

### 遺傳性壓力易感性神經病變

## Hereditary Neuropathy with Liability to Pressure Palsies, HNPP

#### 疾病簡介

遺傳性壓力易感性神經病變(Hereditary Neuropathy with Liability to Pressure Palsies, HNPP)是一種遺傳性神經病變第 17 號染色體短臂 p11.2-12 區域發生缺失，其中包含 PMP22 基因缺失所致，其缺失片段大小約 1.5Mb 左右。

#### 發生率

此疾病的發生率目前尚未明確，約 7/100,000~16/100,000。

#### 遺傳模式

部分患者為自發性變異(非父母遺傳造成)，是由於生殖細胞(卵子或精子)形成過程或胎兒早期發育過程中，隨機發生染色體缺失引起的；而部分患者則是遺傳自親代，若父母親其中一方為此疾病的患者，下一代不分性別有 1/2 的機率為患者。

#### 臨床症狀

此疾病的臨床表徵變化非常大，可以從無明顯症狀，到發生反覆局部性壓迫神經病變。主要發生在經常易受壓迫的部位(通常是手臂、手、腿或腳)，當這些部位受到壓迫、拉扯或反覆使用時，可能會導致單神經或多神經病變，大多以輕度創傷或壓迫後無痛性神經麻痺為主，通常持續數天或數週後可自行緩解，一半患者於 6 個月內緩解，部分患者則可能會殘留一部分後遺症。其發作次數越多，臨床症狀就會越嚴重。

#### 建議

建議由專業人員進行臨床醫學及遺傳諮詢，並進一步抽羊水進行確認。

#### 參考資料

1. MedlinePlus
2. GeneReviews®

