

告示	番号	7	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群
	疾病名	1 から 6 までに掲げるもののほか、常染色体異常（ウィリアムズ症候群及びブラダー・ウィリ症候群を除く。）	

9 から 14 までに掲げるもののほか、常染色体異常（ウィリアムズ（Williams）症候群及びブラダー・ウィリ（Prader-Willi）症候群を除く。）

そのた、じょうせんしょくたいいじょう（ういりあむずしょうこうぐんおよびぶらだー・ういりしょうこうぐんをのぞく。）

概念・定義

常染色体（1～22 番染色体）の数的異常・構造異常もしくはインプリンティング異常により発症する先天異常症候群である。異常が認められる部位の大きさや重複もしくは欠失など異常の種類により、症状の程度は異なる。

症状

重複もしくは欠失している領域、またはインプリンティング異常を示す領域により、症状の程度は様々であるが、大部分の患者は複数にわたる臓器の障害を合併している。

合併症

成長障害・発達の遅れに加えて心疾患、中枢神経障害、呼吸障害などを合併する。慢性的かつ持続的な疾患であり、生活面での長期にわたる支障を来す。

治療

染色体異常の部位に応じて特有の合併症が知られていることがあり、その早期発見・早期治療が有用である。

抜粋元：http://www.shouman.jp/details/13_1_15.html