

3. 道化師様魚鱗癬 harlequin ichthyosis

同義語：道化師様胎児 (harlequin fetus)

出生時から皮膚がきわめて厚い角質で覆われ、深い亀裂を伴い、眼瞼外反や口唇突出、開口が著しい。以前は生後2週間以内に死亡する例が多かったが、エトレチナートの内服により長期生存する例が増えている (図 15.3)。ABCA12 遺伝子の変異により発症する。ABCA12 は層板顆粒に存在する主要な脂質輸送蛋白である。この欠損によりセラミドに代表される角質細胞間脂質が著しく減少し、発症する (1章 p.9 参照)。本症では層板顆粒の形成異常がある。常染色体劣性遺伝。出生前診断の適応にもなる。

4. 葉状魚鱗癬 lamellar ichthyosis

粗大で、暗褐色、板状、葉状の大きな鱗屑が全身に広範囲にみられるが、発赤や潮紅 (紅皮症) が目立たないものをいう (図 15.4)。膜様の厚い角化物質 (コロジオン膜) に覆われて出生することがあり [コロジオン児 (collodion baby)]、この膜は1~2日以内に自然脱落する。本症は臨床的に類似したものを集めた疾患概念であり、遺伝的には多様なものを含む。いずれも常染色体劣性遺伝であるが、大部分の症例では、周辺帯 (cornified cell envelope) の形成に関与するトランスグルタミナーゼ1遺伝子 (TGMI) の欠損により発症する (1章 p.9 参照)。そのほか、ABCA12、NIPAL4、ALOXB12 の変異症例も報告されている。

5. 先天性魚鱗癬様紅皮症 congenital ichthyosiform erythroderma

同義語：非水疱型先天性魚鱗癬様紅皮症 (non-bullous congenital ichthyosiform erythroderma ; NBCIE)

症状

コロジオン児 (前項参照) で出生することが多く、コロジオン膜の脱落后は、全身のびまん性潮紅 (紅皮症) と細かい鱗屑を伴う落屑をきたす (図 15.5)。眼瞼外反をきたすこともある。掌蹠の過角化を伴うこともある。季節による症状の変動は少ない。

病因

本症は臨床的に類似したものをまとめた概念であり、多くは



図 15.3 道化師様魚鱗癬 (harlequin ichthyosis) 全身の著明な過角化を認める。眼部が赤いのは眼瞼外反を呈しているためである。正常な眼球はその下に存在している。

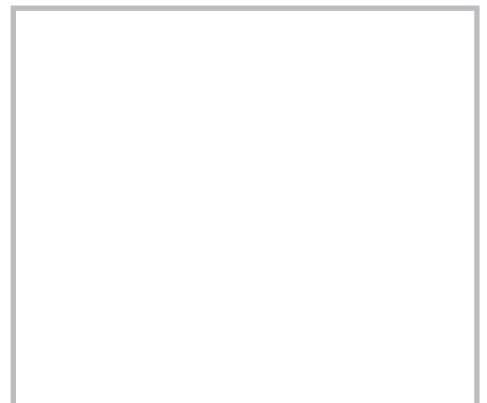
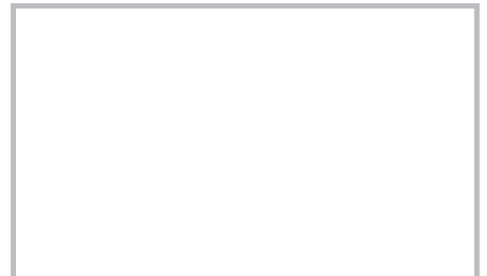


図 15.4 葉状魚鱗癬 (lamellar ichthyosis) 暗褐色の葉状の大きな鱗屑が特徴。