候群

KDM6A (Kabuki syndrome; 歌舞伎症候群)

Kleefstra syndrome1; クリーフストラ症候群

MBD5

MED12(FG syndrome; FG 症候群) (Opitz-Kaveggia syndrome)

MED13L

アペール(Apert)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)

アルポート症候群 (Alport症候群) (COL4A5)

ウィーバー症候群 (Weaver症候群) (EZH2)

エスコバル(Escobar)症候群

オクシピタル・ホーン症候群 (Occipital-Horn症候群) (ATP7A)

オピッツ(Opitz G/BBB)症候群

クルーゾン(Crouzon)症候群

コーエン(Cohen)症候群(VPS13B)

ゴールドデンハー(Goldenhar)症候群

アースコグ・スコット(Aarskog-Scott)症候群 (FGD1)

ジェニトパテラ(Genitopatella)症候群

シャーフ・ヤング(Schaaf-Yang )症候群(MAGEL2)

ゼッケル(Seckel)症候群

トリーチャー・コリンズ(Treacher Collins)症候群

トリソミー8モザイク症候群

ナジェ(Nager)症候群

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

パリストター・キリアン(Pallister-Killian)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 (MYH3)

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

ポトッキ・ルプスキー(Potocki-Lupski)症候群

メンケス症候群 (Menkes症候群) (ATP7A)

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)

レッシュ・ナイハン(Lesch-Nyhan)症候群

ロイス・ディーツ(Loeyes-Dietz)症候群

筋強直性ジストロフィー

結節性硬化症

鎖骨頭蓋骨異形成症(Cleidocranial dysplasia)

常染色体優性多発性嚢胞腎(ADPKD)

先端異骨症(acrodysostosis)

脳クレアチン欠失症候群

### 【新しく見つかった遺伝子異常症】

ABCC9

ACTA2

AHDC1 (Xia-Gibbs syndrome: シアギブス症候群)

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

ALG9 (Gillissen-Kaesbach-Nishimura syndrome)

AMER1

ARAF  
ARHGAP9  
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)  
CAD  
CAMK2B  
CBFA1  
CBL  
CDC45  
CDH8  
CDK13  
CDK19  
CEP152 (Seckel syndrome;セツケル症候群)  
CHRNA2  
COL6A2 (Bethlem myopathy 1; ベスレムミオパチー)  
CPLANE1  
CSPP1 (Joubert syndrome; ジュベール症候群)  
CUL3  
DDX59  
DLG3  
DLX5  
DNMT3A (Tatton-Brown-Rahman syndrome; タトン・ブラウン・ラーマン症候群)  
EDA  
EP300  
FDFT1 (Squalene synthase deficiency; スクアレン合成酵素欠損症)  
FLNA (Otopalatodigital syndrome, type I; OPD ,耳口蓋指趾症候群)  
FOXP1  
FZD4  
GRIN2A  
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)  
HNRNPU  
HPRT1 (Lesch-Nyhan syndrome;レッシュナイハン症候群)  
ITPR1 (Gillespie syndrome;ジレスピー症候群)  
KAT6A (Arboleda-Tham syndrome)  
KAT6B (Genitopatellar syndrome;ジェニトパテラ症候群)  
KCNQ2  
KIAA0753 (Joubert syndrome; ジュベール症候群)  
KIAA2022 (現在はNEXMIF)  
KIF11

MAU2  
MEF2C  
MID1 (Opitz GBBB syndrome, type I)  
NALCN  
NEMO  
NFIX (Malan syndrome; マラン症候群)  
NKAP  
NSUN2  
NTRK1  
ODC1  
OTUD7A  
p63  
PDE4D  
PIEZO2 (Marden-Walker syndrome; マーデン・ウォーカー症候群)  
PIK3CA  
PIK3R2 (Megalencephaly-polymicrogyria-polydactyly-hydrocephalus syndrome 1)  
PKD1  
PLP1重複  
POLR2A  
PORCN  
PPP1CB  
PQBP1 (Renpenning syndrome; レンペニング症候群)  
PRR12 (neuroocular syndrome)  
PTEN (Cowden syndrome; カウデン症候群)  
PUF60 (Verheij syndrome)  
PURA (PURA症候群)  
PYCR1  
RAD21 (Cornelia de Lange syndrome 4; コルネリア・デランゲ症候群)  
RALA  
RBM10 (TARP syndrome)  
RERE  
SATB2 (Glass syndrome; グラス症候群)  
SCN8A  
SETD5  
SHH  
SKI  
SLC6A8  
SMAD4 (Myhre syndrome; マイア症候群)  
SMARCA2 (Nicolaidis-Baraitser syndrome; ニコライデス・バライツァー症候群)  
SMARCA4 (Coffin-Siris syndrome 4; コフィン・シリリス症候群)  
SMARCA5  
SMC1A  
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)  
SPRED1 (Legius syndrome; レギウス症候群)  
SPTBN2  
STAG2 (Mullegama-Klein-Martinez syndrome)  
STXBP1  
SUMF1  
SYNGAP1  
TAB2  
TFE3  
TPM1  
TRIO  
TRRAP  
TUBB3  
USP9X  
VPS35L (Ritscher-Schinzel syndrome 3)  
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](#)