

表 遺伝疾患の遺伝型と運動機能障害の原因となる主たる器官

青字 進行性疾患

運動障害の原因となる器官	単因子遺伝子病 (メンデル遺伝によるもの)	常染色体性劣性遺伝 autosomal recessive (AR)	X連鎖性 (伴性) 優性遺伝 X-linked dominant (XD)	X連鎖性 (伴性) 劣性遺伝 X-linked recessive (XR)
筋	<ul style="list-style-type: none"> ■ 顔面肩甲上腕型筋ジストロフィー (FSHD) facioscapulohumeral muscular dystrophy ■ 筋強直性ジストロフィー症 (MYD) myotonic dystrophy 	<ul style="list-style-type: none"> ■ 福山型先天性筋ジストロフィー (FCMD) Fukuyama type congenital muscularlystrophy ■ 肢帯型筋ジストロフィー (LGD) limb-girdle muscular dystrophy ■ 多くの先天性ミオパチー congenital myopathies 		<ul style="list-style-type: none"> ■ デュシェンヌ型筋ジストロフィー (DMD) Duchenne muscular dystrophy ■ ベッカー型筋ジストロフィー (BMD) Becker muscular dystrophy
中枢神経	<ul style="list-style-type: none"> ■ 齒状核赤核淡蒼球ルイ体萎縮症 (DRPLA) dentatorubral pallidolusian atrophy ■ 結節性硬化症 tuberous sclerosis ■ 筋強直性ジストロフィー症 (MYD) myotonic dystrophy 	<ul style="list-style-type: none"> ■ 福山型先天性筋ジストロフィー (FCMD) Fukuyama type congenital muscularlystrophy ■ フリードライヒ運動失調 (FRDA) Friedreich ataxia ■ 脊髄性筋萎縮症 (SMA) spinal muscular atrophy ■ ウエルドニッヒーホフマン病 Werdnig-Hoffmann ■ クーゲルベルクベーランダー病 Kugelberg-Welander ■ 色素性乾皮症 (XP) xeroderma pigmentosum ■ クラッペ病△ Krabbe disease ■ ハーラー症候群△ Hurler syndrome ■ ビルビン酸脱水素酵素欠損症△ pyruvate dehydrogenase deficienc ■ フェニルケトン尿症 (PKU) △ phenylketonuria ■ 多くの先天性代謝疾患△ congenital metabolic disease 	<ul style="list-style-type: none"> ■ レット症候群 Rett syndrome 	<ul style="list-style-type: none"> ■ 副腎白質ジストロフィー (ALD) △ adrenoleukodystrophy ■ ハンター症候群△ Hunter syndrome ■ レッシュナーハン症候群 (LNS) △ Lesch-Nyhan syndrome

表 遺伝疾患の遺伝型と運動機能障害の原因となる主たる器官 (つづき)

運動障害の原因と：単因子遺伝子病 (メンデル遺伝によるもの)			
なる器官	常染色体性優性遺伝 autosomal dominant (AD)	常染色体性劣性遺伝 autosomal recessive (AR)	X連鎖性 (伴性) 優性遺伝 X-linked dominant (XD)
末梢神経	<ul style="list-style-type: none"> ■ 遺伝性運動・感覚性ニューロパチー (HMSN) hereditary motor and sensory neuropathies ■ シャルコット-マリー-トゥース病 (CMTD) Charcot-Marie-Tooth disease (Type 1, Type 2) 	<ul style="list-style-type: none"> ■ シャルコット-マリー-トゥース病 (CMTD) (Type 3, Type 4) 	X連鎖性 (伴性) 劣性遺伝 X-linked recessive (XR)
骨, 関節	<ul style="list-style-type: none"> ■ 軟骨無形成症 achondroplasia ■ 先天性多発性関節拘縮症 (AMC) arthrogryposis multiplex congenita 		■ 血友病A, B hemophilia
△代謝疾患 metabolic disease			
運動障害の原因と：単因子遺伝子病 (メンデル遺伝によらないもの)			
なる器官	ゲノム刷り込み genomic imprinting	ミトコンドリア異常 mitochondrial disease	染色体異常 * 数的異常 numerical aberration * * 構造的異常 structural aberration
筋		<ul style="list-style-type: none"> ■ ミトコンドリア脳筋症 mitochondrial encephalomyopathy 	多因子遺伝 multifactorial inheritance
中枢神経	<ul style="list-style-type: none"> ■ プラダー-ウィリー症候群 (PWS) …父由来の場合 Prader-Willi syndrome ■ アンジェルマン症候群 (AS) …母由来の場合 Angelman syndrome 	<ul style="list-style-type: none"> ■ ミトコンドリア脳筋症 mitochondrial encephalomyopathy ■ ミトコンドリア脳筋症・乳酸アシドーシス・脳卒中様発作症候群 (MELAS) mitochondrial myopathy encephalopathy, lactic acidosis and stroke-like episodes 	<ul style="list-style-type: none"> ■ ダウン症候群 * Down syndrome, 21 トリソミー ■ クラインフェルター症候群 (KS) * Klinefelter syndrome, 47XXY ■ ねこなき症候群 * * cat cry syndrome, 常染色体5短腕部分欠損 ■ ターナー症候群 * * Turner syndrome, 父方性染色体欠損 45X
末梢神経			■ 統合失調症 schizophrenia
骨, 関節			■ 注意欠陥多動性障害 (ADHD) attention-deficit hyperactivity disorder
			■ 糖尿病 (DM) △ diabetes mellitus

ほかに高血圧, 肥満, 悪性腫瘍など
△代謝疾患 metabolic disease