『あたらしい皮膚科学：第 3 版』のトップページへ

図 17.27　ビオチン欠乏症（biotin deficiency）

MEMO
Hartnup（ハルトナップ）病
（Hartnup disease）

乳児に発症する．

3．壊血病　scurvy ★

ビタミン C（アスコルビン酸）の欠乏により生じる．アスコルビン酸はⅢ，Ⅳ型コラーゲンの合成に必要なヒドロキシプリンの合成に不可欠であり，この欠乏が原因でコラーゲン合成が低下した結果，血管壁や毛組織が脆弱になる．毛孔一致性の角化と紫斑が特徴的であり，歯肉出血，歯肉腫脹を起こす．また，倦怠感などの全身症状や易骨折を伴うこともある．ビタミン C の補充によって速やかに回復する．

F．ポルフィリン症　porphyria

Essence

- **ヘム合成に必要な酵素が先天的あるいは後天的に障害されているために，ポルフィリンなどの中間生成物が肝臓や皮膚などに蓄積し，症状を呈した病態の総称．**
- **肝性と骨髄性に大別される．**
- **皮膚症状は，水疱を伴う光線過敏症が主．**

分類・病因

ポルフィリン（porphyrin）はポルフィリン環をもつ分子の総称で，グリシンとスクシニル CoA からヘムが生合成される過程の中間代謝産物をさす．ヘムの生合成には 8 種類の酵素が関与しており，その異常によりポルフィリンが蓄積されたものが本症である（**図 17.28**）．肝では P450 などの代謝酵素がヘム蛋白として存在し，骨髄ではヘモグロビン中のヘムとして合成される．よって，ポルフィリン症は肝性と骨髄性に大別され，そのなかでさらに分類されている．**表 17.3** に代表的な病型を示す．