

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。プロトポルフィリン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。軽度の癬痕, 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ン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, 軽度の癬痕, 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)。