

## 6. 表皮融解性魚鱗癬 epidermolytic ichthyosis

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

### 症状

コロジオン児として出生することがある。びまん性の潮紅を伴い、乳幼児期は物理的刺激を受けた部位に水疱形成を繰り返す。成長とともに水疱形成は減少し、過角化が目立つようになる。学童期には高度の過角化が固定する（図15.6）。潮紅を伴う皮膚面上の厚い角化性局面は特徴的な臭気を伴う。四肢関節屈側を含めて全身が侵され、暗紅色調の紅皮症を呈する。ケラチン1の変異では手掌足底にも過角化をきたすが、ケラチン10の変異では手掌足底は正常であることが多い。

### 病因

有棘細胞の細胞骨格（中間径線維）はケラチン1と10により構築されている（図1.16参照）。本症はケラチン1または10遺伝子の変異の結果、ケラチン線維の形成に障害が生じ、細胞骨格が乱れ、表皮内水疱形成をきたし、続発性の過角化を生じる。大部分は常染色体優性遺伝。

### 病理所見

角層や有棘層の肥厚のほか、顆粒層から有棘層にかけて、ケラチン線維の凝集、大型のケラトヒアリン顆粒をもつ空胞化細胞が特徴的にみられる〔顆粒変性（granular degeneration）、図15.7〕。

### 鑑別診断・治療

とくに新生児期には水疱形成が著明であり、表皮水疱症や色素失調症、伝染性膿瘍疹との鑑別が必要。病理所見により鑑別する。レチノイド内服や各種外用療法を行う。

## 7. 表在性表皮融解性魚鱗癬 superficial epidermolytic ichthyosis

同義語：Siemens型水疱性魚鱗癬 (ichthyosis bullosa of Siemens)

シーメンス

顆粒層で発現するケラチン2e遺伝子の変異により生じる常染色体優性遺伝疾患。病理組織学的に、有棘層上層と顆粒層に局限した顆粒変性を認める。臨床的に表皮融解性魚鱗癬と類似の

図15.6① 表皮融解性魚鱗癬 (epidermolytic ichthyosis)

潮紅と厚い角化を伴う皮膚病変を全身に認める。

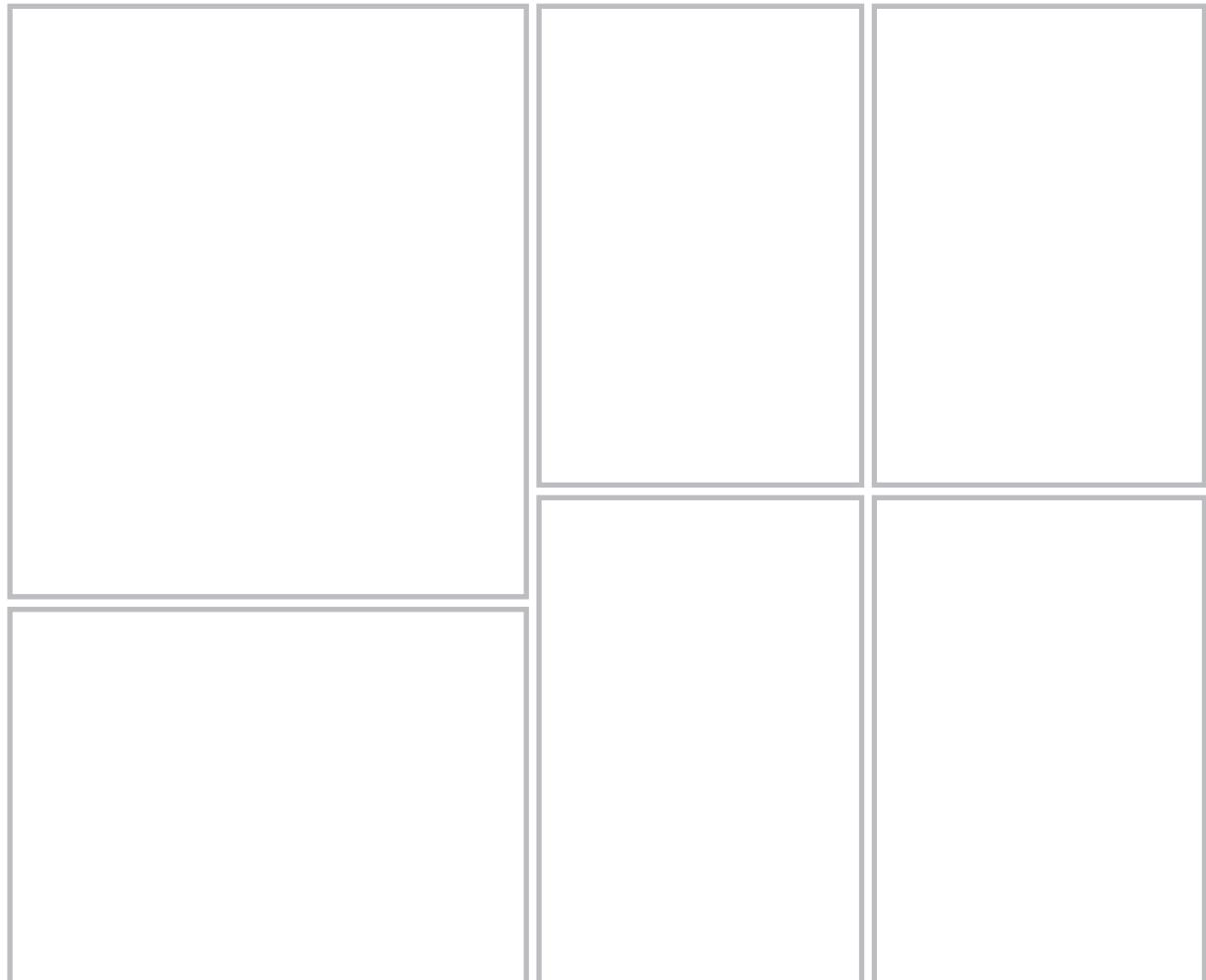


図 15.6② 表皮融解性魚鱗癬 (epidermolytic ichthyosis)  
全身性皮膚の潮紅。手掌、足蹠に色調の強い角化を伴う。

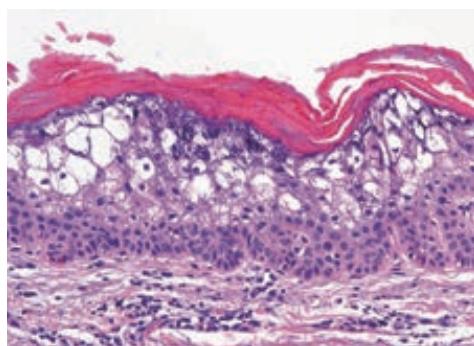


図 15.7 表皮融解性魚鱗癬の病理組織像  
表皮の顆粒変性を認める。

皮膚症状を呈するが、軽症である（図 15.8）。

## 8. ロリクリン角皮症 loricrin keratoderma

常染色体優性遺伝。角層細胞の周辺帯を形成するロリクリン (*LOR*) 遺伝子変異による角化症をさす。症状が掌蹠に限局し、蜂の巣状の掌蹠角化や手指の絞扼輪を認めるもの（図 15.9）。全身皮膚に症状を呈して進行性紅斑角皮症や先天性魚鱗癬様紅皮症と診断されるものがあり、臨床症状は非常に多彩である。

## 9. 魚鱗癬症候群 ichthyosis syndrome, syndromic ichthyosis

魚鱗癬の皮膚症状に加えて、一定の他臓器の先天異常を伴う