

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）			
	常染色体性顕性遺伝 autosomal dominant (AD)	常染色体性潜性遺伝 autosomal recessive (AR)	X連鎖性（伴性）顕性遺伝 X-linked dominant (XD)	X連鎖性（伴性）潜性遺伝 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 muscular dystrophy ■ 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"> ■ 歯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 muscular dystrophy ■ 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 <ul style="list-style-type: none"> ■ ウエルドニッヒ-ホフマン病 Werdnig-Hoffmann ■ ケーゲルベルク-ベランダー病 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 ■ ピルビン酸脱水素酵素欠損症△ pyruvate dehydrogenase deficiency ■ 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-ナイハン症候群 (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）			
	常染色体性顕性遺伝 autosomal dominant (AD)	常染色体性潜性遺伝 autosomal recessive (AR)	X連鎖性（伴性）顕性遺伝 X-linked dominant (XD)	X連鎖性（伴性）潜性遺伝 X-linked recessive (XR)
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 ■ シャルコー-マリー-トゥース病 (CMTD) Charcot-Marie-Tooth disease (Type 1, Type 2) 	<ul style="list-style-type: none"> ■ シャルコー-マリー-トゥース病 (CMTD) (Type 3, Type 4) 		
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 			<ul style="list-style-type: none"> ■ 血友病 A, B hemophilia

△代謝疾患 metabolic disease

運動障害の原因となる器官	単因子遺伝子病（メンデル遺伝によらないもの）		染色体異常	多因子遺伝
	ゲノム刷り込み genomic imprinting	ミトコンドリア異常 mitochondrial disease	<ul style="list-style-type: none"> * 数的異常 numerical aberration ** 構造的異常 structural aberration 	multifactorial inheritance
筋		<ul style="list-style-type: none"> ■ ミトコンドリア脳筋症 mitochondrial encephalomyopathy 		
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 strokelike 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 	<ul style="list-style-type: none"> ■ 統合失調症 schizophrenia ■ 注意欠如多動性障害 (ADHD) attention-deficit hyperactivity disorder
末梢神経				<ul style="list-style-type: none"> ■ 糖尿病 (DM) △ diabetes mellitus
骨, 関節			<ul style="list-style-type: none"> ■ ダウン症候群 * Down syndrome 	

ほかに高血圧, 肥満, 悪性腫瘍など

△代謝疾患 metabolic disease