



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、 $\delta$ -アミノレブリン酸 ( $\delta$ -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

フィリンは増加しない。赤血球を蛍光顕微鏡で観察すると赤色蛍光を発する。また、患者赤血球を日光曝露すると溶血する(光溶血反応)。

### 3. 多様性 (異型) ポルフィリン症 variegate porphyria ; VP

常染色体優性遺伝の肝性ポルフィリン症である。プロトポルフィリノーゲンオキシダーゼ (PPOX) の異常による。臨床的には晩発性皮膚ポルフィリン症 (次項) に類似する。

### 4. 晩発性皮膚ポルフィリン症 porphyria cutanea tarda ; PCT

★

#### 症状

春～夏季に日光曝露部位 (顔面, 手背など) ないし外傷によって水疱を形成する。軽度の瘢痕, 萎縮, 色素沈着をもって消退し, これが反復する (図 17.29)。赤色尿や, 急性間歇性ポルフィリン症のような腹部症状, 顔面の多毛, 肝機能障害を伴う場合がある。

#### 病因

肝におけるウロポルフィリノーゲンデカルボキシラーゼ (UROD) の活性低下により, ウロポルフィリンなどが肝臓や皮膚に蓄積する (図 17.28 参照)。C 型肝炎, アルコールの長期摂取, 血液透析, 薬剤 (エストロゲン, ヘキサクロロベンゼン, 鉄剤, SU 薬など) が誘因となる。常染色体優性遺伝形式で家族内発症をきたすこともある。中年以降の男性に好発。

#### 病理所見

表皮下水疱を認める。内皮細胞が障害され, 血管周囲に PAS 陽性物質が検出される。

#### 検査所見

ウロポルフィリン, コプロポルフィリンの尿中および糞便中排泄増加をみる。血清鉄, フェリチン上昇を伴うことが多い。C 型肝炎や肝臓癌の合併例が多く注意を要する。

#### 治療

禁酒, 遮光, 瀉血療法, 鉄キレート剤, 肝庇護療法, 炭酸水素ナトリウム内服などを行う。



図 17.29 晩発性皮膚ポルフィリン症 (porphyria cutanea tarda)  
水疱, 軽度の瘢痕, 萎縮, 色素沈着を認める。これらの症状が日光曝露により繰り返される。水疱 (矢印)。