

図 18.6 硬化性苔癬の病理組織像
過角化および表皮突起の消失，真皮上層での膠原線維の均質化，リンパ球浸潤を認める。

5. Werner 症候群 Werner syndrome

同義語：成人早老症 (adult progeria)

Essence

- 早期老化をきたす代表的な疾患であり，思春期以降に全身組織の老化を認める．
- *WRN* 遺伝子の変異による．常染色体劣性遺伝．
- 全身の皮膚萎縮，強皮症様変化，難治性潰瘍，白髪，脱毛．

症状

日本からの報告が圧倒的に多く、日本では約 2,000 人の患者がいると推定されている。思春期前後で成長が止まり、低身長になる。20 歳前後から全身の皮膚萎縮と毛細血管拡張を伴う強皮症様変化、白髪や脱毛を生じる (図 18.7a)。真皮のみならず皮下脂肪組織や筋の萎縮を生じる。顔面では皮膚萎縮のために口囲に放射線状の皺を生じ、鼻は細く尖る〔鳥様顔貌 (birdlike facial appearance)〕。皮膚石灰沈着症も好発する。足底では過角化、難治性潰瘍を認める (図 18.7b)。他臓器においても、早期では特徴的な嗄声 (high pitched voice) が、その後、白内障、糖尿病、骨粗鬆症、性腺機能低下などを生じ、動脈硬化や肉腫などの悪性腫瘍に至る (表 18.1)。

病因

常染色体劣性遺伝で *WRN* 遺伝子の変異による。WRN 蛋白は、DNA の二重らせん構造をほどく酵素 (RecQ-like ヘリカーゼ) の一種である。RecQ-like ヘリカーゼは DNA の複製や転写翻訳、あるいは修復など染色体の安定性に必須であるが、とくに WRN 蛋白はテロメアの維持にも関与する。本症では、染色体の不安定化とテロメア短縮により老化現象をきたすと考

ブルーム
Bloom 症候群
(Bloom syndrome)

MEMO 

表 18.1 主な遺伝性早期老化症候群

えられている。

鑑別診断

他の早期老化症候群（表 18.1）や全身性強皮症との鑑別が必要である。

予後

動脈硬化による心筋梗塞，脳卒中，糖尿病の悪化や内臓悪性腫瘍などにより，平均寿命 46 歳と短命な症例が多い。

ロートムント トムソン

6. Rothmund-Thomson 症候群
Rothmund-Thomson syndrome

同義語：先天性多形皮膚萎縮症

常染色体劣性遺伝。原因遺伝子の一つは 8 番染色体に存在する *RECQL4* 遺伝子である。乳児期から顔面などに皮膚萎縮や網状～びまん性紅斑，若年性白内障などを認め，光線過敏症を 1/3 の症例でみる。成人期には頭毛や体毛が疎となり，露光部の角化や爪の発育障害をみる（図 18.8）。内臓悪性腫瘍（とくに骨肉腫）が 30% で併発するとされるが，併発しなければ生命予後はよい。Werner 症候群と同様の早期老化症候群ととらえることができる。

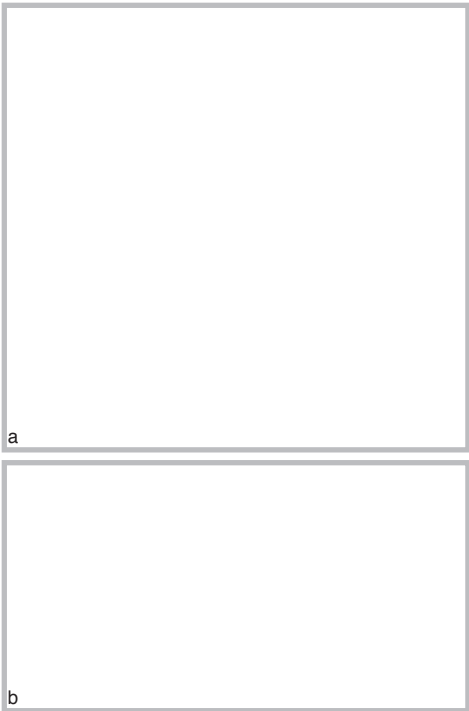


図 18.7 Werner 症候群 (Werner syndrome)
a：頭髪の疎毛。b：足の潰瘍。



図 18.8 Rothmund-Thomson 症候群 (Rothmund-Thomson syndrome)
a：疎となった体毛。b：殿部にみられる網状のびまん性紅斑。c：頬部の網状紅斑。d：前胸部。