

私の視点

LIPH遺伝子変異による異常は頭髮だけか？

下村 裕 (山口大学大学院医学系研究科皮膚科学講座教授)

すでに専門医試験でも何回か出題されたほどなので皮膚科医の中では比較的よく知られていることだと思うが、日本人にはlipase H (LIPH) 遺伝子の創始者変異によって発症した常染色体劣性縮毛症の患者が多数存在し、変異の保因者の頻度より、発症率は約1/12,000と推定されている。同遺伝子はホスホリパーゼA1の1つをコードしており、リゾホスファチジン酸という脂質メディエーターを合成する機能を有し、最終的にEGFRを活性化することで頭髮の成長および毛質の決定に大きく寄与していると考えられている。

LIPH遺伝子変異による臨床症状の特徴は、先天的に頭髮が過度に縮れ、その成長が数センチで止まってしまうことである。また、個人差はあるが、頭髮が細く毛髪数も正常より少ないために明らかな乏毛症を呈しうる(図1)。なお、眉毛や髭は一見正常である。私が過去に執筆したものも含めた過去の文献によると、基本的には頭髮の異常以外の皮膚症状や他臓器症状は呈さないと記載されている。しかしながら、異常が認められるのは本当に頭髮だけなのだろうか。

過去10年間に私の外来を受診した100名以上の本疾患の患者の診察を通じ、実は他の異常も呈しうることに気づき始めている。まず、LIPH遺伝子変異による縮毛症の患者の多くが体幹・四肢の乾燥肌を呈する。しかしながら、なぜか頭皮に関しては多汗症を示す傾向が確実にある。これらの症状は、LIPH遺伝子が表皮角層のバリアやエクリン汗腺の機能に関与している可能性を強く示唆している。次に、頭髮は縮毛症・乏毛症を呈する一方で、睫毛は正常よりも太く長いことがある(図2)。つまり、野生型のLIPH遺伝子は、頭髮の成長には促進的に、睫毛の成長には抑制的に働いていると推測されるが、その具体的な機序は未解明である。本疾患の患者に遭遇した際には、今回紹介した頭髮以外の症状の有無についても着目してみてはいかがだろうか。



図1 LIPH遺伝子変異による縮毛症の患者の頭部(12歳男)



図2 図1の患者の眉毛と睫毛