

ステロイドスルファターゼ欠損症

1. 「ステロイドスルファターゼ欠損症」とはどのような病気ですか

先天性魚鱗癬を引き起こし、全身の皮膚の表面の角層が非常に厚くなり、皮膚が剥がれ落ちる状態となる疾患で、染色体微細構造異常症候群の1つです。

2. この病気の患者さんはどのくらいいるのですか

非常に稀で、日本での患者さんの数は不明です。

3. この病気はどのような人に多いのですか

男児にだけ先天性魚鱗癬を示す家系で見られる可能性があります。

4. この病気の原因はわかっているのですか

X 染色体の Xp22.3(えっくすぴーににてんさん)に存在するステロイドスルファターゼ遺伝子(STS 遺伝子)の欠失によって発症します。

5. この病気は遺伝するのですか

X 連鎖性遺伝形式を示すので、保因者である母親から生まれる男児において 50%の確率で発症します。

6. この病気ではどのような症状がおきますか

皮膚症状は、尋常性魚鱗癬よりも重度です。

7. この病気にはどのような治療法がありますか

保湿剤と皮膚軟化剤による対症療法が行われます。

8. この病気はどのような経過をたどるのですか

生命予後に影響することはありませんが、魚鱗癬は生涯続きます。

9. この病気は日常生活でどのような注意が必要ですか

症状が悪化しないよう、専門医による治療が必要です。

10. 次の病名はこの病気の別名又はこの病気に含まれる、あるいは深く関連する病名です。

ただし、これらの病気(病名)であっても医療費助成の対象とならないこともありますので、主治医に相談してください。

先天性魚鱗癬

11. この病気に関する資料・関連リンク

「マイクロアレイ染色体検査で明らかになる染色体微細構造異常症候群を示す小児から成人の診断・診療体制の構築」研究班ホームページ <http://square.umin.ac.jp/CMA/>