

診断・鑑別診断・治療

家族歴や臨床像などから総合的に診断する（Ghent 診断基準など）。近年、アンジオテンシンⅡ受容体拮抗薬が心血管病変などに有効という報告がある。

3. 弾性線維性仮性黄色腫 pseudoxanthoma elasticum ; PXE



同義語：グレンブラット ストランバーグ 症候群

Essence

- 弾性線維に異常をきたす常染色体劣性遺伝疾患。ABCC6 遺伝子異常により発症する。
- 頸部や腋窩にオレンジ色の丘疹が集簇し、加齢とともに皮膚の弛緩が進行する。自覚症状はない。
- 眼症状や血管狭窄も認める。

症状

男女比1:2で女子に多い。皮疹は幼少時から出現するが、自覚症状がないため通常は思春期以降に気づかれる。側頸部、腋窩、関節屈曲部などに対称性に、黄色調を帯びた丘疹が集簇して特徴的な敷石状の局面を形成する（cobblestone appearance）。皮膚は軟らかくたるみ、加齢とともに皺が著しくなる（図18.22）。蛇行性穿孔性弾力線維症（p.343 参照）も生じうる。若年期から生じる頤部の皺は本症に特徴的である。

また、網膜と脈絡膜との間に存在する Bruch 膜は弾性線維に富んでおり、この部位の変性と石灰化により網膜血管線条（angioid streaks of the retina）を形成する。成人期の本症患者の85%にみられる。また、網膜には点状の色素沈着を認める（peau d'orange）。進行すると網膜剥離や失明をきたす。また、動脈の弾性板に変性と石灰化が生じ、間欠性跛行、高血圧、狭心発作、心筋梗塞、消化管出血などを生じやすい。

病因

ATP binding cassette（ABC）の一種である ABCC6（MRP6）遺伝子の変異により常染色体劣性遺伝する。キャリアの頻度が高く、常染色体優性遺伝のような家族歴をとることもある。

病理所見

真皮中層から深層にかけて、弾性線維の膨化と断裂がみられ、石灰沈着を伴う（図18.23）。病変部以外の皮膚でも同様の病理組織学的変化を認めることが多い。



図18.22 弾性線維性仮性黄色腫（pseudoxanthoma elasticum）
腋窩部の皮膚は軟らかくたるみ敷石状の外観を呈する。

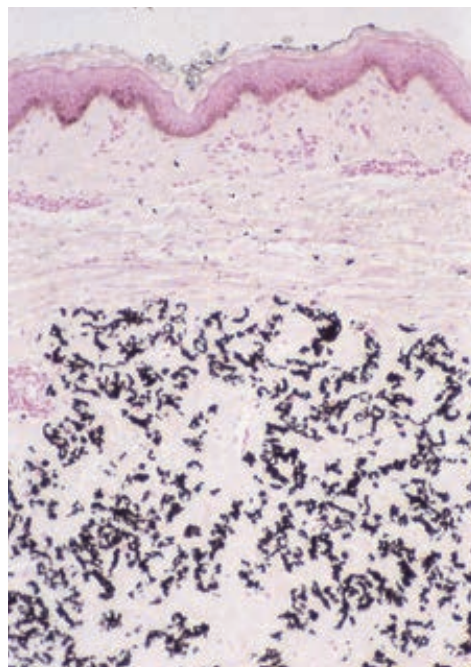


図18.23 弾性線維性仮性黄色腫の病理組織像（コッサ染色）
沈着したカルシウムはコッサ染色で黒褐色に染まる。

治療・予後

眼病変, 血管病変への早期の予防的対応が重要である。皮膚病変に対しては整容的側面から切除されることがある。

皮下脂肪組織疾患 disorder of subcutaneous fat

A. 脂肪組織炎 panniculitis

1. 結節性紅斑 erythema nodosum ; EN ★

Essence

- 下腿伸側に好発する圧痛を伴う紅色結節。潰瘍化しない。
- 種々の誘因（上気道感染, 薬疹, Behçet 病, サルコイドーシスなど）により皮下脂肪組織に生じる炎症反応。
- 病理組織学的に皮下脂肪組織隔壁に炎症がみられる。
- 硬結性紅斑との鑑別が重要。
- 治療は安静, 冷却などの保存療法のほかに感染症が誘因のときは抗菌薬を使用する。ほかに NSAIDs, ヨウ化カリウム, 重症例ではステロイド内服を行うこともある。

症状

成人女性に好発し, 上気道炎症症状が先行することが多い。ときに発熱や倦怠感, 関節痛などを伴って, 下腿伸側を中心に対称性に境界不明瞭な淡紅色の紅斑が数個出現する (図 18.24)。大きさは直径 1 ~ 10 cm と多様。皮疹は皮膚面からわずかに盛り上がり, 浸潤を触れ (硬結), 熱感をもつ。圧痛および自発痛を伴うが, 潰瘍は形成しない。病勢が強い場合は大腿や上肢, 体幹などにも生じる。このような皮疹の新生が 2 ~ 6 週間続く。個々の皮疹は, 2 ~ 4 週間で暗紅色から黄~青色となり, 軽度の落屑を伴い瘢痕を残さずに治癒する。

病因

細菌, 真菌, ウイルス感染によるアレルギー反応として生じることが多い。A 群 β 溶血性レンサ球菌 *Streptococcus pyogenes* による上気道感染や腸管感染症などに引き続いて発症する。ハンセン病や結核, トキソプラズマ症, クラミジア症なども原因となりうる。Behçet 病や炎症性腸疾患, サルコイドーシスなどに合併することがある。比較的頻度の高い基礎疾患を表 18.4 にまとめた。原疾患のみられない特発性のものも多い。

図 18.24① 結節性紅斑 (erythema nodosum)
下腿伸側に強い圧痛を伴う紅斑が多発。