



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^{ゆうきよく}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、伝染性膿痂疹との鑑別が必要。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：^{シーメンズ}Siemens 型水疱性魚鱗癬（ichthyosis bullosa of Siemens）

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。

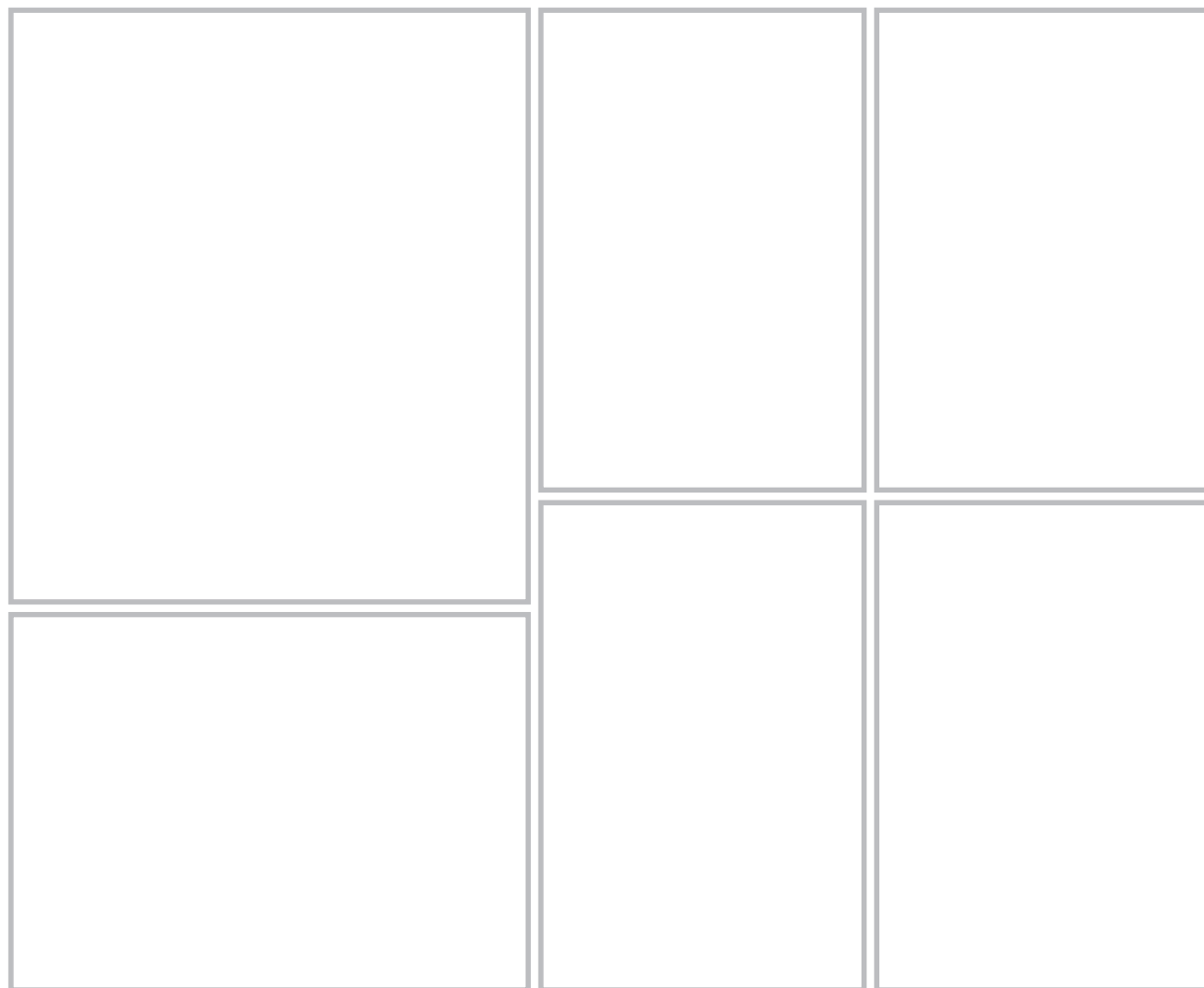


図 15.6② 表皮融解性魚鱗癬 (epidermolytic ichthyosis)
全身性皮膚の潮紅。手掌，足蹠に色調の強い角化を伴う。

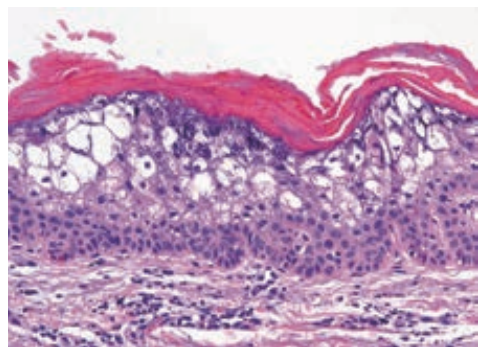


図 15.7 表皮融解性魚鱗癬の病理組織像
表皮の顆粒変性を認める。

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。症状が掌蹠に局限し，蜂の巣状の掌蹠角化や手指の絞扼輪こうやくりんを認めるもの（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

まれな遺伝性疾患を総称して魚鱗癬症候群と呼ぶ。皮膚症状は先天性魚鱗癬様紅皮症に類似したものが多い。以下に比較的頻度の高いものをあげる (表 15.3)。

①Netherton 症候群

常染色体劣性遺伝。セリンプロテアーゼインヒビターをコードする遺伝子 (*SPINK5*) の変異により生じる。先天性魚鱗癬様紅皮症様の皮疹ないしアトピー性皮膚炎類似の皮疹を呈する (図 15.10)。紅斑の辺縁に二重の鱗屑をつける特徴的な所見を有する〔曲折線状魚鱗癬 (ichthyosis linearis circumflexa)〕。頭髮は節をもった結節性裂毛 (bamboo hair) で、短く折れやすい。成長障害や精神遅滞を伴うことがある。本症に対してタクロリムス外用は吸収されやすく、血中濃度の上昇をきたすため注意が必要である。

②Sjögren-Larsson 症候群

常染色体劣性遺伝。先天性魚鱗癬、痙攣性四肢麻痺、精神遅滞を3主徴とする (図 15.11)。fatty aldehyde dehydrogenase (*ALDH3A2*) 遺伝子の異常による。皮疹は頸部、下腹部、四肢屈側でとくに著しい。

③KID 症候群

常染色体優性遺伝。コネキシン 26 をコードする *GJB2* 遺伝子の変異による。角膜炎 (keratitis)、魚鱗癬 (ichthyosis)、聴覚障害 (deafness) を特徴とする。顔面や四肢を中心に乳頭腫状～棘状の角化性病変を生じ、脱毛や掌蹠の角化をきたす (図 15.12)。

④Dorfman-Chanarin 症候群 (neutral lipid storage disease with ichthyosis)

常染色体劣性遺伝の中性脂肪代謝異常症。ABHD5 (*CGI58*) 遺伝子の変異が原因である。トリアシルグリセロールがさまざまな細胞の細胞質内に蓄積し、脂肪滴を形成する。魚鱗癬様紅



図 15.11 Sjögren-Larsson 症候群 (Sjögren-Larsson syndrome)
先天性魚鱗癬様紅皮症様の皮疹を伴う。



図 15.8 表在性表皮融解性魚鱗癬 (superficial epidermolytic ichthyosis)
潮紅と過角化を伴い、臨床的には軽症の表皮融解性魚鱗癬を呈する。



図 15.9 ロリクリン角皮症 (loricon keratoderma)



図 15.10 Netherton症候群 (Netherton syndrome)
a: アトピー性皮膚炎様、先天性魚鱗癬様紅皮症様皮疹を伴う。b: 毛は節をもっており (bamboo hair), その部分で折れやすいため短毛である。