

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, 裂隙, 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, 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.