

:: 常染色体優性掌蹠角化症・先天性脱毛症 (Autosomal dominant palmoplantar keratoderma and congenital alopecia)

Orpha 番号 : ORPHA1010

疾患定義

常染色体優性掌蹠角化症・先天性脱毛症 (autosomal dominant palmoplantar keratoderma with congenital alopecia : PPK-CA) は、頭髪および体毛の欠如と掌蹠角化症を特徴とし、手の他の合併症を伴わない、まれな遺伝性皮膚疾患である。

要約

疫学

現在までに、常染色体優性 PPK-CA と臨床診断された患者は 10 例報告されている。

臨床像

常染色体優性 PPK-CA は通常、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。掌蹠角化症は乳児期に発生し、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。常染色体優性 PPK-CA は、常染色体劣性 PPK-CA (この用語を参照) よりも良性の経過をたどるようである。

病因

常染色体優性 PPK-CA の遺伝学的背景は不明である。遺伝形式は常染色体優性とみられている。

遺伝カウンセリング

遺伝形式は常染色体優性とみられている。

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、診断・治療・遺伝カウンセリング等に関する内容が日本の現状と合っていない場合や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。
