

AMCoR

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

皮膚科の臨床 (1995.08) 37巻9号:1488～1489.

色素失調症の1例

伊藤文彦、土田 晃、林 憲一、水本博之、松尾 忍、飯塚
一

Mini Report

色素失調症の1例

伊藤 文彦*¹ 土田 晃*² 林 憲一*²
水本 博之*³ 松尾 忍*⁴ 飯塚 一*⁴

症例 生後2日目, 女児
初診 1993年11月24日
主訴 ほぼ全身の紅斑, 小水疱, 膿疱
家族歴 家族内に同症を認めない。
既往歴 出生時体重2738g, 正常分娩, 第1子, Apgar score 8点 (皮膚-2点)

現病歴 生下時から顔面, 掌蹠を除くほぼ全身に紅斑, 小水疱, 膿疱を認め生後2日目当科を紹介された。

現症 顔面, 掌蹠を除くほぼ全身に粟粒大の淡紅色丘疹, 小水疱, 膿疱, および一部で鱗屑および痂皮を混じる淡紅色の紅斑を認める (図1)。頭頂部にも同様の皮疹を認める。両鼠径部に小指頭大までのリンパ節を触知する。

臨床検査所見 ①一般血液検査; 白血球 $21300/\text{mm}^3$ (Stab 3%, Seg 60%, Lymp 22%, Eos 13%, Mono 2%, Baso 0%), 赤血球 $454 \times 10^4/\text{mm}^3$, Hg 15.8

g/dl, Ht 49.7%, Plat $33.9 \times 10^4/\text{mm}^3$, CRP (-)。ALP, LDH, T-Bil, CPK, γ -GTP の軽度上昇を認める。IgA 5以下 mg/dl, IgG 810 mg/dl, IgM 7.4 mg/dl, IgE 40 IU/dl。②小膿疱のスメア (ギムザ染色); 好酸球がほとんどを占めた。③細菌およびウイルス学的検査; 体脂, 咽頭粘液, 膿疱内容, 血液, 尿, 便, 髄液の細菌培養はすべて陰性。咽頭RSウイルス, 咽頭粘液クラミジア抗原, 便ロタウイルス, 便アデノウイルスについても感染を示唆する所見は認めない。また, ASLO, トキソプラズマ, マイコプラズマ, 梅毒, HBウイルス, クラミジア・トラコマティス, 単純性疱疹ウイルスについての免疫学的検査でも感染を示唆する所見は得られなかった。④胸腹部X線, 心電図, 心エコー, 腹部エコー, 頭部CT; 異常なし。⑤神経学的検索; 異常なし。⑥眼科的検査; 右眼底 (耳側上方) に新生血管 (1993年12月7日) がみられ, 後に無血管

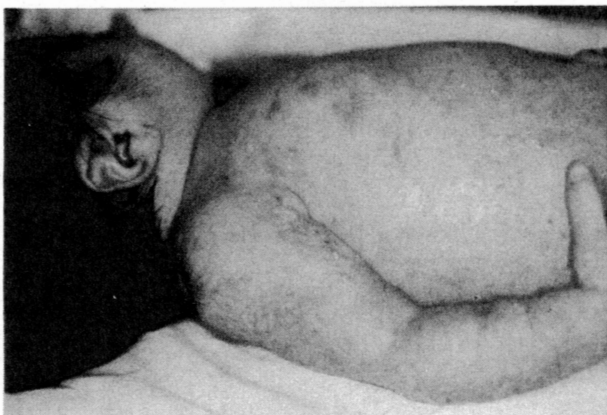


図1 臨床像

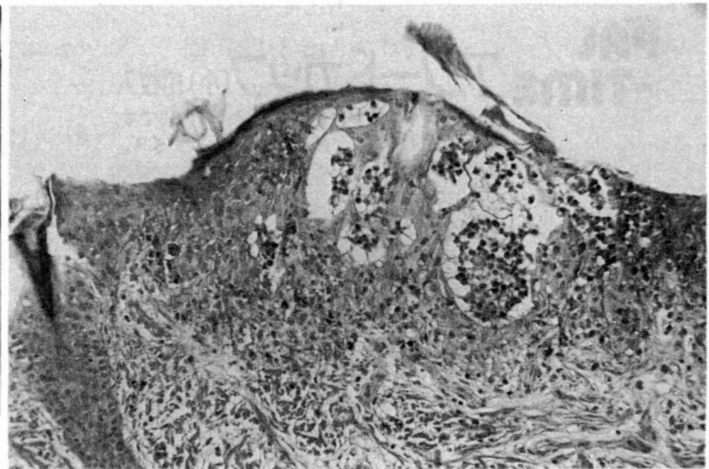


図2 組織像

*¹ Fumihiko ITO, 市立土別総合病院, 皮膚科, 医長

*² Akira TSUCHIDA & Ken-ichi HAYASHI, 同, 小児科 (主任: 土田 晃部長)

*³ Hiroyuki MIZUMOTO, 同, 眼科, 医長

*⁴ Shinobu MATSUO & Hajime IIZUKA, 旭川医科大学, 皮膚科学教室 (主任: 飯塚 一教授)

(別刷請求先) 伊藤文彦: 旭川医科大学皮膚科 (〒078 旭川市西神楽4線5号3-11)

野 (1994年2月22日) を認めた。⑦ 染色体核型分析 (全血) ; 46XX で正常女性核型, 高精度分染法でも転座などの異常所見は認められなかった。

病理組織学的所見 (左下腿) 表皮には spongiosis および spongiotic vesicle がみられ, その中に好酸球を多数含む。真皮中層の血管周囲にも好酸球の浸潤が多数みられる (図2)。

以上, 臨床像, 組織学的所見から色素失調症と診断した。

治療および経過 皮疹に対しては無治療で経過観察した。紅斑, 小水疱, 膿疱は生後10日目をピークとして徐々に減少し, 次いで色素沈着がみられるようになった (図3)。頭頂部の皮疹は軽快後に疎毛を認めたが完全な脱毛にはなっていない。末梢血好酸球増多は生後3週目をピークに徐々に低下し, 約3カ月でほぼ正常範囲になった。眼底の異常に対してはレーザー照射による光凝固を行い, 経過観察中である。

§ 考 案

色素失調症においては特徴的な皮膚症状のほかに眼, 歯, 中枢神経などに種々の合併奇形, 異常が認められる。眼病変は27%から60%と, 比較的頻度が高く¹⁾²⁾, 白内障, 斜視, 角膜混濁, 水晶体後線維症, 網膜剝離, 眼底血管異常, 全盲などがあげられる³⁾。このほか眼底の色素沈着と脱色素部の混在も報告されている²⁾。近年, 初期眼病変として眼底後極部から赤道部にかけての網膜静脈の特異な拡張や奇網形成が注目され⁴⁾, 光凝固療法により眼病変の進行を阻止しうることが報告されてから⁵⁾, 早期の眼科的精査の重要性が広く認識されるようになった。特に重篤な網膜剝離への進行はほとんどが生後1年以内に起こっており, 乳児期における眼科的検査は重要である。

本症の真の原因は不明であるが, 約55%に家族内発症が認められ, 90%以上が女兒に発症することから, X染色体優性遺伝で男性には致死性と推測されている⁶⁾。文献的にも孤発例の染色体解析では Xp11⁷⁾ が, 家系を用いた linkage 解析では Xq28 の異常が報告されている⁸⁾。本邦でも Kajii⁹⁾ が Xp11 に異常を認めた症例を報告しており, 本症の病因に X染色体の変異が関与していることを支持している。自験例では調べた限りでは X染色体を含め染色体の異常は認められなかった。一方で, 男児例も少数ながら存在し, この場合, 発生のごく初期における体細胞モザイクの関与が推定されている¹⁰⁾。

検査所見では炎症期において好酸球増多症が認められることが多く, Carney⁶⁾ のまとめでは生後3~4週

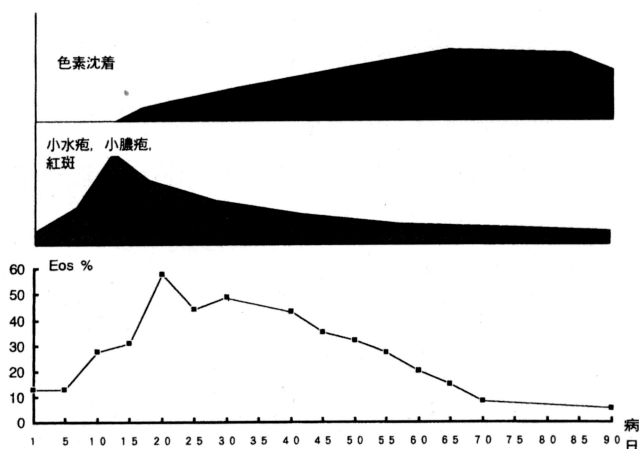


図3 経過

間で最高値となり, 4~5カ月で正常に回復するとされている。自験例でも生後3週間でピークとなり約3カ月で正常範囲に回復している。

本症の発症に際し炎症期に増加する好酸球の関与を示唆する報告がある¹¹⁾¹²⁾。自験例においては無治療で経過観察を行ったが, ステロイドの全身投与を行った症例¹³⁾では急速な好酸球数と皮疹の改善を認め, また, ステロイドの外用により色素沈着が軽減するという報告もある¹⁾。眼病変に対するステロイドの効果は不明であり, ステロイドにより積極的に炎症を抑えることの是非は今後の症例の蓄積を待たねばならないが, ある程度以上の好酸球増多のみられる症例に対しては試みるべき治療法かもしれない。

(1994年8月5日受理)

← 文 献

- 1) 小川秀興, 森岡真治: 皮膚科 Mook, No 9, 金原出版, 1987, 186-191 頁
- 2) 石川博康ほか: 皮膚病診療, 10: 623-626, 1988
- 3) 上野賢一: 今日の皮膚疾患治療指針, 医学書院, 1990, 228-229 頁
- 4) 楠田美保子ほか: 臨眼, 37: 1235-1240, 1983
- 5) 河野邦子ほか: 皮膚臨床, 30: 1709-1711, 1988
- 6) Carney RG Jr: Arch Dermatol, 112: 535-542, 1976
- 7) Cannizzaro LA, Hecht F: Clin Genet, 32: 66-69, 1987
- 8) Sefini A et al: Genomics, 4: 427-429, 1989
- 9) Kajii T et al: Ann Genet, 28: 219-223, 1985
- 10) Michelle ME et al: J Am Acad Dermatol, 29: 368-372, 1993
- 11) 麻生和雄, 渡辺修一: 西日皮膚, 44: 365-372, 1982
- 12) 山田晃司ほか: 臨皮, 37: 339-345, 1983
- 13) 麻生和雄, 杉山泰憲: 皮膚臨床, 27: 1355-1359, 1985