

:: 家族性ステロイド抵抗性ネフローゼ症候群（感音難聴を伴う）

（Familial steroid-resistant nephrotic syndrome with sensorineural deafness）

Orpha 番号 : ORPHA280406

疾患定義

感音難聴を伴う家族性ステロイド抵抗性ネフローゼ症候群（familial steroid-resistant nephrotic syndrome with sensorineural deafness）は、感音難聴とステロイドに反応しない重度かつ進行性のネフローゼ症候群を特徴とする、まれな遺伝性のコエンザイム Q10 欠乏症である。臨床像としては早期発症蛋白尿、低アルブミン血症、浮腫などがあり、徐々に末期腎不全に至る。腎生検では、巣状分節性糸球体硬化とびまん性メサンギウム硬化を認める。まれに、痙攣発作、運動失調および形態学的異常が報告されている。

日本語翻訳版の監訳：

- 濱崎 祐子

（難治性疾患政策研究班「小児腎領域の希少・難治性疾患群の診療・研究体制の確立」）

最終更新日：2017年1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、診断・治療・遺伝カウンセリング等に関する内容が日本の現状と合っていない場合や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。



Find more information on the disease and associated services on www.orpha.net