



ポルフィリンの性質から皮膚症状と神経症状が主となる。ポルフィリンは光エネルギーにより励起され、活性酸素を産生して細胞毒性を起こすため、光線過敏症を呈する。また、 δ -アミノレブリン酸 (δ -ALA) などは血液脳関門を通過して神経毒作用を起こす。

1. 先天性骨髄性ポルフィリン症 congenital erythropoietic porphyria ; CEP

同義語：先天性赤血球生成性ポルフィリン症

症状

生後まもなく光線過敏症（水疱，膿疱，潰瘍，やがて瘢痕）で発症する。ワイン色の尿や黒紫色の糞便をみる。赤血球や歯、骨にも蓄積し、Wood 灯を照射すると紅色の蛍光をきたす。溶血性貧血により脾腫などを認める。

病因

常染色体劣性遺伝。ウロポルフィリノーゲンⅢシンターゼ (UROS) が欠損しており、ウロポルフィリンⅠ，コプロポルフィリンⅠが造血組織で大量につくられる（図 17.28 参照）。これが皮膚や赤血球に蓄積し、光エネルギーを吸収して細胞膜を破壊する。ウロポルフィリン，コプロポルフィリンが血液，尿，糞便から検出される。

2. 骨髄性プロトポルフィリン症 erythropoietic protoporphyria ; EPP

同義語：赤血球生成性プロトポルフィリン症

症状

通常 10 歳頃までに軽度の光線過敏症（熱感，疼痛，潮紅，浮腫，蕁麻疹）で発症する。前述の CEP と同様に溶血性貧血もみられるが軽度である。肝内で蓄積したプロトポルフィリンが結晶化して胆汁中に排泄されるため，軽度の肝機能障害と胆石を認める。

病因・検査所見

常染色体優性遺伝。フェロケラターゼ (FECH) 遺伝子の異常による。プロトポルフィリンⅨのへムへの転換が行われず，これが主に骨髄で蓄積して発症する（図 17.28 参照）。血中および糞便中のプロトポルフィリンは増加を認めるが，尿中ポル