

:: ナクソス病 (Naxos disease)

Orpha 番号 : ORPHA34217

疾患定義

ナクソス病 (Naxos disease) は、不整脈源性右室異形成症/心筋症 (ARVD/C) と皮膚の表現型を合併する常染色体劣性遺伝疾患であり、独特の羊毛状の毛髪と掌蹠角化症を特徴とする。

要約

疫学

本疾患が最初に報告されたのは、ギリシャのナクソス島出身の家系であった。さらに、他のエーゲ海諸島、トルコ、イスラエル、およびサウジアラビアでも罹患家系が同定されている。皮膚の表現型は同じながら心臓は左室優位に侵される症候群 (Carvajal 症候群 ; この用語を参照) がインドとエクアドルの家系から報告されている。

臨床像

羊毛状の毛髪は出生時からみられ、掌蹠角化症は生後 1 年以内に発生し、心筋症は青年期までに 100% の浸透率で発現する。患者には失神、持続性心室頻拍、突然死がみられる。右心不全の症状は疾患の末期に現れる。Carvajal 症候群の心筋症は小児期に現れ、心不全に至る頻度がより高い。

病因

デスモソーム蛋白であるプラコグロビンおよびデスモプラキンをコードする遺伝子の変異が、ナクソス病の原因として同定されている。これらの蛋白の連結部位が欠損すると、細胞間接着の連鎖が断たれ (特に機械的ストレスや牽引力が強くなった状況下で起きやすい)、細胞死が誘導され、進行性の心筋喪失と線維脂肪組織による置換が生じることになる。

遺伝カウンセリング

本疾患は常染色体劣性形式で遺伝する。

管理および治療

自動除細動器の植込みが心臓突然死の予防の適応となる。また、持続性心室頻拍の発作再発を予防するために抗不整脈薬を使用し、うっ血性心不全に対して古典的な薬物療法を行うほか、心臓移植が末期には考慮される。

専門家による英語原文の校閲 :

- Dr Nikos PROTONOTARIOS
- Dr Adalena TSATSOPOULOU



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：2006年3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。

