



図 15.1② 尋常性魚鱗癬 (ichthyosis vulgaris)  
a : 下腿前面の小葉状落屑. b : 掌紋が増強している (palmar hyperlinearity).



図 15.2 X連鎖性魚鱗癬 (X-linked ichthyosis)  
比較的大きな鱗屑を有し、尋常性魚鱗癬より症状が強い。

## 2. X連鎖性魚鱗癬 (recessive) X-linked ichthyosis ★

同義語：伴性遺伝性魚鱗癬

### Essence

- ステロイドサルファターゼの欠損あるいは著明減少により、角層の脱落遅延が生じる。X連鎖劣性遺伝。
- 症状は尋常性魚鱗癬よりも重症。皮疹は関節伸側だけでなく屈側にも生じる。

### 症状

生後まもなく発症し、加齢により軽快しない。皮膚症状は尋常性魚鱗癬よりも高度で、鱗屑は大きく暗褐色を呈する (図 15.2)。四肢関節伸側ばかりでなく屈側も侵され、体幹では背部のみならず腹部も侵される。角膜に点状混濁を伴うことがある。尋常性魚鱗癬と同じく、冬季に悪化し夏季に軽快する。

### 病因

X染色体上にあるステロイドサルファターゼ (steroid sulfatase ; STS) 遺伝子の点突然変異、または同遺伝子を含む染色体領域 (Xp22.31) の大規模欠失により発症する。これは角層細胞間の接着に寄与する硫酸コレステロールを分解する酵素である (1章 p.9 参照)。ステロイドサルファターゼが欠損すると硫酸コレステロールが角層細胞間に蓄積し、角層細胞が剥離遅延を起こして本症を発症する。X連鎖劣性遺伝であるため、基本的に男性にのみ発症する。

### 病理所見・検査所見

過角化を認めるが、尋常性魚鱗癬と異なり、顆粒層は正常である。毛孔性角化はまれ。角層、白血球、線維芽細胞中のステロイドサルファターゼの欠損あるいは著減をみる。患者の母 (保因者) では尿中エストリオールの低下をみる。末梢血白血球からステロイドサルファターゼ遺伝子の大規模欠失を FISH 法にて視覚化でき、本症の診断に有用である。

### 治療

尋常性魚鱗癬に準じる。