

汎発性膿疱性乾癬の 遺伝子異常

名古屋大学大学院医学系研究科皮膚病態学 杉浦 一充

KEY WORDS

- 汎発性膿疱性乾癬 (GPP)
- 急性汎発性発疹性膿疱症 (AGEP)
- IL36RN*遺伝子
- CARD14*遺伝子

はじめに

乾癬の1つの病型である汎発性膿疱性乾癬 (generalized pustular psoriasis ; GPP)は、従来は病因不明の疾患であり、単一遺伝子の変異を背景とした疾患とは考えられてこなかった。しかし、「尋常性乾癬 (psoriasis vulgaris ; PsV)を伴わないGPP」の大半は*IL36RN*遺伝子変異を背景とした疾患であることが、筆者らにより解明された。近年次々と新発見が報告されているGPP、そしてその関連疾患と*IL36RN*遺伝子変異について述べる。GPPと*CARD14*遺伝子多型の関連についても概説する。

I. GPP

GPPは指定難病である。全国で約1,900人の特定疾患登録患者がいる。1年間に80人強が新規に登録されている。男女差はなく、20～30歳代と50～70歳代に発症のピークがある(難病

情報センター：<http://www.nanbyou.or.jp/entry/168>)。急激な発熱とともに全身の皮膚が潮紅し、無菌性膿疱が多発する(図1)。病理組織学的に、角層下の表皮の海綿状態に好中球性の膿瘍からなる、Kogoj海綿状膿疱を特徴とする角層下膿疱を形成する。GPPの前後にPsVの典型的皮疹を呈するタイプの「PsVを伴うGPP」と「PsVを伴わないGPP」に大別される。上気道感染、薬剤、妊娠などにより誘発される。再発を繰り返すことが本症の特徴である。経過中に全身性炎症に伴う臨床検査異常を示し、しばしば粘膜症状、関節炎を合併するほか、まれに心・循環器不全、呼吸不全、眼症状、二次性アミロイドーシスを合併することがあり、ときに致死性である。治療法は、内服療法として、エトレチナート、シクロスポリン、メトトレキサートが用いられる。外用療法として、副腎皮質ステロイド外用薬や活性化ビタミンD3外用薬が補助療法として用いられ

Genetic abnormality in generalized pustular psoriasis.
Kazumitsu Sugiura (准教授)