

B. 皮膚形成異常症 dysplasia



図 18.9 無汗性外胚葉形成異常症 [anhidrotic (hypohidrotic) ectodermal dysplasia]
a: 頭髪の疎毛. b: 歯牙形成異常.

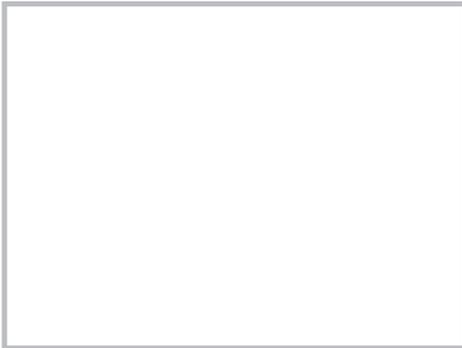


図 18.10 先天性皮膚欠損症 (aplasia cutis congenita)
頭頂部の癩痕性脱毛局面.

1. 外胚葉形成異常症 ectodermal dysplasia

先天的に外胚葉系組織（毛，歯，爪，汗腺）に形成異常を認める疾患の総称である。異常をきたす器官や合併症などから，150種類以上に分類されている。以下に代表的な疾患をあげる。

1) 無汗性外胚葉形成異常症 anhidrotic (hypohidrotic) ectodermal dysplasia

疎毛，無汗症，歯牙形成異常の3主徴を認める（図 18.9）。多くは *EDAI* 遺伝子の変異により X 連鎖劣性遺伝形式をとる。また *EDAR* 遺伝子変異により常染色体劣性ないし優性遺伝形式をとることもある。

皮膚は発汗構造の欠如のため全体的に薄く，乾燥している。高温の環境に弱く熱中症になりやすい。流涙の減少や口腔鼻粘膜の乾燥のため，角結膜炎や口内炎，化膿性鼻炎，嗄声をきたしやすい。高温の環境に注意すればほぼ正常の生活を送ることができる。

2) 有汗性外胚葉形成異常症 hidrotic ectodermal dysplasia ; Clouston 症候群

爪甲変形，疎毛，掌蹠角化症を3主徴とするが，爪甲の変化のみの症例もある。爪甲の肥厚や線条を認めることが多く，成長速度が遅い。常染色体優性遺伝。コネキシシン 30(1章 p.7 参照) をコードする *GJB6* 遺伝子の異常による。

2. 先天性皮膚欠損症 aplasia cutis congenita

生下時にみられる表皮～皮下組織，ときには骨に達する欠損である。頭頂部に好発し，境界明瞭な萎縮局面やびらん，潰瘍としてみられる（図 18.10）。胎生期の部分的な形成不全による。

3. 脳回転状皮膚 cutis verticis gyrata

頭皮の過形成のために，主に男児の頭頂部を中心に，大脳の皺を思わせるような皺襞が生じる症候名である。幅 1～2 cm で弾力性や可動性に富み，溝の部分では正常な発毛がみられるが隆起部は疎毛である（図 18.11）。原発性のほかに，母斑性