

発表者氏名	論文タイトル名	発表誌名	巻号	ページ	出版年
Yamada K, Fukushi D, Ono T, Kondo Y, Kimura R, Nomura N, Kosaki KJ, Yamada Y, Mizuno S, Wakamatsu N.	Characterization of a de novo balanced t(4;20)(q33;q12) translocation in a patient with mental retardation.	American Journal of Medical Genetics	152A(12)	3057-67	2010
Hayashi S, Imoto I, Aizu Y, Okamoto N, Mizuno S, Kurosawa K, Okamoto N, Honda S, Araki S, Mizutani S, Numabe H, Saitoh S, Kosho T, Fukushima Y, Mitsubuchi H, Endo F, Chinen Y, Kosaki R, Okuyama T, Ohki H, Yoshihashi H, Ono M, Takada F, Ono H, Yagi M, Matsumoto H, Makita Y, Hata A, Inazawa J.	Clinical application of a array-based comparative genomic hybridization by two-stage screening for 536 patients with mental retardation and multiple congenital anomalies	Journal of Human Genetics	Oct 28. [Epub ahead of print]		2010
水野誠司、西恵理子	形態異常の記載法 — 写真と用語の解説 — 外耳	小児内科	42巻	1316-1338	2010
Ohta S, Imaizumi Y, Okada Y, Akamatsu W, Kuwahara R, Ohyama M, Amagai M, Matsuzaki Y, Yamanaka S, Okano H, Kawakami Y.	Generation of human melanocytes from induced pluripotent stem cells.	PLoS One.	6(1)	E16182	2011

[V]

資 料

VATER症候群

VATER症候群の臨床診断基準の確立と
新基準にもとづく有病率調査および
DNAバンク・iPS細胞の確立

厚生労働省難治性疾患克服研究事業

研究事業の概要

VATER症候群とは

研究成果

研究班メンバー

関連情報リンク

よくあるご質問と回答

このサイトについて

VATER症候群(VATER連合)の概略を患者さんご家族・医療関係者の方に知っていただくためにホームページを開設いたしました。

研究班の活動や成果についても順次、紹介してまいります。

VATER症候群とは？

VATER症候群(VATER連合)は、V=椎体異常、A=肛門奇形、TE=気管食道瘻、R=橈骨奇形および腎奇形という5徴候の頭文字の組み合わせで命名されている。VATER症候群(VATER連合)において、複数の臓器において先天異常が発症する機序は不明である。異常を持つ臓器の発生時期の多くが、胎生期のごく初期(原腸形成期)であることから、この時期に胚(胎児)の広い範囲に障害が起きていると推測されている。

全国で系統的な調査は行われたことが無く、実際の患者さんの総数は明らかにされていません。

[研究事業の概要 »](#)

[詳しくはこちら »](#)

VATER症候群

VATER症候群の臨床診断基準の確立と新基準にもとづく有病率調査およびDNAバンク・iPS細胞の確立 | 厚生労働省難治性疾患克服研究事業

VATER症候群 調査表

生年月：(S・H) 年 月

性別 男・女
 年齢 歳 ヶ月
 身長 cm
 体重 kg
 頭囲 cm

出生時		
在胎	週	日
身長		cm
体重		kg
頭囲		cm

該当する症状に○、該当しない症状に×、判断に困る場合は△をご記入下さい。

	評価				評価		
V				R			
椎骨の異常	有	無		橈骨奇形	有	無	
有りの場合				腎奇形	有	無	
椎体の癒合	○	×	△	有りの場合			
椎体の低形成	○	×	△	橈骨欠損	○	×	△
椎骨突起の欠損・低形成	○	×	△	橈骨低形成	○	×	△
胸腰部の半椎	○	×	△	尺骨低形成	○	×	△
仙骨の異形成・無形成	○	×	△	拇指欠損	○	×	△
脊柱の側彎	○	×	△	拇指低形成	○	×	△
脊柱の前彎	○	×	△	三関節拇指	○	×	△
脊柱の後彎	○	×	△	多指症	○	×	△
肋骨の異常	○	×	△	上腕骨低形成	○	×	△
A				腎無・低形成	○	×	△
鎖肛	有	無		水腎症	○	×	△
有りの場合				膀胱尿管逆流	○	×	△
高位鎖肛	○	×	△	馬蹄腎	○	×	△
低位鎖肛	○	×	△	尿管腎盂結合部閉塞	○	×	△
直腸会陰瘻	○	×	△	鼠径ヘルニア	○	×	△
直腸尿道瘻	○	×	△	小陰茎	○	×	△
直腸腔瘻	○	×	△	停留精巢	○	×	△
				性別不明の外性器	○	×	△
C							
心奇形	有	無		L			
有りの場合				四肢異常	有	無	
VSD	○	×	△	彎曲足	○	×	△
ASD	○	×	△	合指趾症	○	×	△
TOF	○	×	△	股関節異常	○	×	△
PDA	○	×	△	その他の症状			
その他の心奇形 ()				口唇裂のみ	○	×	△
()				口蓋裂のみ	○	×	△
単一臍帯動脈	○	×	△	口唇および口蓋裂	○	×	△
				水頭症	○	×	△
TE				神経管閉鎖不全	○	×	△
消化管奇形等	有	無		発達遅滞	○	×	△
有りの場合				染色体検査	未	有(正常)	有(異常)
食道気管瘻	○	×	△	家族歴	有	無	
食道閉鎖	○	×	△	() 人			
Gross () 型					有	無	
十二指腸閉鎖	○	×	△		有	無	
後鼻孔閉鎖	○	×	△		有	無	
喉頭狭窄	○	×	△	母体糖尿病	有	無	

