

:: 常染色体劣性掌蹠角化症・先天性脱毛症 (Autosomal recessive palmoplantar keratoderma and congenital alopecia)

Orpha 番号 : ORPHA1366

疾患定義

常染色体劣性掌蹠角化症・先天性脱毛症 (autosomal recessive palmoplantar hyperkeratosis and congenital alopecia : PPK-CA) は、先天性脱毛症と掌蹠角化症を特徴とするまれな遺伝性皮膚疾患である。通常は白内障、進行性の強指症、および pseudo-ainhum を合併する。

要約

疫学

現在までに、常染色体劣性 PPK-CA は 2 つの家系で報告されている (7 例)。また、同じ病態であった可能性が高い孤発例がもう 1 例報告されている。

臨床像

優性型と同様に、常染色体劣性 PPK-CA も通常は乳児期に発症する。非常に早期に発症することから、生後数カ月で顔毛、頭髪、体毛が脱落し、その後再生しないことを特徴とする場合が多い。更なる症状として、体幹および顔面の毛孔性角化症がその後数年間で現れる。手掌および足底の皮膚肥厚は乳児期に発生し、その病変は手指および手掌の左右両側面に分布する一方、手掌面には通常みられないという、まれなパターンを呈することがある。爪周囲が侵されるのが典型的で、続発性の爪異栄養症につながる。常染色体劣性 PPK-CA では、多くの患者で強指症、小関節拘縮、および pseudo-ainhum が生じるため、常染色体優性 PPK-CA よりも重症の経過をたどる。最初の家系では先天性白内障もみられた。

病因

常染色体劣性 PPK-CA の遺伝学的背景は不明である。

遺伝カウンセリング

遺伝形式は常染色体劣性とみられている。

専門家による英語原文の校閲 :

- Dr Marco CASTORI

日本語翻訳版の監訳 :

- 橋本 隆

(難治性疾患政策研究班「皮膚の遺伝関連性希少難治性疾患群の網羅的研究」)



最終更新日：2013年7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、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。

