

図 18.8 ② Rothmund-Thomson 症候群
疎となった体毛，殿部にみられる網状のびまん性紅斑

6. Rothmund-Thomson (ロスマント・トムソン) 症候群 Rothmund-Thomson syndrome ★

常染色体劣性遺伝。原因遺伝子の一つは第 8 染色体に存在する RecQ4 ヘリカーゼ遺伝子で，この変異により発症する。乳児期から顔面などに皮膚萎縮や網状～びまん性紅斑，若年性白内障などを認め，光線過敏症を 1/3 の症例でみる。成人期には頭毛や体毛が疎となり，露光部の角化や爪の発育障害をみる (図 18.8)。悪性腫瘍が 8% で併発するとされるが，併発しなければ生命予後はよい。Werner 症候群と同様の早老症の一型ととらえることができる。

7. プロジェリア progeria

同義語：Hutchinson-Gilford 症候群

遺伝的早老症の一つ。遺伝的関与が考えられており，*laminA* 遺伝子異常が報告されている。乳幼児期から発症し，低身長と低体重の成長障害と皮膚硬化が主である。また，鳥様の特異な顔貌もみられる。根本的治療法はまだなく，成長ホルモン投与や高カロリー食などの対症療法を行う。

8. アクロジェリア acrogeria

同義語：先端老変症

遺伝的関与が考えられるが詳細は不明である。手指や足趾，鼻尖，耳介で皮膚萎縮や脂肪組織の減少などがみられ，早老症として分類される。女性に好発し，爪甲の萎縮，短縮，肥厚などもみられる。全身症状はなく生命予後もよいため，根本的治療法は存在しない。

B. 皮膚形成異常症 dysplasia

1. 先天性外胚葉形成不全症 congenital ectodermal dysplasia ★

先天的に外胚葉系組織 (毛髪，歯，爪，汗腺など) に形成異常を認める疾患の総称である。欠損する組織の組合せにより，100 種類以上に分類されている。*p63* 遺伝子の変異によるとの報告もある。以下に代表的な疾患をあげる。

1) 無汗性外胚葉形成不全症 anhidrotic (hypohidrotic) ectodermal dysplasia ★

疎毛，無汗症，歯牙形成異常の3主徴を認める（図 18.9）。伴性劣性遺伝または常染色体劣性遺伝形式をとる。膜蛋白の EDAR (ectodysplasin anhidrotic receptor) 関連の遺伝子変異によって生じる。皮膚は発汗構造の欠如のため全体的に薄く，乾燥している。高温の環境に弱く熱射病になりやすい。流涙の減少や口腔鼻粘膜の乾燥のため，角結膜炎や口内炎，化膿性鼻炎，嗝声をきたしやすい。高温の環境に注意すればほぼ正常の生活を送ることができる。

2) 有汗性外胚葉形成不全症 hidrotic ectodermal dysplasia ; Clouston 症候群 ★

爪甲変形，疎毛，掌蹠角化症を3主徴とするが，30%の症例では爪甲の変化しかみられない。爪甲の肥厚や線条を認めることが多く，成長速度が遅い。常染色体優性遺伝。コネキシン 30 (1章参照) をコードする *GJB6* 遺伝子の異常による。生命予後は良好である。

2. 脳回転状皮膚 cutis verticis gyrata ★

頭皮の過形成のために，主に男児の頭頂部を中心に，大脳のしわを思わせるような皺襞が生じる症候名である。幅 1～2 cm で弾力性や可動性に富み，溝部は正常な発毛がみられるが隆起部は疎毛である（図 18.10）。原発性のもものほかに，母斑性のももの（母斑細胞母斑，結合組織母斑）や全身性疾患に合併するもの（末端巨大症など）が存在する。治療は形成外科的修復を施す。

この病態を呈する遺伝性疾患として，厚皮骨膜炎 (pachydermoperiostosis, MIM: 167100) があげられる。ばち状指，骨肥大および皮膚の肥厚性変化を3主徴とする，常染色体優性遺伝疾患である。

3. 耳輪軟骨皮膚炎 chondrodermatitis nodularis chronica helicis

耳輪（とくに上部）に 1 cm 大程度の有痛性角化性結節が生じる（図 18.11）。日光，外傷，寒冷などの外因性刺激によって膠原線維が変性し，これに対して慢性の炎症反応が生じたものである。中年以降の男性に好発し，老人性疣贅，基底細胞癌，

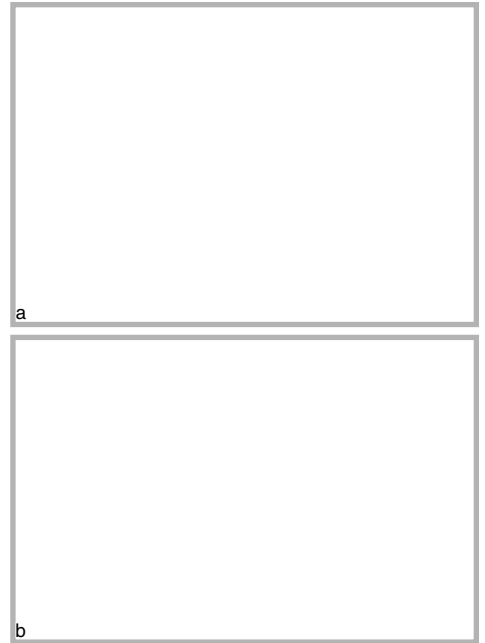


図 18.9 無汗性外胚葉形成不全症 [anhidrotic (hypohidrotic) ectodermal dysplasia]
a: 頭髪の疎毛。b: 歯牙形成異常。

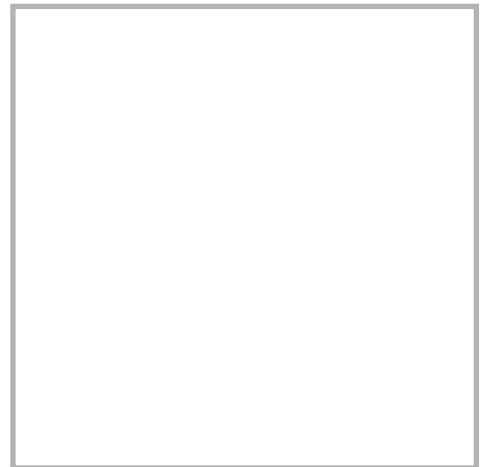


図 18.10 脳回転状皮膚 (cutis verticis gyrata)



図 18.11 耳輪軟骨皮膚炎 (chondrodermatitis nodularis chronica helicis)
有痛性結節。

有棘細胞癌などとの鑑別を要する。治療はステロイド薬の外用および局所注射, 外科的切除を行う。

C. 穿孔性皮膚症 perforating dermatosis



図 18.12 蛇行性穿孔性弾力線維症 (elastosis perforans serpiginosa)
D-ペニシラミン内服中の Werner 症候群の患者に生じた。

蛇行性穿孔性弾力線維症

elastosis perforans serpiginosa ★

症状

項頸部や四肢, 体幹上部に対側性に好発する。赤褐色の角化性小丘疹が線状および環状に配列し, 全体として蛇行状を呈する (図 18.12)。小丘疹の中心は萎縮して中心臍窩を形成する。一般に, Köbner 現象は陽性である。

病因

真皮上層の弾力線維に変性が生じ, それを経表皮的に排除しようとした結果, 経表皮性排泄 (transepidermal elimination) が生じたことによる。若年男性に特発性に発生する場合もあるが, 主に Marfan 症候群, Ehlers-Danlos 症候群, 弾性線維性仮性黄色腫, 骨形成不全症などの真皮異常に合併して認められる。D-ペニシラミン長期投与によって生じる場合もある。

病理所見

真皮上層に変性した弾力線維の蓄積を認め, その上方にある表皮が異常線維を巻き込むように真皮内へ増殖している像が認められる。表皮の肥厚や真皮での異物肉芽腫も観察される。

D. 肉芽腫性疾患 granulomatous disorder

穿孔性皮膚症とは

MEMO 

変性した皮膚成分に対して, 経表皮性排泄をきたした結果生じる皮膚病変の総称である。弾性線維が排泄される蛇行性穿孔性弾力線維症のほか, ケラチン線維が排泄されるキルレ病 (Kyrle's disease), 毛包成分が排泄される穿孔性毛包炎 (perforating folliculitis), 膠原線維が排出される反応性穿孔性膠原症 (reactive perforating collagenosis) といった疾患が存在する。いずれも慢性腎不全の患者に多い。環状肉芽腫などでも経表皮性排泄がみられることがある (300 頁参照)

1. サルコイドーシス sarcoidosis ★★

Essence

- 20 歳代の女性に好発する原因不明の全身性肉芽腫。
- 皮膚症状は肉芽腫病変 (皮膚サルコイド) と炎症の反応性病変 (結節性紅斑など) に大別される。
- 皮膚外症状として, 両側肺門リンパ節腫脹 (bilateral hilar lymphadenopathy; BHL), ぶどう膜炎などが重要。
- ACE 活性上昇, 高カルシウム血症を認める。