

表1：OFD症候群：臨床症候と原因遺伝子

	口の症候	顔の症候	手の奇形	足の奇形	皮膚／毛髪	腎の症候	心臓の症候	脳の症候
OFD I	歯肉の小帯 舌の過誤腫 舌裂／分葉舌 口蓋裂	眼間開離 口唇裂 上唇の偽裂	短指 彎指 多指	軸前性多趾	伸粒腫 脱毛	多発性嚢胞腎	—	脳梁無形成 小脳低形成
OFD II	歯肉の小帯 舌の過誤腫 舌裂／分葉舌 口蓋裂		短指 彎指 多指	広い拇趾 軸前性／軸後性多趾	豊かな毛髪	—	稀	孔脳症 水頭症
OFD III	口蓋重裂 舌の過誤腫 分葉舌 歯の低形成	眼間開離 団子鼻 耳介低位	軸後性多指	軸後性多趾	—	13歳、24歳での末期腎不全	—	小脳虫部低形成 第4脳室の囊胞性拡張を伴う DW奇形 ミオクロームス／ 眼球運動
OFD IV	歯肉の小帯 舌の過誤腫 分葉舌 口蓋裂	内眼角贅皮 小下顎症 耳介低位	短指 彎指 軸前性／軸後性多指	軸前性／軸後性多趾	—	腎囊胞	—	孔脳症 後頭部脳瘤 脳梁無形成 MTSを伴う小脳虫部低形成
OFD V	歯肉の小帯（稀）	正中唇裂	軸後性多指	軸後性多趾	—	—	—	—
OFD VI	歯肉の小帯 舌の過誤腫 分葉舌 口蓋裂	眼間開離 口蓋裂	短指 彎指 合指 中央列／軸後性多指	幅広の拇趾 軸前性多趾	—	腎無発生 異形成腎	稀	MTSを伴う小脳虫部低形成
OFD VII	歯肉の小帯 舌の過誤腫 口蓋裂	眼間開離 口唇裂 非対称	彎指	—	—	多発性嚢胞腎	—	—
OFD VIII	歯肉の小帯 舌の過誤腫 分葉舌 喉頭蓋低形成	正中唇裂 内眼角開離 大きな鼻	二分拇指 軸後性多指	軸前性多趾	—	—	—	—
OFD IX	歯肉の小帯 舌の過誤腫 分葉舌 口蓋裂	正中唇裂 眉毛癒合	短指 彎指 多指	二分足趾	—	—	SD	—
OFD X	歯肉の小帯 口蓋裂	内眼角開離 平坦な鼻根 下顎後退	乏指 軸前性多指	—	—	—	—	—
OFD XI	歯肉の小帯 口蓋裂	眼間開離 耳の小窩 眼瞼縮小	軸後性多指	軸後性多趾	—	—	—	脳室拡大
OFD XII	歯肉の小帯 舌裂 過剰歯	小頭症 眼間開離	軸前性／軸後性多指	軸前性多趾 内反足	—	—	中隔肥大	中脳水道狭窄 脳梁無形成 小脳虫部低形成 脊髄髄膜瘤
OFD 13	舌の過誤腫	口唇裂	短指 彎指 合指	短趾 彎趾 合趾	—	—	僧帽弁・三尖弁異形成	白質希薄化
OFD 14	歯肉の小帯 舌の過誤腫 舌裂／分葉舌 口蓋裂	内眼角開離	軸後性多指	重複拇趾	—	—	—	脳梁無形成 MTSを伴う小脳虫部低形成
未分類OFD	分葉舌 口蓋裂	正中唇裂	軸後性多指	該当症候なし	豊かな毛髪	融合腎	TOF VSD	脳梁無形成
未分類OFD	舌の過誤腫	前額部突出 眼間開離 小下顎・下顎後退	軸後性多指	重複拇趾 合趾	—	—	大動脈縮窄	—
未分類OFD	舌の過誤腫	前額部突出 口唇裂 耳介低位 小下顎・下顎後退	軸前性多指	多趾	—	—	TOF	該当症候なし
未分類OFD	口蓋裂	口唇裂	軸後性多指	軸後性多趾	—	—	—	小脳虫部低形成、 DW奇形
未分類OFD	歯肉の小帯	口唇裂	短指 軸前性多指	軸後性多趾	—	—	—	—

DW＝Dandy-Walker；MTS＝molar tooth sign；SD＝中隔欠損；TOF＝Fallot四徴；VSD＝心室中隔欠損

各サブタイプに特徴的な症候を**赤の太字**で示した。

著者：Toriello HV, Franco B, Brud A-L, Thauvin-Robinet C

更新：2016年8月

注：上記の表は、著者らの作成したものをそのまま載せたもので、GeneReviewsのスタッフによる確認は行っていない。