

# AMCoR

Asahikawa Medical University Repository <http://amcor.asahikawa-med.ac.jp/>

からだの科学 (2009.08) 262号:60～63.

【皮膚の病気のすべて】  
皮膚の異常と病気  
魚鱗癬・先天性魚鱗癬様紅皮症

山本明美

## 魚鱗癬・先天性魚鱗癬様紅皮症

山本明美

魚鱗癬というのは皮膚の表面にある角質層が厚くなったり、はがれやすくなったりするために、かさかさした状態となり、これが体の広い範囲にみられる病気です。俗に「さめはだ」とよばれるものです。これに皮膚の赤みを伴っているタイプは魚鱗癬様紅皮症とよばれます。この範疇の病気にはたくさんの種類があり、症状が似ていても全く別の病型のことがあります。なかには他の内臓疾患を伴っていたり、日常生活上、注意すべきことがあったりする場合がありますので、どの病型かを知っておくことが大切です。多くは生まれつきの体質によるもので、遺伝する場合がありますが、正確な遺伝形式は専門の施設で誤解のないように説明してもらいようにします。いくつかの重症な病型（水疱型先天性魚鱗癬様紅皮症、非水疱型先天性魚鱗癬様紅皮症、道化師様魚鱗癬、シェーグレン・ラーソン症候群）は厚生労働省の小児慢性特定疾患に認定されているので18歳未満の患者さんには医療費の負担の軽減制度があります。患者さんとその家族のための団体「魚鱗癬の会」<http://www16.ocn.ne.jp/~grs-kai/>は、病気に関する情報の発信や、一般の方の病気への偏見をなくし、医療保障の充実をめざした活動をされています。

### 1) 尋常性魚鱗癬

最もよくみられるタイプの魚鱗癬で、出生250人当たり1人くらいとされています。フィラグリンという皮膚の水分保持に必要な分子の遺伝子変異によりおこります。遺伝形式は常染色体セミ優性遺伝の形式で、両親から受け継いだ一

対のフィラグリン遺伝子のどちらか一方に変異があるだけでは症状は軽く、二つとも異常の場合に症状がより明らかになります。生後6カ月ころから、白色のこまかなかさかさした皮膚が腕、下肢や体幹に見られます。手のひらにはしわが多くみえます。いわゆる鳥肌のように毛穴のところがざらざらと触れる状態を伴っていることもあります。湿度の高い日本国内では症状は軽く、特に夏に良くなります。治療は保湿剤やビタミンD3含有剤を症状の強いときに塗る程度で良好な状態を保つことができます。アトピー性皮膚炎や喘息を合併することがあり、その場合はそれぞれに対する治療を受ける必要があります。

## 2) 伴性遺伝性魚鱗癬

男性のみに発症する病型です。男性2000～9500人に1人程度の発症率です。ステロイドサルファターゼという酵素の遺伝子の欠損や変異によって生じます。さめはだの程度は尋常性魚鱗癬の場合よりやや強い傾向がありますが次の3)以下の病型に比べるとはるかに軽症です。生後3～6カ月ころから全身にうろこ状の褐色の「さめはだ」がみられます(図1)。確定診断のためには、血液検査によってステロイドサルファターゼの活性が低下しているかを調べる方法(2009年3月現在この検査は臨床検査会社での受託が中止されています)や、FISH法で遺伝子の欠失を調べる方法(三菱化学メディエンス)があります。簡便に血清リポプロテインの中に含まれる硫酸コレステロールが増加することによる低比重リポ蛋白の電気泳動易動度の増加によっても診断を推定することができます。治療は尋常性魚鱗癬と同様です。ただし、停留睾丸を合併することもあり、その場合は泌尿器科にも受診する必要があります。

## 3) 水疱型先天性魚鱗癬様紅皮症

非常にまれな病型で、出生 10 万人当たり 1 人以下の発症とされています。遺伝形式は常染色体優性ですが、両親に全く異常がなく、突然変異で生じる例がほとんどです。表皮（皮膚の最も外側の部分）の細胞の骨組みの働きをしているケラチン 1 またはケラチン 10 の遺伝子変異によります。診断はほとんどの例では特徴的な皮膚の症状と、病理検査（皮膚生検）によって可能です。新生児期には全身の皮膚が赤くかさつき、水疱（みずぶくれ）、びらん（あかむけた状態）がみられます。その後は全身の皮膚の角質が厚くなります。幼小児期では水分やミネラルのバランスをくずしやすいので、専門施設での治療が必要です。外用剤やエトレチナート（下記）の内服治療がある程度は有効ですが、副作用をよく担当医に聞いておく必要があります。

#### 4) 葉状魚鱗癬と非水疱型先天性魚鱗癬様紅皮症

非常にまれで、出生 30-50 万人当たり 1 人程度とされています。遺伝形式は常染色体劣性で出生時から全身皮膚の潮紅と鱗屑を認めます。水ぶくれの形成がみられない（水疱型ではない）重症の様々な魚鱗癬が含まれます。原因として、トランスグルタミナーゼ 1、ALOXE3、ALOX12B、ABCA12（次に説明する道化師様魚鱗癬の場合よりも程度の軽い遺伝子変異）などの遺伝子変異が報告されていますが、まだ、原因遺伝子が分かっていないタイプもあると考えられます。症状がかなり重症であるため、正確な病型診断と遺伝形式の診断を専門の施設でうける必要があります。生まれたときに全身が薄い膜状のものでおおわれている（コロジオンベビーと呼ばれます）こともあります。その後は、全身に「さめはだ」がみられ、皮膚がいつも赤い状態で、まぶたや唇がめくれたようになることもあります。新生児期は体温調節や、水分やミネラルのバランスの異常、2 次感染がおきやすいので専門施設での治療が必要です。皮膚のバリア機能が

低下しているので、安易な塗り薬の多用によって体内に薬物が移行し、副作用がでる危険があります。塗る回数と量を主治医に確認して、塗りすぎに気を付ける必要があります。お子さんがこの病気であり、次に産む予定のお子さんも同じ病気であるかどうか出生前に診断を受けたい場合は、専門の施設であらかじめ遺伝子を調べておかなければ診断ができないので、前もって担当医と相談する必要があります。

#### 5) 道化師様魚鱗癬

遺伝形式は常染色体劣性で生まれてすぐに命の危険を伴うことも多い最も重症な魚鱗癬です。出生 30 万人当たり 1 人以下といわれるきわめてまれな病気です。ABCA12 という角質を正常に保つために重要な遺伝子が欠損していることによつて生じます。生まれたときから、全身の皮膚は厚くて硬い、プレートのような角質で覆われています。その後、多くの裂け目ができます。そこから体内の水分が漏れ、細菌などの感染を発生し、生命の危険にさらされます。しかし、最近では新生児集中治療の進歩により、長期に生存することも可能になってきました。生まれてすぐは新生児集中治療室などで慎重な観察を行います。退院後は、非水疱型先天性魚鱗癬様紅皮症と同様の治療を行います。非常に重症であるため、この病気にかかっている可能性のある胎児に対して、皮膚や遺伝子の検査による出生前の診断が一部の施設で行われています。

#### 6) シェーグレン・ラーソン症候群

非常にまれな 20 万人に 1 人程度の発症の常染色体劣性の病気です。かゆみを伴う「さめはだ」、精神発達遅滞、四肢麻痺が主な症状です。皮膚の症状にはかゆみ止め、角質融解剤、保湿剤などをおこないますが、精神、神経症状につい

ては専門の小児科にかかる必要があります。

#### 7) ネザートン症候群

非常にまれな常染色体劣性の皮膚病ですが、症状がアトピー性皮膚炎とよく似かよっている場合もあるので、アトピー性皮膚炎の治療をうけているのに良くならない場合はこの病気である可能性がないか、専門施設に相談する必要があります。血液検査ではアトピー性皮膚炎の場合と同様に IgE の値が上昇していることがあります。出生時から全身が赤くかさかさしていたり、肘の内側や膝の裏の皮膚がごわごわしていたり、頭部に厚いかさぶたがついていたりします。成長すると、曲折線状魚鱗癬と呼ばれる、かさかさした縁取りのある、紅い病変がみられるようになります。痒みを伴うこともあります。毛髪は細くてもろく、のびがおそいこともあります。精神発達遅滞、低身長、発汗異常がみられることもあります。細菌や真菌による感染症の合併をとまなうこともあります。皮膚のバリア機能が低下しているので、安易に多量の薬を塗ると、薬の成分が体内に吸収されて全身性の副作用が生じることがありますので、担当医に1日に塗る回数と量を確認しておく必要があります。

#### 8) キッド症候群

非常にまれな疾患です。通常は常染色体優性遺伝性とされています。生まれたときから、あるいはその直後から全身の皮膚がざらざらした状態となります。手のひらや足の裏も厚くなります。頭髪や眉毛はまばらであったり、欠損したりします。皮膚の細菌、真菌、ウイルス感染を繰り返すことがあります。舌癌、皮膚癌を生じることがあります。難聴を伴い、また、角膜炎も好発しますので、耳鼻科、眼科での検査も必要です。専門施設での正確な診断を受ける必要があ

ります。

## 治療法

### 1. 外用療法

尿素、サルチル酸、活性型ビタミン D3 含有軟膏、クリームなどを、入浴後を中心に1日1〜2回、外用します。尿素を含んだ軟膏は顔面に使用するとヒリヒリとした刺激感が生じることがあります。サルチル酸ワセリン軟膏は密封法により厚い角質を剥がすのに有効ですが、広範囲への大量の使用によりサルチル酸中毒をおこす危険があるので、手掌足底などの限られた部位への塗布にとどめるようにします。保湿作用のある入浴剤の使用も有効なことがあります。

処方例 罹患部位や季節（夏期では軟膏よりクリームやローションの使用感が良い）に応じて外用剤を使い分けると良いでしょう。

冬季の体幹・四肢の場合

ケラチナミンコーワ軟膏、白色ワセリン

頭部の場合

ウレパールローション

手足の厚い角質に対して

10%サルチル酸ワセリン軟膏、オキサロール軟膏

顔面、夏期の体幹・四肢

ボンアルファクリーム

### 2. 全身療法

重症例ではエトレチナートの内服が使われます。通常は 0.5mg/kg/日くら

いの量からはじめ、効果によって減量もしくは増量し、効果が得られる最小量で内服を継続します。

処方例

チガソン 0.5mg/kg 分2朝・夕

副作用として、口唇炎はかならず伴います。からだのかゆみを生じたり、毛髪が薄くなったりすることもあります。妊婦が服用すると胎児奇形が生じうるので、薬剤服用中止後も一定期間は避妊が必要です。また、異常骨化による関節周囲痛などがあります。骨端線の早期閉鎖による成長障害がおこりうるので、乳幼児への投与はできればさけたほうが良いとされています。肝機能障害、高トリグリセリド血症がおきることもあります。

図1の説明

伴性遺伝性魚鱗癬の全身と下肢の写真

