



ボ-ウィンケル

**7. Vohwinkel 症候群 Vohwinkel syndrome**

掌蹠の角化および絞扼輪による指趾の絞<sup>こうさく</sup>窄・断裂をきたす(図15.14②b). 手背, 足背, 肘膝部に亀甲模様の角化局面を認める.

パピヨン

ルフェーブル

**8. Papillon-Lefèvre 症候群  
Papillon-Lefèvre syndrome**

常染色体劣性遺伝で, CTSC 遺伝子変異による. メレダ病に類似した掌蹠のびまん性角化を認める. 乳幼児期から歯肉炎や歯槽骨の破壊をきたし, 歯牙が自然脱落する.

**c. その他の遺伝性角化症  
other hereditary keratoses**

ダリエー

**1. Darier 病 Darier's disease** ★

同義語: 毛包性角化症 (keratosis follicularis), Darier-White disease

**Essence**

- 2～5 mm 大の角化性丘疹が脂漏部や間擦部<sup>かんさつ</sup>を中心として多発し, 融合して局面を形成する. 夏季は発汗により増悪.
- 角化細胞に発現するカルシウムポンプ (SERCA2) の遺伝子変異による. 常染色体優性遺伝.
- 病理所見として棘融解<sup>きよくゆうかい</sup>, 裂隙<sup>れつげき</sup>, 円形体, 顆粒体などが特徴的.

**症状**

通常 10～20 歳頃に発症する. 頸部, 腋窩, 胸骨部, 乳房下, 腹部, 鼠径などの脂漏部や間擦部を中心に, 直径 2～5 mm 大の暗褐色の角化性丘疹が多発し, 融合して局面を形成する(図15.15). 痒痒を伴う. 発汗の多い間擦部では丘疹が融合して乳頭状からコンジローマ様増殖をきたし, しばしば湿潤して悪臭を伴う. 二次的に細菌やウイルス感染 (Kaposi 水痘様発疹症など) をきたしやすい. 掌蹠の角化性丘疹や点状陥凹は本症に特徴的である. 口腔粘膜の小丘疹<sup>せうこう</sup>, 爪甲の脆弱化, ときに神経症状 (精神遅滞など) を伴う.

**病因**

常染色体優性遺伝. 角化細胞の細胞質内カルシウム濃度を調節するポンプ (SERCA2) をコードする ATP2A2 遺伝子の変

図 15.15① Darier 病 (Darier's disease)  
全身に生じる暗褐色の角化性丘疹.