



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

日本皮膚科学会雑誌 (2011.12) 121巻13号:3054～3055.

角化症診療アップデート
魚鱗癬の新国際分類と課題

山本明美

EL28-2 魚鱗癬の新国際分類と課題

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

魚鱗癬の分類や病名はこれまで国際的に認証されたものはなかった。従来、同一疾患が米国、欧州、日本で異なった名称で呼ばれていることもあった。この問題の解決と、遺伝子、分子レベルで明らかにされた病因との関連がわかる分類、病名を提案すべく、2009 年 1 月に第 1 回魚鱗癬コンセンサスカンファレンスが開催され、その結果が 2010 年に論文掲載された¹⁾。本稿ではその概要を従来の我が国で用いられてきた病名、分類と対比しながら説明する。

分類

今回提唱された国際分類では臨床症状に基づいたものが基本とされた。これは現在大部分の単一遺伝子疾患の原因が遺伝子レベルで同定されているが、臨床の現場では遺伝子診断は経済的、技術的、設備的な問題から施行が限られており、原因による分類法は使いにくいことに配慮したものである。

この分類ではまず魚鱗癬全体が大きく皮膚症状のみの非症候性魚鱗癬 (nonsyndromic ichthyosis) (表 1) と、他臓器症状を伴う症候性魚鱗癬 (syndromic ichthyosis) (表 2) に分けた。その中には新しく作られた病名もあるが、その日本語表記については筆者が知る限り公の機関で決定されたものはないため、本稿では秋山による用語²⁾を採用することとし、そこでも取り扱われていない用語については筆者が暫定的に訳語を提示した。

非症候性魚鱗癬に関して特筆すべきことは、ケラチン遺伝子変異が原因である魚鱗癬群を包括する新名称としてケラチン症性魚鱗癬 keratinopathic ichthyosis が提示されたことである。さらに我が国で水疱型魚鱗癬様紅皮症と呼ばれ、米国では epidermolytic hyperkeratosis と呼ばれてきた病型は epidermolytic ichthyosis という新名称でその中に含まれることとなった。またなるべく人名を病名に冠するのはさけるという方針で病名が整理されたため、

従来ichthyosis bullosa of Siemensと呼ばれていた病型が表在性表皮融解性魚鱗癬superficial epidermolytic ichthyosisという病態を表す名称になった。なお、congenital reticular ichthyosiform erythrodermaは国際分類が編纂された時点では原因不明であったためその他の病型に入れられているが、その後本症はケラチン 10 のC末端がアルギニンに富む配列に置換されるという特異な変異をもつ個体に有糸分裂組み換えが起こることで発症すると判明したので³⁾、将来国際分類が改訂されるときにはkeratinopathic ichthyosisに編入されるものと思われる。また葉状魚鱗癬や非水疱型魚鱗癬様紅皮症は道化師様魚鱗癬とともに個々の病名は残しつつも、常染色体劣性先天性魚鱗癬autosomal recessive congenital ichthyosisという病名に包括されることになった。

症候性魚鱗癬に関しては従来決まった分類が存在しなかったが、今回の国際分類ではまず大きく遺伝形式で二分された（表2）。そのうち一つ目のX連鎖性の疾患で魚鱗癬以外の症状をきたす疾患が3つ含まれている。他方の常染色体遺伝性では随伴症状によってさらに分類され、顕著な毛髪の異常を伴うもの、顕著な神経学的異常を伴うもの、致死性のもの、その他の随伴症状を伴うものに分けられている。臨床症状から診断を絞っていく場合に便利な分類と思われる。なお、まだ日本語病名が定まっていない疾患については筆者が暫定的なものを表2に記したが、訳がむずかしいもの、あるいはかえって混乱を呼ぶものは症状の頭文字からなる英語病名をそのまま使用した。

今後の課題

今後、我が国における診療ガイドライン等においてどのようにこの国際分類を受け入れて行くのか、議論の場をもうけることが必要と思われる。また診療の場において患者さんとその家族に病名を告げるとき、分かりやすい日本語病名があるのが望ましい。しかし最近になって発見された稀な疾患は主要な症状を列記したもの（ichthyosis-hypotrichosis-sclerosing cholangitis syndromeなど）、あるいはその頭文字がそのまま病名になる傾向にある（CEDNIK syndrome、ARC syndromeなど）。それらをそのまま我が国で用いるべきか、あるいは日本人に分かりやすい独自の病名を設けるべきか、しかるべき機関での議論を待ちたい。

文献

- 1) Oji V, Tadini G, Akiyama M, et al. Revised nomenclature and classification of inherited ichthyoses: results of the First Ichthyosis Consensus Conference in Sorèze 2009, *J Am Acad Dermatol*, **63**:607–641, 2010.
- 2) 秋山真志. 魚鱗癬の新しい国際病名と病型分類, *Visual Dermatology*, **8**: 1126–1130, 2009.
- 3) Choate KA, Lu Y, Zhou J, et al: Mitotic recombination in patients with ichthyosis causes reversion of dominant mutations in KRT10, *Science*, **330**: 94–97, 2010.

表1 非症候性魚鱗癬の国際分類と邦語訳（従来の病名）

国際分類名	日本語名
Common ichthyoses	頻度の高い魚鱗癬
Ichthyosis vulgaris	尋常性魚鱗癬
Recessive X-linked ichthyosis	X連鎖性劣性魚鱗癬（伴性遺伝性魚鱗癬）
Autosomal recessive congenital ichthyosis	常染色体劣性先天性魚鱗癬
Major types	主要なもの
Harlequin ichthyosis	道化師様魚鱗癬
Lamellar ichthyosis	葉状魚鱗癬
Congenital ichthyosiform erythroderma	先天性魚鱗癬様紅皮症
Minor variants	稀な亜型
Self-healing collodion baby	自然軽快型コロジオン児*
Acral self-healing collodion baby	肢端型自然軽快型コロジオン児*
Bathing suit ichthyosis	水泳着型魚鱗癬*
Keratinopathic ichthyosis	ケラチン症性魚鱗癬
Major types	主要なもの
Epidermolytic ichthyosis	表皮融解性魚鱗癬（水疱型先天性魚鱗癬様紅皮症）
Superficial epidermolytic ichthyosis	表在性表皮融解性魚鱗癬（シーメンス型水疱性魚鱗癬）
Minor variants	稀な亜型
Annular epidermolytic ichthyosis	環状型表皮融解性魚鱗癬
Ichthyosis Curth-Macklin	Curth-Macklin型魚鱗癬*（Curth-Macklin型豪猪皮状魚鱗癬）
Autosomal recessive epidermolytic ichthyosis	常染色体劣性表皮融解性魚鱗癬
Epidermolytic nevi	表皮融解性母斑（Epidermolytic hyperkeratosisを示す表皮母斑）
Other forms	その他の病型
Loricrin keratoderma	ロリクリン角皮症
Erythrokeratoderma variabilis	変動性紅斑角皮症
Peeling skin disease	ピーリングスキン病*
Congenital reticular ichthyosiform erythroderma	先天性網状魚鱗癬様紅皮症*

Keratosis linearis–ichthyosis congenita–keratoderma	KLICK症候群*
--	-----------

*印は筆者による暫定的訳語

表 2 症候性魚鱗癬の国際分類

国際分類名	日本語名
X-linked ichthyosis syndromes	X 連鎖性魚鱗癬症候群
Recessive X-linked ichthyosis – Syndromic presentation	隣接遺伝子症候を伴う X 連鎖性劣性魚鱗癬
Ichthyosis-follicularis-atrichia-photophobia	IFAP 症候群
Conradi-Hünemann-Happle syndrome	Conradi-Hünemann-Happle 症候群
Autosomal ichthyosis syndromes (with)	常染色体性魚鱗癬症候群（随伴症状）
Prominent hair abnormalities	顕著な毛髪異常
Netherton syndrome	Netherton 症候群
Ichthyosis hypotrichosis syndrome	魚鱗癬乏毛症症候群*
Ichthyosis-hypotrichosis-sclerosing cholangitis syndrome	魚鱗癬乏毛症硬化性胆管炎症候群*
Trichothiodystrophy	裂毛症候群
Prominent neurologic signs	顕著な神経学的異常
Sjögren-Larsson syndrome	Sjögren-Larsson 症候群
Refsum syndrome	Refsum 症候群
MEDNIK syndrome	MEDNIK 症候群
Fetal disease course	致死性のもの
Gaucher syndrome type 2	Gaucher 症候群 2 型
Multiple sulfatase deficiency	多スルファターゼ欠損症
CEDNIK syndrome	CEDNIK 症候群
ARC syndrome	ARC 症候群
Other associated signs	その他の随伴症状
KID syndrome	KID 症候群
Neutral lipid storage disease with ichthyosis	魚鱗癬を伴う中性脂肪蓄積症* (Dorfman-Chanarin症候群)
Ichthyosis prematurity syndrome	魚鱗癬未熟性症候群*

*印は筆者による暫定的訳語