

:: Schöpf-Schulz-Passarge 症候群 (Schöpf-Schulz-Passarge syndrome)

Orpha 番号 : ORPHA50944

疾患定義

Schöpf-Schulz-Passarge 症候群 (Schöpf-Schulz-Passarge syndrome : SSPS) は、眼瞼に生じる多発性のアポクリン汗嚢腫、掌蹠角化症、乏毛症、歯数不足、および爪異栄養症を特徴とするまれな常染色体劣性の外胚葉異形成症である。

要約

疫学

SSPS は現在までに 25 例以上が報告されている。

臨床像

SSPS は比較的良性の経過をたどる外胚葉異形成症の独立した表現型の 1 つであり、診断時期は遅く、成人期に確定される場合も多い。症状の発症は、小児期および青年期早期にみられるが、様々な程度の歯数不足、乏毛症、掌蹠角化症、爪異栄養症といった比較的非特異的な特徴で構成される。毛細血管拡張性酒さも比較的頻度の高い別の特徴である。眼瞼に生じる多発性のアポクリン汗嚢腫は、一般的に成人期（後期）にみられる。組織学的な特徴としては、エクリン汗腺線維腺腫 (eccrine syringofibroadenoma) を伴う掌蹠角化症がほぼ半数の症例でみられ、ときに悪性化することがある。ほかに報告されている付属器腫瘍としては、基底細胞癌、エクリン汗孔腫、良性アカントーマ、毛包漏斗部腫瘍などがある。一部の患者で鳥様顔貌が報告されている。*WNT10A* 変異による疾患のスペクトラムの中で、歯爪皮膚形成異常症 (odontonycho-dermal dysplasia) と SSPS はそれぞれ別の病態と考えられている一方で、歯爪型、毛髪歯型、毛髪歯爪型の不完全な表現型を呈する症例の報告が増えている。

病因

SSPS は *WNT10A* のホモ接合または複合ヘテロ接合変異により生じる。ヘテロ接合体キャリアにおける不完全/限局的な疾患の発現と血族婚の繰り返しにより、ときに偽優性遺伝のパターンを呈することがある。

遺伝カウンセリング

遺伝形式は常染色体劣性である。

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11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。

