

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。

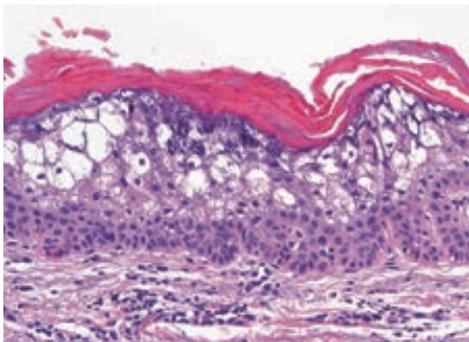


図 15.7 表皮融解性魚鱗癬の病理組織像
表皮の顆粒変性を認める。

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。

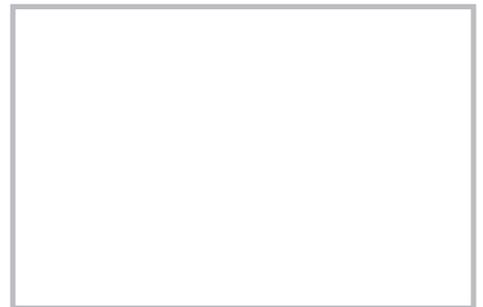


図 15.9 ロリクリン角皮症 (loricon keratoderma)



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。

表 15.3 主な魚鱗癬症候群

--

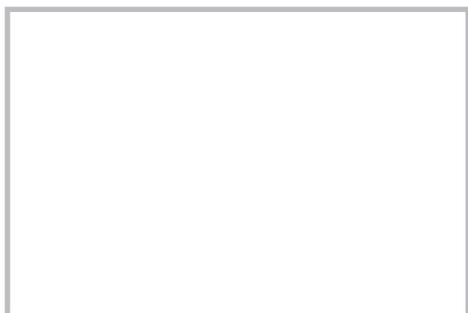


図 15.12 KID 症候群 (KID syndrome)
脱毛と角化性丘疹を認める。

15

皮膚のほか、肝障害、聴覚障害、精神遅滞、白内障、眼振などを伴うことがある (図 15.13)。

⑤ ^{レフサム}Refsum 症候群

常染色体劣性遺伝。食物中に含まれるフィタン酸 (phytanic acid) の代謝に関与する遺伝子変異 (PHYT など) による、ペルオキシソーム病の一種。青年期に尋常性魚鱗癬に類似した皮疹を呈する。網膜色素変性、小脳性運動失調、多発性神経炎、難聴など。ペルオキシソーム病パネル検査で血中フィタン酸の上昇をみる。

⑥ ^{コンラディ}Conradi-^{ヒューネルマン}Hünemann-^{ハップル}Happle 症候群

皮膚萎縮を伴う先天性魚鱗癬様紅皮症の症状に加え、低身長、軟骨形成異常、白内障などを認める。点状軟骨異形成症 (chondrodysplasia punctata) の一種である。本症は X 連鎖優性遺伝形式をとり、EBP 遺伝子の異常により生じる。原則として罹患女兒は出生するが、男児は胎内死亡する。

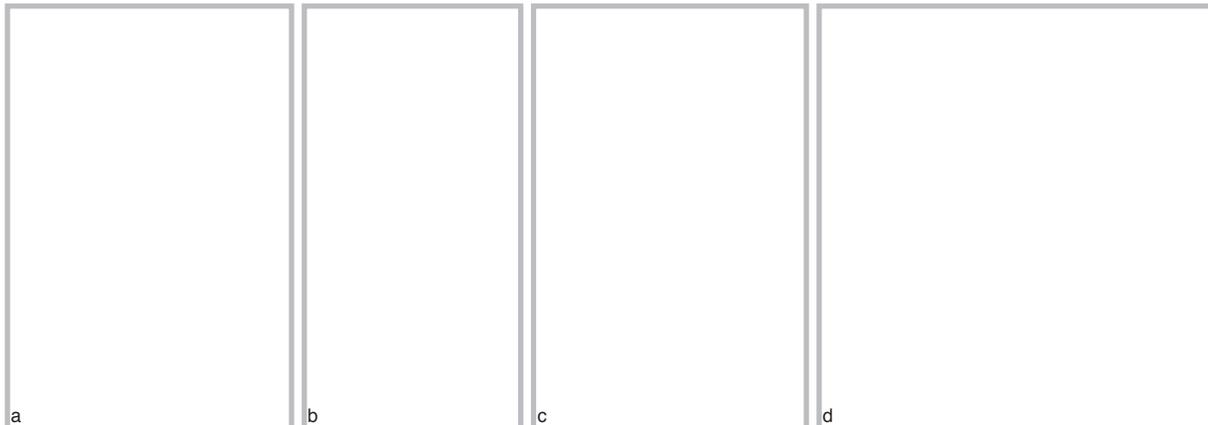


図 15.13 Dorfman-Chanarin 症候群 (Dorfman-Chanarin syndrome)
臨床的に先天性魚鱗癬様紅皮症に相当する皮膚症状を呈する。