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

日本皮膚科学会雑誌 (2009.12) 119巻13号:2517～2518.

遺伝性水疱症・遺伝性角化症
水疱型・非水疱型魚鱗癬様紅皮症の臨床病型と本邦におけるガイドライン作成状況

山本明美

EL4-2 水疱型・非水疱型魚鱗癬様紅皮症の臨床病型と本邦におけるガイドライン作成状況

山本明美
旭川医科大学医学部皮膚科学
著者連絡先：（〒078-8510）旭川市緑が丘東 2 条 1 丁目１－１　旭川医科大学医学部皮膚科学講座　山本明美

はじめに

魚鱗癬様紅皮症は稀な疾患であり、日常の皮膚科診療において遭遇する機会は極めて少なく、さらに似通った臨床像を呈する病型が存在するため、病型診断には困難が伴うことが多い。さらに困ったことに、現時点では国際的にコンセンサスを得た、魚鱗癬群の疾患の病名、分類はまだ存在しない。本稿では国内外で現在進行中の病名、病型分類に関する情報を筆者が知りえた限りでお知らせする。

国際的な魚鱗癬の分類

魚鱗癬様紅皮症が属する、魚鱗癬群の疾患全体の国際分類をつくる動きは、2007 年にドイツのミュンスターで開催された、第 1 回魚鱗癬カンファレンスでの魚鱗癬群の各疾患の名称、分類に関する議論にはじまった。（この会議のプログラムは http://www.netzwerk-ichthyose.de/fileadmin/nirk/uploads/Program.pdf において公開されている。）これには我が国からは北海道大学皮膚科の清水宏教授と筆者が参加した。その後、ミュンスター大学病院の Vinzenz Oji 氏がまとめた素案をもとに、電子メールでの議論が加えられ、2009 年 1 月にフランスのソレーゼで第 1 回魚鱗癬コンセンサスカンファレンスが開催され、全体会議と分科会において魚鱗癬の病名、分類について 2 日間にわたって議論された。この会議には、我が国からは北海道大学の清水宏教授、秋山真志准教授、久留米大学の橋本隆教授と筆者が参加した。

まず、ichthyosis 魚鱗癬という用語の是非が議論された。一部の参加者からは、病気を魚のうろこにたとえることの患者に与える精神的苦痛が問題とされ、cornification disorders と呼び変えることも提唱された。しかし、後者では非専門家には何のことか理解されにくいこと、どのような疾患が含まれるのか分かりにくいことが問題とされ、これまでひろく用いられてきた魚鱗癬という用語を使っていくことが了承された。

さらにどのような分類法にするか議論され、臨床症状に基づくものと、原因分子、遺伝子に

基づくものの利点欠点があげられた。後者の分類の問題点として、魚鱗癬の専門家以外には理解されにくいこと、個々の症例において原因遺伝子を同定することが技術的、設備的、経済的に難しい施設では使いにくいことが指摘され、前者の臨床分類を用いることとされた。また症状が皮膚に限局しているものと、他臓器に病変がみられるものに大別すること、さらに魚鱗癬が出生時からみられるものと、出生時にはみられないものに分けることも基本合意された。どのような疾患まで含めるかについても議論がされているが、紅斑角皮症やダリエ病なども含めるべきかどうか、意見が分かれており、現時点で合意には達していない。

病名に関しては本稿のテーマである魚鱗癬様紅皮症について大規模な改定が提案された。我が国では一般的に水疱型先天性魚鱗癬様紅皮症 BCIE と呼ばれているケラチン1ないしケラチン 10 の変異による魚鱗癬は米国では epidermolytic hyperkeratosis と呼ばれ、ヨーロッパでは bullous ichthyosis と呼ばれている。2007 年の会議とその後の議論で、病態を加味した新しい病名として、keratinopathy, keratinopathic hyperkeratosis, keratinopathic ichthyosis 等が提案された。そして 2009 年の会議において、ケラチン異常による魚鱗癬全体を keratinopathic ichthyosis と呼び、そのなかで、組織学的に epidermolytic hyperkeratosis がみられるものを epidermolytic ichthyosis とすることが合意された。なお、ichthyosis bullosa of Siemens はケラチン2の変異による疾患であるが、この新分類では superficial epidermolytic ichthyosis と呼ぶことを提唱している。

非水疱型先天性魚鱗癬様紅皮症に関しては、これを含む常染色体劣性遺伝性の魚鱗癬を autosomal recessive congenital ichthyosis としてまとめることが提唱された。これには道化師様魚鱗癬、葉状魚鱗癬は含まれるが、Netherton 症候群など皮膚以外の症状ももつ疾患は含めないことになった。この会議の結論は、その後の参加者間での電子メールによる議論を経たのち、Vinzenz Oji 氏を筆頭著者とする学術論文としてまとめ、医学雑誌に投稿すべく準備が進んでいる。

我が国の現状

現時点でわが国における魚鱗癬様紅皮症の診療のガイドラインはまだ水疱型についてのみしか策定されていない[1)]。このガイドラインの診断書と上記の国際分類のちがいの一つに、我が国では BCIE に ichthyosis bullosa of Siemens も含めているが、後者では並立させている点がある（図 1）。個々の症例を診断するにあたって、軽症のケラチン1ないしケラチン10の変異による BCIE と、ichthyosis bullosa of Siemens の鑑別はむずかしく、遺伝子診断が保険診療では

実施できない現状をふまえると、現場の医療では我が国の分類の方が使いやすいと思われる。

非水疱型先天性魚鱗癬様紅皮症については、岩月啓氏教授を班長とする「厚生労働科学研究費補助金、難治性疾患克服研究事業、稀少難治性皮膚疾患に関する研究班」で、池田志孝教授を委員長とし、診断の手引きを作成中である[2)]。このなかには亜型ないしは近縁疾患として葉状魚鱗癬と道化師様魚鱗癬が含まれている。今後公開されるであろう国際分類との整合性がどうつけられていくか、経過を見守りたい。

文献

1）池田　志孝ほか。日本皮膚科学会診療ガイドライン：水疱型先天性魚鱗癬様紅皮症。日皮会誌　118；343-346、2008

2）池田　志孝。先天性魚鱗癬様紅皮症（CIE）の臨床疫学研究。診断書と調査票の策定。厚生労働省研究費補助金。難治性疾患克服研究事業（代表研究者　岩月啓氏）。稀少難治性皮膚疾患に関する調査研究。平成 20 年度総括・分担研究報告書。 2009。100-102

図1　水疱型魚鱗癬様紅皮症 BCIE と ichthyosis bullosa of Siemens の関係。国際分類試案と我が国のガイドラインでのとらえかたの違いの模式図。

国際

Epidermolytic ichthyosis (EI)

Superficial EI

日本

BCIE

Ichthyosis bullosa of Siemens