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

日本皮膚科学会雑誌（2006.05）１１６巻５号:717.

ロリクリン角皮症の変異分子をかたちで見る

山本明美

ロリクリン角皮症の変異分子をかたちで見る

旭川医科大学皮膚科

山本明美

ロリクリンは辺縁帯の主成分であり、この特殊な変異による角化症はロリクリン角皮症と総称される。臨床的には蜂の巣状の外観を呈する掌蹠のび漫性の角質肥厚、手指と足趾の絞扼輪、全身性の魚鱗癬様変化ないしは角化性局面が特徴的である。これまで世界で8家系が報告され、ロリクリン変異は3種類見つかっている。いずれもロリクリン遺伝子に1塩基の挿入変異があり、誤ったアミノ酸配列をもつ蛋白が発現する。我々は変異ロリクリン特異抗体を作成し、その局在を光顕、電顕レベルで確認した。その結果、本来、辺縁帯に架橋されるべきロリクリン分子の半分は、変異を持つために核内に異常凝集することを発見した。すなわち、変異ロリクリン分子が核の機能を障害するために角化が異常となると考えられる。本症の病態形成機構は変異分子の Gain of function によるということが、「変異分子をかたちで見る」ことにより明らかにされたのである。