

| | | | |
|----|-----|--------|-------------------|
| 告示 | 番号 | 6 | 染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群 |
| | 疾病名 | 4p-症候群 | |

4p-症候群

よんぴーまいなすしょうこうぐん

概念・定義

4番染色体短腕に位置する遺伝子群の欠失により引き起こされる疾患であり、重度精神発達の遅れ、成長障害、難治性てんかん、特徴的な身体所見を主徴とする

症状

特徴的な顔貌、成長障害、重度精神発達の遅れ、筋緊張低下、難治性てんかん、摂食障害など

合併症

頭部・顔面非対称、難聴、眼瞼下垂、視神経異常、歯牙異常、先天性心疾患、唇裂口蓋裂、性腺・腎尿路障害、脳形態異常、IgA欠損症、睡眠障害など

治療

精神発達の遅れにたいしては、運動発達、認知、言語、社会性の能力を伸ばすための訓練などを行う。けいれんに対しては、抗けいれん薬（バルプロ酸、Ethosuximide、Diazepam等）の投与を行う。摂食障害に対しては、摂食訓練を行う。また、胃食道逆流症がある場合は胃瘻造設、噴門部縮小術などの外科的治療を行う。その他の合併症に対しては、通常どおりの治療・ケアを継続して実施する

抜粋元：http://www.shouman.jp/details/13_1_11.html