

告示	番号	3	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群
	疾病名	13トリソミー症候群	

13トリソミー症候群

じゅうさんとりそみーしょうこうぐん

概念・定義

13トリソミー症候群は、常染色体異数性の染色体異常症で、13番染色体全長あるいは一部の重複に基づく先天異常症候群である。出生児の5,000～12,000人に1人とされる。

症状

小頭症、頭皮欠損、頭蓋骨部分欠損、小眼球症、虹彩コロボーマ、網膜異形成、口唇口蓋裂・高口蓋、耳介形態異常、耳介低位、ソケイヘルニア、小陰茎、停留精巣、単一手掌線、第5指単一屈曲線、手指の屈曲拘縮・重なり、軸後性多指趾症、踵の突出、幅の狭い凸型の爪

合併症

合併症としては成長障害、重度の発達の遅れ、中枢神経系合併症（前脳・嗅神経・視神経の低形成を伴う全前脳胞症、けいれん）、呼吸器合

併症（無呼吸発作、喉頭・気管軟化症）、循環器合併症（先天性心疾患：心室中隔欠損症、心房中隔欠損症、両大血管右室起始症など）、消化器合併症（胃食道逆流症、臍帯ヘルニア、総胆管拡張症、胆汁うっ滞）、尿路生殖器合併症（停留精巣、水腎症、多嚢胞腎）、内分泌合併症（甲状腺機能低下症、遷延性低血糖）、血液学的異常（好中球の核突出）など

治療

成長障害や発達の遅れを合併し、先天性心疾患やけいれんを伴うことが多い

抜粋元：http://www.shouman.jp/details/13_1_13.html