

告示	番号	9	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群
	疾病名	歌舞伎症候群	

歌舞伎症候群

かぶきしょうこうぐん

概念・定義

1981年に我が国から発信した原因不明の先天異常症候群。患者の切れ長の目をもつ顔貌が歌舞伎役者の隈取に似ることから命名された。国内外から約400例の報告がある（推定罹病率は1/32,000）。ほとんどが弧発例で家族例は極く少数。

症状

(1) 特徴的な顔貌（-100%）

下眼瞼外側1/3の外反・切れ長の眼瞼裂（ほぼ100%）、外側1/2が疎な弓状の眉、先端がつぶれた鼻、短い鼻中隔、突出した大きな耳介変形

(2) 骨格系の異常（-92%）

指短縮（特にV指、中節骨短縮）、脊柱側弯、椎体矢状裂、肋骨異常など

(3) 軽度～中等度精神発達の遅れ（-92%）

(4) 生後始まる成長障害（低伸長）（-88%）

(5) 皮膚紋理異常（-90%）

指尖部の隆起（finger pad）、指三叉c,dの欠損、小指球部蹄状紋増加など

合併症

易感染性、口蓋裂に続発する中耳炎とその後の伝音性難聴、内臓奇形に伴う種々の合併症など。女兒については性早発が時に見られる。

治療

本質的な治療法はない。種々の合併症に対する対症療法。

抜粋元：http://www.shouman.jp/details/13_1_5.html