



図 17.20② 亜鉛欠乏症候群 (zinc deficiency syndrome) 後頭部。

症する（腸性肢端皮膚炎）。また、母親の乳腺に発現する亜鉛トランスポーター *ZnT2* (*SLC30A2*) 遺伝子のヘテロ接合変異により低亜鉛母乳になり、正常な生後2～3か月の乳児に亜鉛欠乏を生じることがある（一過性乳児亜鉛欠乏症, transient neonatal zinc deficiency）。後天性の亜鉛欠乏を起こす原因には、長期の経中心静脈栄養、消化管切除、炎症性腸疾患、神経性無食欲症、薬剤性（D-ペニシラミン）などがあげられる。

亜鉛は、表皮角化細胞からの炎症関連因子（アデノシン三リン酸, ATP）の放出を抑制する。亜鉛欠乏により、外界刺激に対する炎症反応の亢進と ランゲルハンス Langerhans 細胞の減少をきたし、開口部に刺激性接触皮膚炎と同様の病態を生じると考えられている。

検査所見・診断

血清亜鉛濃度の低値（70 $\mu\text{g}/\text{dL}$ 未満）、血清濃度の亜鉛／銅比の低下（0.7 以下）、尿中亜鉛濃度低値を示す。また、血中アルカリホスファターゼ値は亜鉛値と相関し、低値をきたす。

治療

1日の亜鉛必要量は乳児で2～3mg、成人で6～8mgとされる。輸液補助製剤、経腸栄養剤、酢酸亜鉛の内服などを行う。治療開始3～7日で皮疹の改善を認める。

2. ヘモクロマトーシス hemochromatosis ★

類義語：血色症，血色素沈着症，青銅色糖尿病 (bronze diabetes)

Essence

- 体内の鉄が過剰となり、ヘモジデリン（鉄結合蛋白）が諸臓器に沈着して生じる臓器障害。遺伝性や貧血、肝疾患、鉄剤過剰摂取、大量輸血などによる。
- 褐青灰色のびまん性色素沈着，肝硬変，糖尿病が3徴。中枢神経異常は認めない。
- 血液検査で血清鉄および血清フェリチン上昇。
- 治療は瀉血療法や鉄キレート剤など。

症状

ヘモジデリンやフェリチン，メラニンの著明な沈着により，皮膚に褐青灰色のびまん性色素沈着をきたす（図 17.21）。顔面や手背，前腕伸側といった露出部や外陰部に著明にみられる。色素沈着とともに，皮膚の萎縮と乾燥を伴う。また，腋毛

図 17.21 ヘモクロマトーシス (hemochromatosis)

や陰毛などが疎になることもある。症状は緩徐に進行する。肝機能障害もほぼ必発で、鉄沈着による肝機能の低下と肝腫大、肝硬変などを認める。未治療では肝細胞癌に進行しうる。糖尿病や心不全なども合併する。

分類・病因

常染色体劣性遺伝を示す遺伝性ヘモクロマトーシス (hereditary hemochromatosis) と、続発性ヘモクロマトーシス (secondary hemochromatosis) に大別される。遺伝性ヘモクロマトーシスの大部分は *HFE* 遺伝子の異常により生じ、腸管からの鉄の吸収亢進や網内系での鉄代謝異常をきたす。続発性ヘモクロマトーシスを起こす原因としては、①無効造血を伴う貧血 (鉄芽球性貧血、溶血性貧血など)、②肝疾患 (アルコール性肝障害など)、③鉄の摂取 (赤ワインの大量飲酒、鉄剤の過剰内服)、④大量輸血などがあげられる。

病理所見

真皮の萎縮と色素沈着がみられ、とくに脂腺周囲に鉄沈着を認める (図 17.22)。表皮メラニンと真皮上層マクロファージの増加に伴う色素沈着と、真皮下層に鉄沈着が認められる。

検査所見・診断

鉄の過剰を反映して、血清鉄上昇、トランスフェリン飽和度上昇 (UIBC の低下)、血清フェリチン値上昇がみられる。確定診断には肝生検を行う。

治療

瀉血療法が第一選択であるが、施行できない場合は鉄キレート剤 (デフェロキサミン) の投与を行う。臓器障害に対しては対症療法。

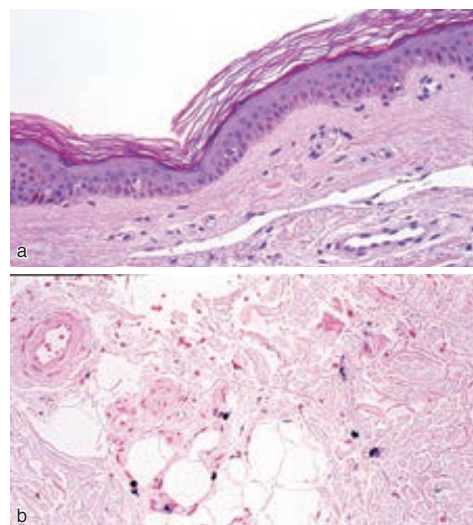


図 17.22 ヘモクロマトーシスの病理組織像
a: 基底層にメラニンの沈着が認められる。b: 真皮に鉄沈着が認められる。

メンケス 3. Menkes 病 Menkes' kinky hair disease ★

Essence

- X連鎖劣性遺伝。銅吸収に先天的異常。
- 皮膚の色素減少と捻転毛が特徴的。

症状

メラニンやケラチンの合成過程には銅依存性の酵素が存在する。本症では銅が欠乏するため、生下時から皮膚の色素減少をみる。また、白っぽく折れやすい節状の捻転毛 (kinky hair)