

Editor's eye

・特集・

母斑と母斑症 ～モザイクをめぐる知的冒険～

編集担当 久保 亮治

母斑と母斑症を「遺伝学的モザイク」という視点から捉えるとどのように考えることができるのか、ということを含めたテーマとして今月号の特集を組みました。まずはTopics「私説 遺伝学的モザイクの分類と考え方」をお読みいただき、ご意見をいただければと思います。モザイクというのは、野生型の細胞(受精卵と同じゲノムをもっている細胞)と、そこになんらかの遺伝学的変化が加わった細胞とが、1つの個体の中で併存している状態を指します。ちなみに2つの異なる受精卵由来の細胞が1つの個体の中で併存している状態はキメラと呼びます。

普段、モザイクという用語からわれわれが想起するのは、表皮母斑やカフェオレ斑のように、生まれたときから症状のある疾患です。しかし、生後に生じた遺伝学的変化であっても、その変化をもつ細胞が身体のある領域を占めた場合、モザイクと呼ばれることが多々あります(先天性表皮水疱症における復帰変異モザイクなど)。

子どものときからBlaschko線に沿って分布する線状汗孔角化症は、セカンドヒット変異をおこした細胞が皮疹をつくっていますので、セカンドヒット変異をもつ細胞ともたない細胞が一つの個体の中で併存するモザイクです。一方、大人になってから出現する播種状汗孔角化症では、各皮疹を形成するケラチノサイトは生後に生じたセカンドヒット変異をもっています。セカンドヒット変異をもつ細胞ともたない細胞が併存した状態ですので、これもやはりモザイクといえます。ただし1つ1つの皮疹は異なるセカンドヒット変異をもっていますから、より複雑なモザイクともいえるでしょう。

そう考えると、たとえば脂漏性角化症は表皮母斑と共通の遺伝学的変化が紫外線などによって後天的に加わった細胞がつくり出す病変ですので、脂漏性角化症もモザイクとして考えることが可能です。遺伝学的モザイクというのは、実はわれわれ皮膚科医が日常的に目にしている生物現象なのです。

本号に掲載された母斑、母斑症の症例にみられる1つ1つの皮膚症状や内臓病変について、それらがどのような遺伝学的変化が生じたことによって立ち現れたのかということに、遺伝学的モザイクという視点から想いを巡らせつつお読みいただければと思います。