

告示	番号	34	先天性代謝異常
	疾病名	リポイドタンパク症	

リポイドタンパク症

りぽいどたんぱくしょう

概念・定義

ヒアリン様物質が皮膚や粘膜に沈着する。特徴的所見として、眼瞼縁に小丘疹が真珠の首かざり状に一列に並ぶ。肘などに疣贅状の結節や丘疹、口腔内に白色結節を形成する。声門に結節ができると嗄声となる。常染色体劣性遺伝形式をとり、extracellular matrix protein 1(ECM1)遺伝子の変異が報告されている。

症状

以下のような特徴的な皮膚症状を認める。

- 1) 眼瞼縁に小丘疹が、真珠の首かざり状に一列に並ぶ
- 2) 肘などに疣贅状の結節や丘疹を認める
- 3) 口腔内に特徴的な白色結節を認める
- 4) 乳児期から嗄声がある。
- 5) 頭部 CT で、側頭葉や視床下部に石灰化を認める。

治療

対症療法を行う。

抜粋元： http://www.shouman.jp/details/8_13_138.html