

告示	番号	12	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群
	疾病名	コルネリア・デランゲ症候群	

コルネリア・デランゲ (Cornelia de Lange) 症候群

こるねりあ・でらんげしょうこうぐん

概念・定義

特徴的な顔貌（濃い眉毛、両側眉癒合、長くカールした睫毛、上向きの鼻孔、薄い上口唇、長い人中など）を主徴とする先天異常症候群。

症状

成長発達：哺乳困難。哺乳力の微弱や口腔筋の協調障害だけでなく、しばしば胃食道逆流（GER）に起因。

難聴：両側性感音難聴が多い。

側弯、成長障害、貧血、行動異常、先天性心疾患、心内膜炎、呼吸器感染、口蓋裂、屈折異常、停留精巣、先天性腎疾患（尿路感染症を繰り返すとき）

合併症

難聴：滲出性中耳炎による伝音性難聴

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。

難聴に対しては、早期に聴覚スクリーニング・補聴器の早期使用を考慮し、コミュニケーションを補うため、早期からサイン言語や身振り・手振りを取り入れる。

抜粋元：http://www.shouman.jp/details/13_1_7.html