



図 17.36 神崎病 (Kanzaki disease)
40 歳代女性。前胸部、腹部に 2～3 mm の被角血管腫が多発する。臨床像だけでは Fabry 病とは鑑別できない。

形式をとる。Fabry 病に類似した皮膚症状で、全身、とくに腰殿部に小さな被角血管腫の多発を認める (図 17.36)。乏汗症や軽度の四肢感覚障害、聴力低下などもみられるが、生命予後は良好である。

3. 痛風結節 tophus ★

痛風 (gout) 患者で、治療せずに高尿酸血症が長期間持続した場合に生じる。耳介や指趾関節、肘膝関節、アキレス腱などに、5～30 mm 大までの結節が多発する。通常は無痛性。皮膚は緊張して薄く、その下で黄白色を呈する。皮膚を破るとチョコレート状物質が排出され、潰瘍を経て癒痕化する (図 17.37)。病理組織学的に、針状の空隙を伴う無定型沈着物 (尿酸塩結晶) および異物型巨細胞を認める。尿酸塩結晶は、アルコール固定標本で観察できる。

4. 類脂質蛋白症 lipoid proteinosis

同義語：リポイド蛋白症、皮膚粘膜ヒアリノーシス (hyalinosis cutis et mucosae)

ヒアリン様物質が皮膚や粘膜に沈着する。眼瞼縁に小丘疹が並ぶことが特徴的であり、真珠の首飾り状と称される。肘などに疣贅状の結節や丘疹、口腔内に白色結節を形成する声帯にも結節が生じて嗄声となる。常染色体劣性遺伝形式をとり、*ECM1* 遺伝子の変異が報告されている。

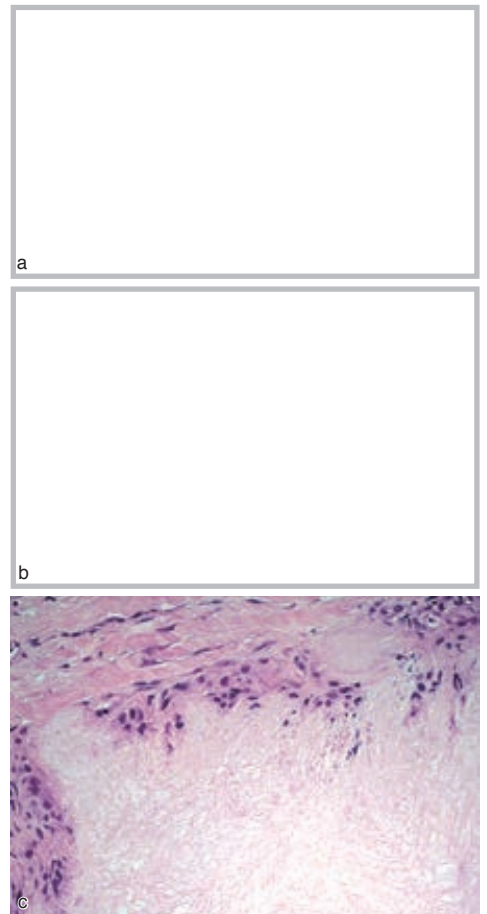


図 17.37 痛風結節 (tophus)
a: 右示指に生じたもの。潰瘍を形成している。b: ダーモスコピーで観察すると、黄白色のチョコレート状物質が排出されていることがわかる。c: 病理組織像、針状の空隙を伴う沈着物。