

29章 遺伝性皮膚疾患：遺伝相談と新しい治療

近年の分子生物学的研究や診断技術の進歩に伴い、重篤な遺伝性疾患に罹患している可能性の高い胎児に対しては、出生前診断をすることが技術的に可能になった。皮膚科においても、両親の強い希望があり、かつ重篤な遺伝性疾患に罹患している可能性が高い症例に対しては、出生前診断という選択肢も考慮される。出生前診断にあたっては倫理面において十分な配慮がなされるべきであり、遺伝相談を通じて患者や保因者に対して正確な情報を十分に提供する必要がある。また、決断はあくまでもクライアント（実際に遺伝相談に訪れる人のこと）サイドにあることを忘れてはならない。本章では主な遺伝性皮膚疾患についてその原因遺伝子や原因蛋白をまとめ、出生前診断と遺伝相談、細胞療法や遺伝子治療の最前線について解説する。

A. 遺伝性皮膚疾患 genodermatoses

Essence

- 遺伝性皮膚疾患とは通常、単一遺伝子病をさす。
- 多くの遺伝性皮膚疾患では、最近つぎつぎと原因遺伝子や原因蛋白が同定されている。

遺伝性皮膚疾患とは



遺伝性皮膚疾患（genodermatoses）とは通常、単一遺伝子の異常によって生じる疾患をさす。本書では各疾患を主な皮膚症状により、便宜的に角化症（魚鱗癬など）、水疱症（表皮水疱症など）、色素異常症（眼皮膚白皮症など）などの章でそれぞれ取り上げて説明している。

ヒューマンゲノムプロジェクトが終了し、約30億塩基対のヒトDNAの全シーケンスが同定された。これにより、ヒトゲノム中に約22,000個の遺伝子が存在し、それから約10万種類の蛋白がつくられることが明らかとなった。これに伴い、遺伝性皮膚疾患はもちろんのこと、ほとんどのヒト単一遺伝子病の原因遺伝子や原因蛋白が明らかとなりつつある。表29.1に主な遺伝性皮膚疾患とその原因遺伝子・蛋白の関連を示す。

一方、発症にさまざまな因子が関与している多因子遺伝病では、たとえばアトピー性皮膚炎とフィラグリン遺伝子変異の関連など、新たな知見が加えられているものもあるが、病因の解明が十分に進んでいるとはいえない尋常性乾癬などの疾患もある。多因子遺伝病は通常は遺伝性皮膚疾患とは称さない。これらの疾患の発症に関連する遺伝子は疾患関連遺伝子と呼ばれ、原因遺伝子とは意味がかなり異なる。

ヒト遺伝子ならびに関連疾患
の最新情報

MEMO

表 29.1 主な遺伝性皮膚疾患とその原因遺伝子

表 29.1 主な遺伝性皮膚疾患とその原因遺伝子 (つづき)

B. 遺伝相談と出生前診断 genetic counseling and prenatal diagnosis

Essence

- 皮膚科診療において遺伝相談は重要であり、危険率の推定には正確性が求められる。
- 重篤な遺伝性皮膚疾患においては出生前診断という選択肢もあるが、倫理面に配慮した慎重な対応が必要である。

1. 遺伝相談

遺伝相談とは、遺伝に基づくと考えられる疾患をもつ患者やその血縁者が、疾患の予後、発症や遺伝の可能性、さらには予防あるいは治療方法のアドバイスを受ける過程をいう。実際には、クライアント（実際に遺伝相談に訪れる人）の次の妊娠や、現在妊娠中の胎児について、出生前診断の希望も含めて相談に来る場合が多い。

遺伝相談にあたっては当該疾患の正確な知識，診断が不可欠である。遺伝性皮膚疾患においては，皮膚科専門医であること