

遺伝子解析数(2017.4-2024.9 報告)

遺伝子	総 数	院 内	院 外	病的バリエ ント同定症例数, 院内, 院外	病名(病的バリエント同定症例数)
<i>ACAN</i>	5	5	0	5, 0	Short stature and advanced bone age, with or without early-onset osteoarthritis and/or osteochondritis dissecans (SSOAOD)
<i>BRAF</i>	1	1	0	1, 0	ヌーナン症候群
<i>CANT1</i>	1	1	0	1, 0	Desbuquois dysplasia, Kim variant
<i>CHD7</i>	1	1	0	1, 0	CHARGE 症候群
<i>COL1A1</i>	35	29	6	29, 6	骨形成不全症
<i>COL1A2</i>	13	10	3	10, 3	骨形成不全症
<i>COL2A1</i>	8	8	0	8, 0	II型コラーゲン異常症
<i>COMP</i>	3	3	0	2, 0	偽性軟骨無形成症
<i>EXT1</i>	1	0	1	0, 1	多発性外骨腫
<i>EXT2</i>	1	1	0	1, 0	多発性外骨腫
<i>FBN1</i>	1	1	0	1, 0	Marfan 症候群
<i>FGD1</i>	7	7	0	6, 0	Aarskog 症候群
<i>FKBP10</i>	1	0	1	0, 1	骨形成不全症
<i>FN1</i>	1	1	0	1, 0	Spondylometaphyseal dysplasia, corner fracture type
<i>FZD2</i>	1	1	0	1, 0	omodysplasia
<i>GALNS</i>	1	1	0	1, 0	モルキオ病
<i>LRP5</i>	2	1	1	1, 0	Osteopetrosis, autosomal dominant 1
<i>NF1X</i>	1	1	0	1, 0	Malan 症候群
<i>NPR2</i>	9	8	1	3, 0	Acromesomelic dysplasia 1, Maroteaux type (1) Short stature with nonspecific skeletal abnormalities (2)
<i>NSD1</i>	2	2	0	2, 0	Sotos 症候群
<i>PRKACA</i>	1	1	0	1, 0	Cradioacrofacial dysplasia-1
<i>PTCH1</i>	1	1	0	1, 0	Gorlin 症候群
<i>RMRP</i>	2	2	0	0, 0	Cartilage-hair hypoplasia 疑い
<i>ROR2</i>	1	1	0	1, 0	Brachydactyly, type B1
<i>RUNX2</i>	2	2	0	2, 0	頭蓋鎖骨異形成症
<i>SOS1</i>	1	1	0	1, 0	Noonan 症候群

<i>TGFB1</i>	1	1	0	1, 0	Camurati-Engelmann 症候群
<i>TRPS1</i>	1	1	0	1, 0	毛髪鼻指症候群
<i>TRPV4</i>	2	1	1	1, 1	Metatropic dysplasia

(家族解析含まず)