



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、 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（ 17.24）。

5. カルシフィラキシー *calciophylaxis*


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（ 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 17.23 皮膚石灰沈着症 (*calcinosis cutis*)
小児前腕伸側。数～7 mm 大の石灰沈着による丘疹・小結節が多発し、一部で自潰、融合し内容物が排出されている。



図 17.24 陰嚢石灰沈着症 (*scrotal calcinosis*)



図 17.25 カルシフィラキシー (*calciophylaxis*)