

皮膚科のトリビア

231

浅井 俊弥(浅井皮膚科クリニック)

<http://www.asai-hihuka.com/trivia.html>

トリビア(trivia)=3を意味するtriと+道を意味するviaでもとは三叉路の意。古代ローマで三叉路が多かったことから「どこにでもある場所」,そこから転じて「瑣末なこと」となり,今では雑学的知識,豆知識,などを意味する言葉として定着している。

本欄は,小誌・浅井編集委員が学会・研究会などで見聞きした「皮膚科のトリビア」をその都度まとめ,連載しています。ご意見等ございましたら,ぜひ小誌「声」欄までお寄せください。

●第122回日本皮膚科学会総会から

令和5年6月4日

顕性(優性)遺伝の発症機序

潜性(劣性)遺伝は父親と母親から受け継いだ2つの遺伝子の両方に異常があった場合に病気が発症する遺伝形式。蛋白質の機能がほぼ0%になるために発症する。一方,顕性(優性)遺伝は父親と母親から受け継いだ2つの遺伝子のうち,どちらかに異常があると病気が発症する遺伝形式。蛋白質の機能が50%に減ってしまうために発症する疾患をハプロ不全,変異のある蛋白質ができてしまい正常な蛋白質の機能を邪魔することによって生じる疾患をドミナント・ネガティブ効果という。成人発症する遺伝性疾患のほとんどがハプロ不全である。

一言コメント

「キーワードはハプロ不全。遺伝性疾患だからといっても生下時から症状があるとは限らない。ちなみにハプロとはhaploidentical(半分一致)の略で,片親由来の遺伝子の並びをハプロタイプと呼ぶ。」

●第122回日本皮膚科学会総会から

令和5年6月4日

掌蹠角化症におけるtransgredience

掌蹠角化症の臨床的鑑別のフローチャート。まず角化がびまん性か,限局性か,点状かを確認する。びまん性の場合には,掌蹠のラインを超え

る病変(transgredience)があるのが長島型ないしMeleda型。それがないのがVörner型ないしUnna-Thost型。長島型は潜性で,原因遺伝子はSERPINB7, Meleda型も潜性で,原因遺伝子はSLURP-1, Vörner型およびUnna-Thost型は顕性でKRT1,9の変異による。

一言コメント

「長島型とMeleda型の臨床的鑑別が個人的には理解できていない。水浴ですぐにふやけるのが長島型,指趾の絞扼がおこりうるのがMeleda型ということでもいいのだろうか。」

●第122回日本皮膚科学会総会から

令和5年6月4日

遺伝性血管性浮腫の分類と発症機序

遺伝性血管性浮腫(hereditary angioedema: HAE)は大別すると補体C1インアクチベーターの機能低下によるHAE-C1-INHと,C1-INHに異常を認めないHAEnCI(HAE with normal C1-INH)に分けられる。HAEnCIは女性に多く,顔面・舌に症状が出現する頻度が比較的高い。いずれも常染色体顕性遺伝で,HAE-C1-INHではSERPING1のヘテロ変異を認める。ドミナント・ネガティブ方式で,変異型C1-INHは細胞外に分泌されず正常のC1-INHの分泌を阻害し,さらに正常のC1-INHが変異型C1-INHとの相互作用によって分解されてしまう。

一言コメント

「家族歴がある症例には出会ったことがない。HAEはこれ以上にたくさんの分類があったように記憶しているが、シンプルに2つに分けるのが理解しやすい。HAE-C1-INHはHAE 1型とHAE 2型があって、C1-INH蛋白質定量で区別されるが、治療方針は両者とも同じなので、臨床の現場では必須の検査ではない。」

●第122回日本皮膚科学会総会から

令和5年6月4日

HAEに伴って生じる輪状紅斑

HAEの発作時あるいは発作前に輪状の紅斑(erythema marginatum)が生じることがある。痒みを伴わないので、蕁麻疹とは区別すべきHAEの症状と考えている。42%が発作の後に常に生じていて、58%がときどき生じていた。発作の前に生じることもあって、常に生じていたのが29%、ときどき生じていたのが52%。

輪状の紅斑が出現するかどうかを必ず問診し、発作が始まる予兆になりうることを周知しておく必要がある。

一言コメント

「予兆がきたら発作時のオンデマンド治療であるイカチバントの皮下注を自分で行うよう、指導するのがよいと理解した。」

●保土ヶ谷区医師会緩和ケア研修会から

令和5年6月6日

在宅医療におけるせん妄対策

せん妄とは、身体的異常や薬物の使用を原因として急性に発症する意識障害(意識変容)を本態とし、失見当識などの認知機能障害や幻覚妄想、気分変動などのさまざまな精神状況を呈する病態である。過活動型と低活動型に分類でき、それら症状に変動性があるのが特徴。

在宅医療では本人の苦痛と、家族の介護負担が大

きくなる。末期癌では3～4割、とくに終末期では9割の患者に生じる。治療可能なせん妄は2～5割で早期発見が重要。睡眠覚醒リズム障害、注意力低下、失見当識のほか、多動・寡動などの行動症状がみられる。原因は肺炎などの感染、脳疾患、オピオイド、ステロイドなどの薬剤、高カルシウム血症、低血糖、貧血、臓器不全など多彩。

一言コメント

「薬剤性の場合は中止、変更、減量が必要。皮膚疾患の在宅患者でも起こりうる考える。薬物治療は、眼前定時内服として、リスパダール[®]液0.5～2 mg/回、またはセロクエル[®]25～100 mg/回(糖尿病には禁忌)が推奨されている。」

●第39回日本臨床皮膚科医会総会・臨床学術大会から

令和5年6月17日

遺伝子検査の進め方

遺伝子検査でできることは以下の通り。①臨床診断と病因診断、②経過と起こりうる合併症の予測、③治療法の示唆と生活上のアドバイス、④遺伝形式の解明と子孫の予測。

遺伝性疾患を疑ったらまず「かずさ遺伝子検査室(<https://www.genetest.jp/>)」に連絡。遺伝的確定診断のあとは、遺伝カウンセリングを行える施設に紹介、という流れが一般的。

一言コメント

「次世代シーケンサーの登場で、遺伝性疾患の病因検索の効率が比較的にアップした。臨床医でも遺伝性疾患の病因、病態に比較的に触れられるようになってきた。一度検体を出してみたいと思っている。」