

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へモクロマトーシス(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.

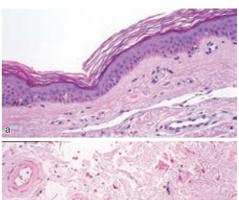
3. Menkes 病 Menkes' kinky hair disease

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)



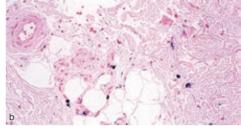


図 17.22 ヘモクロマトーシスの病理組織像 a: 基底層にメラニンの沈着が認められる. b: 真皮 に鉄沈着が認められる.

がみられる。罹患児は低出生体重児として生まれ、生後まもなく痙攣などの神経症状を呈し、精神運動発達遅延、筋緊張低下、哺乳力低下、低体温などをきたす。全身の血管異常や骨粗鬆症、尿路感染症なども認める。

病因

coppertransporting ATPase (*ATP7A*) 遺伝子の変異によって、腸管での銅の吸収に異常が生じるため銅の欠乏をきたす、X連鎖劣性遺伝形式で男児に好発する.

治療

銅塩の非経口的な投与が試みられ、軽症の症例には効果がある. 原因遺伝子が同定されたため、遺伝子治療の対象になる可能性がある.

4. 皮膚石灰沈着症 calcinosis cutis

カルシウム塩の沈着により生じる黄色~白色の硬い丘疹,結節である。高カルシウム血症や高リン血症を伴い,胃,腎,肺,筋,皮下などに石灰沈着をみる場合は,副甲状腺機能亢進(腫瘍や慢性腎不全など)やビタミンD過剰,多発性骨髄腫,腫瘍の骨転移などが原因になる(転移性石灰沈着症).全身性強皮症や皮膚筋炎では,血中カルシウム値が正常であっても,一症状として現れることがある(栄養障害性石灰沈着症,図17.23).特発性の症例も知られており,陰嚢部に生じたものを陰嚢石灰沈着症と呼ぶ(図17.24).

5. カルシフィラキシー calciphylaxis

長期血液透析中で二次性に副甲状腺機能が亢進している慢性腎不全患者などで、まれに微小外傷を契機として著しい疼痛を伴う潰瘍が急速に拡大する(図 17.25). 小動脈の石灰化が病理組織学的に認められる. 高圧酸素療法やチオ硫酸ナトリウム投与などが行われるが、予後は一般的に不良.



図 17.25 カルシフィラキシー (calciphylaxis)

図 17.24 陰囊石灰沈着症 (scrotal calcinosis)