

第18回 皮膚科の臨床 優秀論文賞発表

本誌編集委員会では、昨年（第63巻、2021年）に掲載されたものを対象に優秀論文の選考を行ってまいりましたが、この度、下記論文に第18回「皮膚科の臨床 優秀論文賞」を授与することに決定いたしました。

偏光顕微鏡が毛髪の形態観察に有用であった常染色体劣性縮毛症・乏毛症の1例 中川 裕愛ほか（JA 江南厚生病院、皮膚科）

2歳11カ月、女児。出生時より頭髪がやわらかく縮れていたため、当院を紹介受診した。眉毛、睫毛、体毛、歯牙および爪は正常であったが、頭髪は一定以上に伸長しない縮毛を呈していた。偏光顕微鏡所見では赤色部と青色部を交互に配列する縮毛の所見を認めたため常染色体劣性縮毛症・乏毛症を疑い、ダイレクトシーケンス法による遺伝子変異解析を行った。患児の *LIPH* 遺伝子のエクソン6にミスセンス変異 c.736T>A (p.Cys246Ser) をホモ接合型で認め、常染色体劣性縮毛症・乏毛症と診断した。今回われわれは、電子顕微鏡を所持しない施設における毛髪の形態学的鑑別診断の一助となる検査として、偏光顕微鏡による毛髪の検査を提案する。

（第63巻 第5号、697-701頁、2021年）

選考評

常染色体劣性縮毛症・乏毛症は著明な縮毛を特徴とする先天性毛髪異常症であり、*LIPH* 遺伝子または *LPAR6* 遺伝子の異常によって発症する。中川裕愛先生らは、偏光顕微鏡が毛髪の形態観察に有用であった本症の2歳11カ月の女児例を報告された。頭髪は細く縮毛を呈しており、偏光顕微鏡で赤色部と青色部が交互に配列していたことから本症を疑い、ゲノム遺伝子解析により *LIPH* 遺伝子の変異を同定し確定診断に至った。毛髪奇形の有無の観察方法として電子顕微鏡が有用であるが、電子顕微鏡を所持しない施設における毛髪の形態学的鑑別診断の一助となる検査として偏光顕微鏡を提案したところに、本論文の特徴がある。また、臨床像、偏光顕微鏡所見、遺伝子解析結果、毛髪形成のメカニズム、既報の遺伝子変異部位などの図は、どれも明瞭で分かりやすい。日常診療に応用できる有用な提案であり、優秀論文賞に相応しいと評価した。

受賞のことば

この度は優秀論文賞という素晴らしい賞に選出していただき、大変光栄に存じます。誠にありがとうございます。選考に携わった先生方、ならびに今回の執筆の際にご指導いただいた先生方、解析にご協力いただいた先生方に心から御礼を申し上げます。

今回受賞となりました「偏光顕微鏡が毛髪の形態観察に有用であった常染色体劣性縮毛症・乏毛症の1例」ですが、発症頻度は本邦で約1万人に1人とまれな疾患であり、診断に至らず見過ごされている症例も存在していることが推測されます。

毛髪奇形の有無の観察方法としては電子顕微鏡が有用であると考えられます。今後毛髪奇形の原因を精査するうえで今回の報告が少しでも参考になれば大変嬉しく思います。

あらためて、今回の受賞は諸先生方にご指導いただいたおかげであると強く感じております。この場を借りて深謝申し上げます。今後ともご指導ご鞭撻のほどよろしくお願いいたします。



- 受賞論文の筆頭執筆者には、賞状ならびに副賞として金一封・記念品を贈呈いたします。
- 本誌編集委員会では今後も優秀論文賞の選考を行ってまいります。投稿規定を熟読のうえ、奮ってご投稿ください。