

::遺伝性運動感覚ニューロパチー、沖縄型 (Hereditary motor and sensory neuropathy, Okinawa type)

Orpha 番号 : ORPHA90117

疾患定義

遺伝性運動感覚ニューロパチー（沖縄型）（hereditary motor and sensory neuropathy, Okinawa type）は、成人期に発症して緩徐に進行する対称性かつ近位筋優位の筋力低下および筋萎縮、有痛性の筋痙攣、線維束性収縮、ならびに遠位部優位の感覚障害を特徴とする、まれな軸索型の遺伝性運動感覚ニューロパチーであり、主に（絶対ではない）日本の沖縄県出身者（およびその子孫）にみられる。深部腱反射の消失、クレアチンキナーゼ値の上昇、および常染色体優性の遺伝形式もその特徴である。

日本語翻訳版の監訳：

- 諏訪園 秀吾
（難治性疾患政策研究班「沖縄型神経原性筋萎縮症の介入研究基盤としての重症度分類作成」）

最終更新日：2017年11月

翻訳日：2019年3月

本要約の翻訳は国立研究開発法人日本医療研究開発機構（AMED）からの資金援助の下で行われています。



本要約は情報の提供を唯一の目的として公開しているものです。専門医による医学的ケアの代わりとなるものではありません。本要約を診断や治療の根拠とすることはお控えください。



この情報は、フランスの Orphanet から提供されており、原文（英語）がそのまま日本語に翻訳されています。このため、国内で配信されている他の媒体と一部の内容が異なる場合があります。保険適用に関する診断基準など、国内の医療制度に準拠した情報が必要な場合は、厚生労働省の補助事業により運営されている難病情報センターや小児慢性特定疾病情報センター等の専門情報センターのホームページをご参照ください。

