

## :: 点突然変異による PURA 関連重症新生児筋緊張低下-痙攣-脳症症候群

### (PURA-related severe neonatal hypotonia-seizures-encephalopathy syndrome due to a point mutation)

Orpha 番号 : ORPHA438216

#### 疾患定義

点突然変異による PURA 関連重症新生児筋緊張低下-痙攣-脳症症候群 (PURA-related severe neonatal hypotonia-seizures-encephalopathy syndrome due to a point mutation) は、表現型が高度に多様であるが、新生児期の筋緊張低下、呼吸および哺乳困難、全般的な発達遅滞（しばしば言語獲得がみられず、高頻度で歩行獲得もみられない）、ならびにミオパチー様顔貌を典型的な特徴とする、まれな遺伝性神経疾患である。その他の頻度の高い症状としては、痙攣（または痙攣様のエピソード）、視覚障害、脳症などがある。

日本語翻訳版の監訳：

- 山本 仁  
(難治性疾患政策研究班「稀少てんかんに関する調査研究」)

最終更新日：2017年9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](http://www.orpha.net)