



a



b



c



d

図 14.17 Hailey-Hailey 病 (Hailey-Hailey disease)  
 a, b: 鼠径部の小水疱, びらん, 膿痂疹, 膿疱の形成.  
 c, d: 腋窩部. d はまれではあるが, このような水疱を生じることがある.

シート移植などの新しい治療法も試みられている.

## b. その他の遺伝性水疱症 other genetic blistering diseases

### ヘイリー-ヘイリー病 Hailey-Hailey 病 Hailey-Hailey disease

同義語：家族性良性慢性天疱瘡 (familial benign chronic pemphigus)

#### Essence

- 腋窩など間擦部位の紅斑上に小水疱が集簇し, 一見膿痂疹に類似.
- 常染色体優性遺伝であるが, 30 ~ 40 歳代で発症する.
- 角化細胞内 Golgi 装置のカルシウムポンプを発現する *ATP2C1* 遺伝子の変異により発症.
- 病理所見は表皮の棘融解と絨毛形成. Darier 病 (15 章 p.279 参照) にやや類似.
- 治療はステロイド外用など.

#### 症状

遺伝性疾患であるが成人以降に発症しやすい. 頸部や腋窩, 鼠径部, 肛囲などの間擦部位に好発し, 紅斑と小水疱が集簇して出現する. 水疱はまもなく破れてびらんになり, これに痂皮や膿疱, 色素沈着, 二次感染が加わって膿痂疹に類似した局面を形成する (図 14.17). 掻痒あり. 色素沈着を残して瘢痕なく治癒するが反復する. 夏季に悪化し冬季に軽快する. 物理的刺戟, 発汗, 感染, 紫外線などで増悪する.

#### 病理所見

表皮の棘融解の結果, 基底層直上に表皮内裂隙 (lacunae) が形成され, その裂隙の空間に残された 1 層の基底細胞に覆われた真皮乳頭が突出し絨毛 (villi) のようにみえる. Darier 病でみられる異常角化細胞 [顆粒体 (grains)] もときにみられる.

Hailey-Hailey 病と haploinsufficiency

MEMO

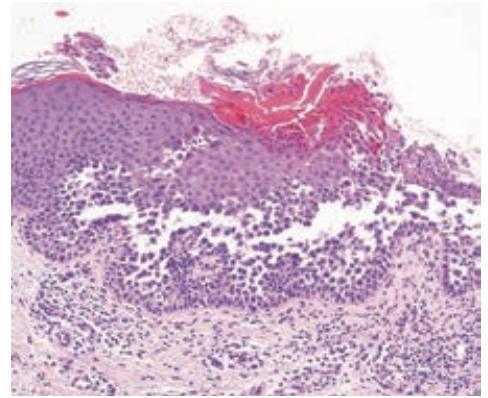
裂隙中の棘融解細胞は少数のデスモソームで緩やかに結合しており、“壊れたがれき状”の外観を呈する（**図 14.18**）。蛍光抗体法で自己抗体は検出されない。

### 診断

臨床症状や病理診断による。本症は常染色体優性遺伝疾患であり、家族内発症が多いので家族歴が重要である。また、*ATP2C1* 遺伝子の変異を同定することにより、遺伝子診断も可能である。

### 治療

ステロイド外用が有効である。細菌感染や真菌感染を伴っていることが多く、それらの治療も必要である。レチノイド内服が有効なこともある。難治例には外科的切除など。



**図 14.18** Hailey-Hailey 病の病理組織像  
表皮の棘融解。

## B. 自己免疫性水疱症（後天性水疱症） autoimmune blistering diseases

### a. 表皮内水疱症（天疱瘡群） pemphigus

#### Essence

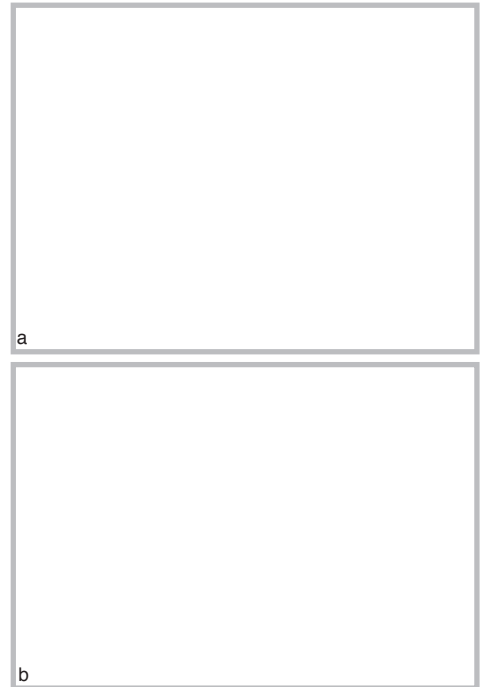
- 角化細胞間を結合するデスモソームの構成分子、デスモグレイン 1 および 3（**図 1.14** 参照）に対する自己抗体によって棘融解が生じ、表皮内水疱（弛緩性水疱）を形成する自己免疫疾患。
- 尋常性天疱瘡と落葉状天疱瘡が 2 大病型である。中高年に好発。
- 角化細胞間への自己抗体沈着（蛍光抗体直接法）、抗デスモグレイン抗体の存在（CLEIA/ELISA）、Nikolsky 現象陽性。
- 治療はステロイドや免疫抑制薬の内服、免疫グロブリン大量静注療法など。

#### 分類

尋常性天疱瘡と落葉状天疱瘡の 2 つに大別され（**表 14.2**）、さらに前者の亜型として増殖性天疱瘡、後者の亜型として紅斑性天疱瘡がある。各病型の特徴を**表 14.3**にまとめる。このうち、尋常性天疱瘡（**図 14.19**）が天疱瘡全体の 6 割を占める。そのほか、腫瘍随伴性天疱瘡などの疾患が存在する。

#### 病因

尋常性天疱瘡では、表皮下層に豊富に分布するデスモグレイン 3 に対する自己抗体が必ず存在して細胞接着機能が障害さ



**図 14.19** 天疱瘡 (pemphigus)  
a: 尋常性天疱瘡で見られる口内のびらん。b: 表皮内水疱（弛緩性水疱）。