



体劣性遺伝疾患。出生時から全身の脂肪が欠損し、筋肉が明瞭となる。脂質異常症や高インスリン血症、臓器肥大、インスリン抵抗性糖尿病を伴う。本症では脂肪細胞由来のホルモンであるレプチン (leptin) が低下しており、レプチン補充療法が有効である。

2) 後天性全身型リポジストロフィー acquired generalized lipodystrophy

女兒に多く、皮膚筋炎や熱性疾患に続発して生じることがある。数か月から数年をかけて脂肪が消失するが、ときに数週間で消失する場合もある。食欲亢進やインスリン抵抗性糖尿病などを合併する。

2. 後天性部分型リポジストロフィー acquired localized lipodystrophy

多様な外的刺激、あるいは脂肪織炎の後に生じる局所的な脂肪組織の変化である (図 18.28)。原因不明で特発性のことが多いが、インスリン、ステロイド、鉄剤、ワクチンなどの注射部位に脂肪萎縮を生じることもある (注射後脂肪組織炎)。また、膠原病に伴う脂肪織炎の後に脂肪萎縮をきたすこともある (深在性エリテマトーデス、皮膚筋炎、強皮症など)。抗 HIV 薬を投与して数か月で脂肪萎縮や脂肪増加を生じる、HIV 関連リポジストロフィー (HIV-associated lipodystrophy) もみられる。

3. 小児腹壁遠心性脂肪萎縮症 lipodystrophia centrifugalis abdominalis infantilis

同義語：遠心性リポジストロフィー (centrifugal lipodystrophy)

小児の鼠径部あるいは腋窩で主に片側性にみられる限局性脂肪萎縮症である (図 18.29)。原因不明だが家族性もみられるため、遺伝子の関与も考えられる。まれな疾患であり、ほとんどの症例がアジア人である女兒に多い。痛みのない紅斑から境界の明白な陥凹となり、遠心性に拡大して下床の血管が透視される。陥凹の拡大は発症後7年以内に停止する。症例の2/3で症状の治癒、寛解がみられる。



図 18.28 後天性部分型リポジストロフィー (acquired localized lipodystrophy)
両頬部に顕著な脂肪萎縮を認める。特発性で原因不明の例。



図 18.29 小児腹壁遠心性脂肪萎縮症 (lipodystrophia centrifugalis abdominalis infantilis)
両下腹部から鼠径部にかけて脂肪萎縮を認める。