

:: X 連鎖痙縮-知的障害-てんかん症候群 (X-linked spasticity-intellectual disability-epilepsy syndrome)

Orpha 番号 : ORPHA3175

疾患定義

本症候群は、全身性の痙縮および知的障害を伴うミオクロニーてんかんを特徴とする。1家系の2世代から6例の男性症例が報告されている。遺伝形式はX連鎖劣性とみられ、本症候群はaristaless-related homeobox 遺伝子 (ARX、Xp22.13) の変異により生じる。

日本語翻訳版の監訳 :

- 本田 涼子
(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 : 2006 年 9 月

翻訳日 : 2019 年 2 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。

