

::掌蹠角化症-難聴症候群 (Palmoplantar keratoderma-deafness syndrome)

Orpha 番号 : ORPHA2202

疾患定義

掌蹠角化症-難聴症候群 (palmoplantar keratoderma-deafness syndrome) は、限局性またはびまん性の掌蹠角化症を特徴とする角化疾患である。斑状の分布が足の拇趾球、小趾球、足底弓を中心に認められる。本疾患は乳児期に明らかになり、様々な年齢で感音難聴を合併する。遺伝学および臨床的な類似性から、掌蹠角化症-難聴症候群、ナックルパッド-白色爪-感音難聴-掌蹠角化症症候群 (knuckle pads-leukonychia-sensorineural deafness-palmoplantar hyperkeratosis syndrome)、および指端断節性掌蹠角化症 (keratoderma hereditarium mutilans) は、多様な表現型の一部として症候群性難聴を引き起こす一連の疾患の各病型である可能性がある。本疾患は常染色体優性形式で遺伝し、浸透は不完全である。

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：2015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。



Find more information on the disease and associated services on www.orpha.net