



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

旭川厚生病院医誌 (1996.12) 6巻2号:189～192.

色素失調症の1例

山内利浩、伊部昌樹、水元俊裕、石岡 透、丸山静男、大
谷地裕明、伊藤文彦

色素失調症の1例

山内利浩¹⁾ 伊部昌樹¹⁾ 水元俊裕¹⁾
石岡透²⁾ 丸山静男²⁾ 大谷地裕明³⁾
伊藤文彦⁴⁾

要 旨

生後11日目女児。典型的な皮膚所見を有する色素失調症症例を報告する。家族歴に特記すべきことはない。母親に流産の既往もない。出生時すでに粟粒大から米粒大の淡紅色丘疹および小水疱、小膿疱を伴った不整形の淡紅色紅斑が体幹、四肢に散在していた。初診時、膿疱から採取したスメアに多数の好酸球を認めた。組織学的に、多房性の表皮内水疱形成と好酸球浸潤が著明にみられ、色素失調症の典型像と思われた。

Key Words: 色素失調症, 好酸球

はじめに

色素失調症は特徴的な皮膚症状を呈する遺伝性疾患として知られている。眼、歯、骨、爪、中枢神経などの多臓器にわたる障害を合併することがあり、Bloch-Sulzberger 症候群とも呼ばれる。通常、皮膚症状は炎症期(第1期)、疣状苔癬期(第2期)、色素沈着期(第3期)、消退期(第4期)に分けられ、炎症期には組織に好酸球浸潤および末梢血に好酸球増多が認められる。今回、我々は典型的な臨床像を示し、その後も教科書的経過をとった色素失調症の1例を経験したのでここに報告する。

I 症 例

患 者: 生後11日目 女児。

初 診: 平成8年2月17日。

主 訴: 体幹四肢の淡紅色皮疹。

家族歴: 特記すべきことなし。症例は第1子で母親に

流産の既往はない。

現病歴: 平成8年2月6日、在胎38週0日、3800gで近医にて出生した。出生時から体幹四肢に紅斑、小水疱が認められ、診断が不確定のまま対症的に経過をみていたが消退傾向がないため当院小児科を紹介され、2月16日、同科に入院した。色素失調症が疑われ、診断を確定するため当科を紹介され2月17日受診した。現 症: 両上肢、下肢および両腋窩から側腹部にかけて、粟粒大から米粒大の淡紅色丘疹、小水疱および小膿疱を伴った不整形の淡紅色紅斑が散在して認められる(図1)。

臨床検査成績: (生後10日目、小児科入院時) 白血球12800、好酸球11.0% (好酸球数1408) と好酸球の増多を認めたが、この時期の新生児のものとしては、他に特別に異常を認めない。

皮膚ぬぐい、血液、咽頭、便の細菌培養は陰性で、他のウイルス感染症を示唆する所見も得られなかった。当科初診時に小膿疱のスメアをとりギムザ染色を行ったところ、好酸球が全浸潤細胞の94%とほとんどを占めた。

病理組織学的所見: 左下腿の小膿疱を伴う紅斑より生検した。軽度の表皮肥厚と spongiosis を伴った多房性の表皮内水疱の形成があり、その中に多数の好酸球を

¹⁾旭川厚生病院皮膚科 〒078 旭川市1条通24丁目

²⁾同 小児科

³⁾同 眼科

⁴⁾旭川医科大学皮膚科

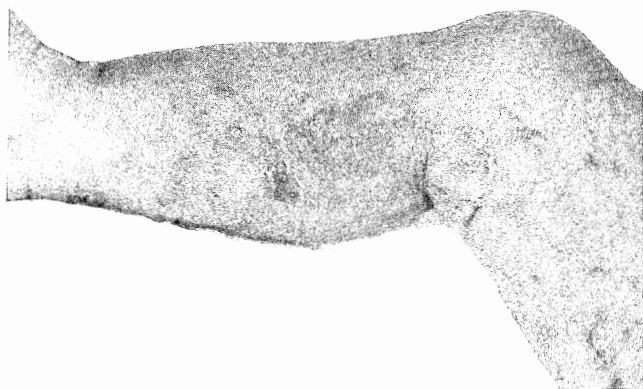


図1 臨床像，下肢に淡紅色丘疹，小水疱および小膿疱を伴った不整形の淡紅色紅斑がみられる。

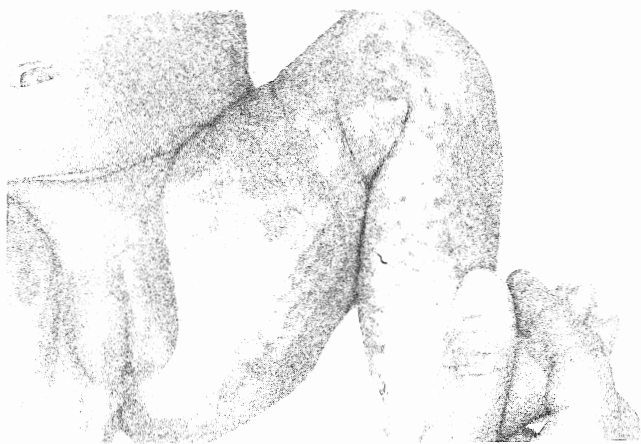


図3 生後3週目の臨床像，下肢に淡褐色の色素沈着と疣贅状角質増殖がみられる

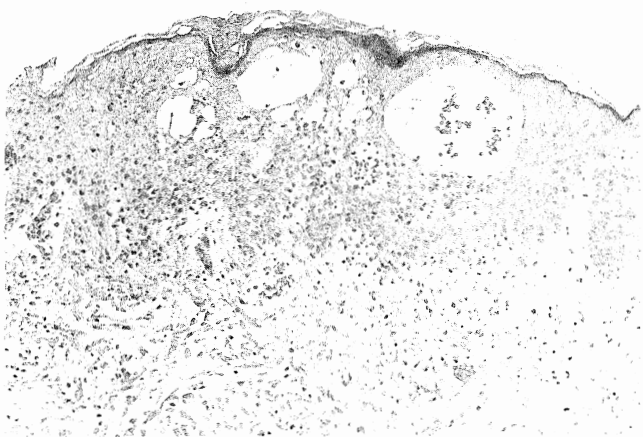


図2 a 病理組織像 (H-E 染色)
多房性の表皮内水疱と著明な好酸球の細胞浸潤を認める。

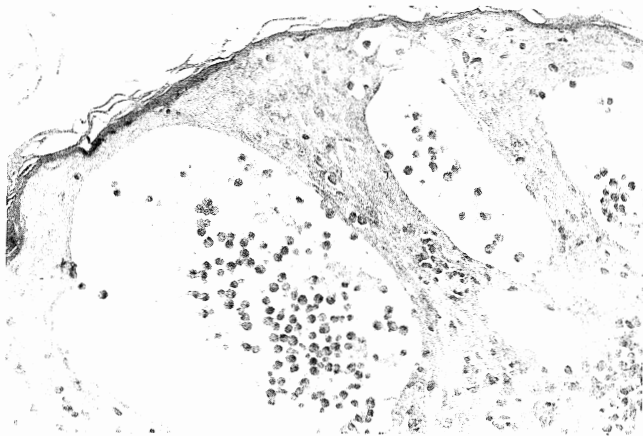


図2 b 病理組織像 (H-E 染色)
水疱内に多数の好酸球を認める

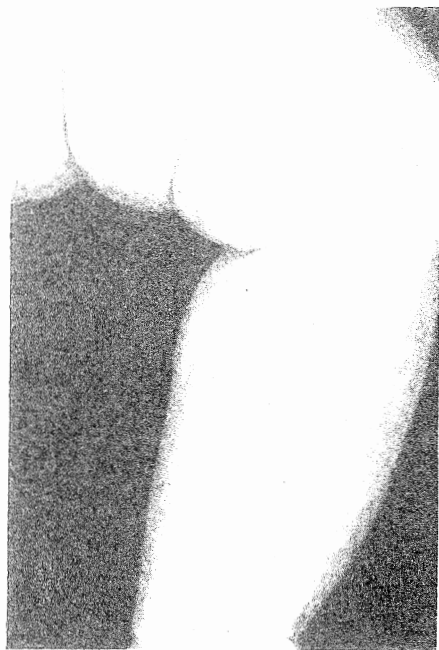


図4 生後12週目の臨床像，下肢に網状の色素沈着がみられる

認める。有棘層内にも好酸球を主体とした細胞浸潤が著明で、真皮上層から中層の血管周囲にも同様の細胞浸潤が多数認められる (図2)。

以上、臨床像，組織学的所見から本症例を色素失調症と診断した。

胸腹部X線，心電図，心エコー，頭部CT，脳波検査上異常を認めず，整形外科的にも骨格異常は認められなかった。眼科的検索においても現在まで，前眼部・中間透光体，および眼底に異常所見は認められていない。

経過：体幹，四肢の皮疹については特に治療は行わず経過観察とした。紅斑は徐々に減少し，小膿疱も痂皮化する傾向をみせ，生後3週目では淡褐色の色素沈着が出現し，軽度疣贅状角質増殖も認められるようになった(図3)。生後12週目になると紅斑，小水疱，小膿疱は一部を除いてほぼ消退し，代わって網目状の色素沈着が主体をなしている(図4)。また頭頂部に瘢痕性脱毛を認め，ステロイド外用剤にて経過を見ているが現在まで改善傾向はない。体幹，四肢の色素沈着は徐々にではあるが消退傾向にある。末梢血の好酸球についてみると，生後3週目で33%(好酸球数4868)と上昇していたが，これがピークでその後減少し，生後9カ月現在で2%(好酸球数346)と正常範囲になっている。

II 考 案

色素失調症の経過は主症状となる皮疹によって一般に4期に分類される。各期間の長さはかならずしも一定ではなく相互に重複することもある。炎症期(第1期)は出生時もしくは生後1週以内に主として体幹，四肢近位側に紅斑，膨疹を生じ，小水疱を多発する。やがて膿疱，糜爛，痂皮を形成し，大部分は生後1カ月以内にピークを迎え，数カ月以内に消失する。この時期には末梢血および組織中に好酸球の増多が高率に認められる。水疱形成が消失する疣贅状苔癬期(第2期)では著明な角質増生と表皮肥厚が特徴であり，約30%の症状において疣贅状あるいは苔癬化局面が認められる。続いて本症に最も特徴的な灰褐色から褐色の網状，渦巻状あるいは大理石様ともいふべき色素斑が生じる色素沈着期(第3期)に移行し，末梢血および組織中の好酸球増多または浸潤はこの時期では正常に復している。その後，色素沈着は極めて徐々に消退を続けこの時期を消退期(第4期)としており，学童期頃にはかなり薄れ，思春期までに消失しない例はまれとされている¹⁾。自験例も上記の如く特徴的な経過(第1期～3期)をたどり，典型的な色素沈着も現在，消退傾向にある。末梢血の好酸球についてもいわゆる炎症期に一過性に増多した後，減少し色素沈着期から消退期にかけて正常化した。

本症の病因についてまだ確定的とはいえないまでも，Carney ら²⁾の統計によると97%が女兒に発生し，55%に家族内発症がみられることからX染色体優性遺伝で男子に致死的であるという説が有力視されている。文

献的には，X染色体常染色体間の転座がありX染色体のbreak pointとしてXp11.2を指摘しているもの³⁾やXq28との連鎖がみられたと報告しているもの⁴⁾も見られる。本邦では染色体分析をおこなっているもののうち異常がみられたのは，Xp11の部位に異常をみたKajiiらの1例⁵⁾のみであった。自験例では染色体分析については未施行であるものの，今後の検討課題としたい。

発症機序については様々な検討がなされているが，本症と好酸球の関連を指摘する報告もみられる。Takematsu ら⁶⁾は炎症期の本症患者の痂皮から好酸球遊走因子を見いだし，それがロイコトリエン(LBT₄)に一致することを報告した。LBT₄が強い好酸球遊走活性を有し，角化細胞から産生されること，好酸球自身もLBT₄を遊離させることなどから，このものが本症の一次的な発症要因の一つであると推論している。炎症期の皮疹における電顕的観察においても病変部の随所に脱顆粒した好酸球顆粒を認め，末梢血好酸球増多あるいは様々な好酸球遊走因子による好酸球浸潤の結果とする考えもある⁷⁾。

また本症は皮膚症状以外に眼症状，中枢神経症状，骨・歯牙形成異常などの様々な合併症を伴うことが知られている。Carney ら²⁾は447例中79.8%に何らかの合併奇形が認められたとしている。本邦では石川ら⁸⁾の統計によると37%に合併症が認められ，そのうち眼症状が60%を示し最も多い。斜視，白内障，ぶどう膜炎，網膜剝離，水晶体後部線維増殖症，眼底の色素異常など多彩な報告があるが，最も重篤なのは水晶体後部線維増殖症であり，楠田ら⁹⁾はこのような末期病変に至るまでの初期眼底病変として，網膜静脈の著明な拡張・蛇行や動静脈の異常吻合形成を指摘し，早期の光凝固の有用性を報告している。水晶体後部線維増殖症に進展し失明の転帰を来すこともあるため早期の眼科の受診は必須である。

本症の予後は合併症がないかぎりとくに問題はないが，眼病変，中枢神経病変など重大な合併症を併発する可能性があることを常に念頭におき，他科との密接な連絡をもって長期にわたる経過観察が必要な疾患と考える。

文 献

- 1) 小川秀興：色素失調症，皮膚臨床，24：311-316，1982
- 2) Carney RG：Incontinentia pigmenti，Arch Dermatol，112：535-542，1976
- 3) Gilgenkrantz S et al：Translocation(X；9)(p11；q34)

- in a girl with incontinentia pigmenti(IP), Genet, 28: 90—92, 1985
- 4) Sefiani A et al: The gene for incontinentia pigmenti is assigned to Xq 28, Genomics, 4: 427—429, 1989
- 5) Kajii T et al: Translocation(X; 13)(p11.12; q 12.3) in a girl with incontinentia pigmenti and bilateral retinoblastoma, Ann Genet, 28: 219—233, 1985
- 6) Takematsu H et al: Incontinentia pigmenti, Br J Dermatol, 115: 61—66, 1986
- 7) 麻生和雄, 渡辺修一: 色素失調症, 西日皮膚, 44: 365-372, 1982
- 8) 石川博康ほか: Bloch-Sulzberger 症候群, 皮膚病診療, 10: 623—326, 1988
- 9) 楠田美保子ほか: 光凝固が奏功した網膜症を伴う incontinentia pigmenti の 1 例, 臨眼, 37: 1235—1240, 1983

A Case of Incontinentia Pigmenti

Toshihiro YAMAUCHI¹⁾, Masaki IBE¹⁾, Toshihiro MIZUMOTO¹⁾, Toru ISHIOKA²⁾
Shizuo MARUYAMA²⁾, Hiroaki OYACHI³⁾, Fumihiko ITO⁴⁾

Key Words: Incontinentia Pigmenti, Eosinophil

¹⁾Dept. of Dermatology, Asahikawa Kosei General Hospital, 1-24, Asahikawa 078, Japan

²⁾Dept. of Pediatrics,

³⁾Dept. of Ophthalmology,

⁴⁾Dept. of Dermatology, Asahikawa Medical College