



図 13.18 ② 慢性光線性皮膚炎 (chronic actinic dermatitis)
手背の著しい苔癬化局面と結節性痒疹。



図 13.19 種痘様水疱症 (hydroa vacciniforme)

7. 種痘様水疱症 hydroa vacciniforme ★

Essence

- まれな小児の内因性光線過敏症の一種。思春期頃までに自然寛解。
- 顔面や手背の日光曝露部位に、中心陥凹性の水疱を形成。
- EB ウイルスの関与。一部はリンパ腫などを生じ予後不良。

症状・病因

2～3歳までに発症し、多くは思春期頃に自然寛解する。男性に多い。日光（もしくはUVA）曝露後の数時間で紅斑、ついで特徴的な中心臍窩を伴う水疱を生じる。1～2週間で痂皮を形成し、軽度の萎縮を残して治癒する。顔面、耳介、手背に好発する（図 13.19）。夏季に悪化しやすい。重症例では発熱や肝脾腫を伴う。また、慢性活動性EBV感染症、血球貪食症候群やEBウイルス関連リンパ腫を発症し、予後不良になることもある。本症の皮疹部や痂皮からEBウイルスが検出され、EBウイルス関連疾患の一つと考えられる。

診断・検査・治療

臨床症状による。ポルフィリン症を除外する必要がある。EBウイルス抗体価は正常既感染パターンであることが多い。遮光と強力なサンスクリーンを使用することが唯一の治療法である。全身症状を伴う場合はステロイド内服などを考慮する。

8. 色素性乾皮症 xeroderma pigmentosum ; XP ★

Essence

- DNA修復過程に先天性の障害があり、光線過敏症と神経症状をきたす。
- すべての病型で常染色体劣性遺伝形式をとる。
- 成長とともに悪性腫瘍を合併しやすい。
- 治療は徹底的な遮光。

分類・病因

紫外線曝露によって生じたDNA損傷を除去修復する過程において、先天性な異常をもっているために光線過敏症および神経症状をきたす疾患である。

原因遺伝子および不定期DNA合成 (unscheduled DNA synthesis ; UDS) 値から、A群～G群とV (variant) 型の合計8

表 13.8 色素性乾皮症の各病型間の比較

型に分類される(表 13.8). すべて常染色体劣性遺伝形式である. A 群が最も重症で, V 型が最も軽症. 日本では A 群 (55%) と V 型 (25%) が多く, ついで D 群, F 群とされる. 日本では人口 2.2 万人に 1 人程度で発症する.

病因

紫外線の曝露により, DNA のピリミジン塩基が連続した場所で構造変化 [シクロブタン型ピリミジン二量体, (6-4) 光産物など] をきたし, 突然変異やアポトーシスに至る. これに対抗する DNA 修復機構として, ヌクレオチド除去修復 (nucleotide excision repair ; NER) や損傷乗り越え複製 (translesion synthesis ; TLS) などが生体に備わっている. V 型では TLS ポリメラーゼ η, その他の群では NER 関連因子に異常をきたすために, DNA 修復が正常に行われなくなる.

症状

本症の臨床症状は, 日光曝露によって激しい日焼けをきたすもの (サンバーン増強型 : A, B, D, F, G 群) と, 日焼けを起こさず色素沈着が強くなるもの (色素異常型 : C, E 群, V 型) に大別される. 以下, 主に A 群について述べる. 生下時は正常であるが, 生後 1 ~ 2 か月で日光浴後に高度かつ遅延性の日焼けを起こすことで気づくことが多い. 露出部 (顔面, 手背, 前腕伸側) の日焼けを反復するうちに皮膚は乾燥, 粗糙化し, 雀卵斑様色素斑, 脱色素斑, 落屑, 毛細血管拡張が混合し, 多形皮膚萎縮を呈する (図 13.20). これらの皮膚のうえに, 小児期から次々と脂漏性角化症や小潰瘍が発生し, さらには基底細胞癌, 有棘細胞癌, ケラトアカントーマ, 悪性黒色腫などを生じる (図 13.20①c).

眼の光線過敏症として, 生後まもなくから眼瞼炎, 羞明, 流涙, 結膜炎を生じ, 末期には眼瞼外反や失明, 悪性腫瘍発生に至る.

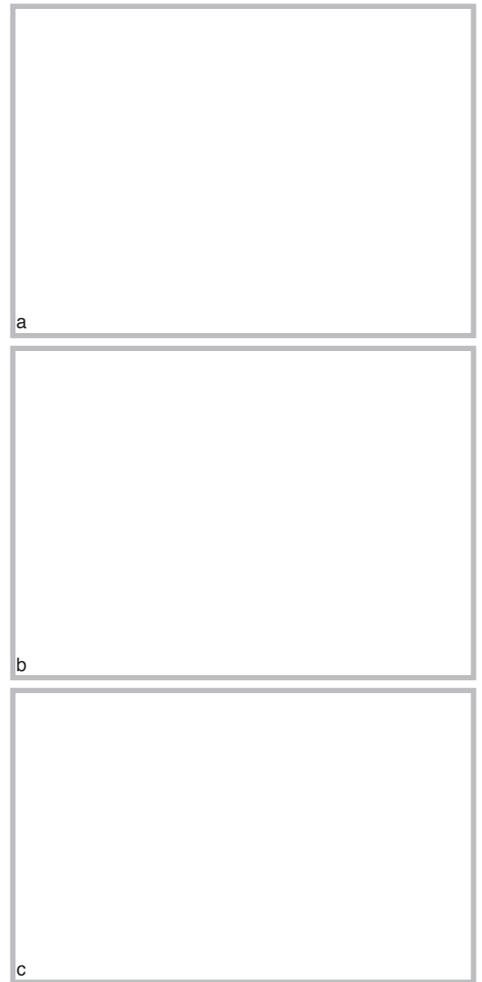


図 13.20① 色素性乾皮症 (xeroderma pigmentosum)
a, b : 図 13.20② b と同一症例. 日光曝露を受けやすい前胸部や上背部に色素沈着を認める. c : 図 13.20② d と同一症例. 鼻背部に基底細胞癌を発症.



図 13.20② 色素性乾皮症 (xeroderma pigmentosum)

a: 40 歳代女性, D 群. 顔面に色素沈着を認める. b: 10 歳代男性. 露光部を中心に色素沈着を認める. c: 40 歳代女性. 30 歳代より基底細胞癌が多発してきた. d: 20 歳代男性, D 群. 精神遅滞と歩行不能を伴っていた.

神経運動発達は小学校低学年頃がピークで、以後進行性に低下する。10 歳までに難聴が、その後、小脳失調などが現れる。20 歳くらいで歩行不能や誤嚥性肺炎を生じることが多い。

E～G 群は光線過敏症状が軽度のため見落とされることが多い。発癌時期は 30～40 歳代と遅く、眼症状や神経症状もそれほど認めない。しかし、一部には A 群と区別できないほどの皮膚症状、神経症状を呈する例もある。V 型では MED はほぼ正常であり、小児期以降に雀卵斑様色素斑が徐々に出現する。眼症状や神経症状はほとんどみられないが、成人期になって基底細胞癌や有棘細胞癌を生じる。

検査所見・診断

MED の測定 (A 群では MED の著明な低下と反応のピークの遅延がみられる)、UDS 値測定や遺伝的相補性群試験、遺伝子検査により確定診断する。

鑑別診断

雀卵斑、遺伝性対側色素異常症、骨髄性プロトポルフィリン症など。色素斑の分布や遺伝様式などから鑑別される。

治療

とくに皮膚症状の強い A～C 群では徹底的に日光を避ける必要がある (衣類、紫外線遮断レンズ眼鏡、窓への紫外線防御フィルム貼布、蛍光灯へのシェード、サンスクリーンの使用など)。皮膚悪性腫瘍の早期発見、早期治療に努め、神経症状に対しては、定期的聴覚検査や言語訓練、運動機能の保持訓練などで対処する。

UDS (不定期 DNA 合成
(unscheduled DNA synthesis)) 値

MEMO