

皮膚疾患分野

拘束性皮膚障害（Restrictive dermopathy）

1. 概要

拘束性皮膚障害（Restrictive dermopathy ; RD）は、1983 年にはじめて報告された新しい遺伝性疾患である。胎生後期からの皮膚の分化異常による皮膚硬化を本態とし、緊張性を伴った脆弱な皮膚のほかに、皮膚硬化による多発性関節拘縮、呼吸様運動障害による肺低形成を示し、子宮内胎児死亡例も見られ、出生しても呼吸不全のためにほとんどは1週間以内に死に至る非常に重篤な疾患である。

2. 疫学

本疾患は本邦でこれまで11例、世界でも約60例ほどの報告しかない稀な疾患であり、胎生後期の死産、出生しても1週間以内にほとんどの患者が死亡することから疾患の全体像がなかなか明らかになっていない。診療上も臨床症状のみで本症であると確定診断をすることが困難な場合があり、実際の患者は報告よりもかなり多いと思われる。

3. 原因

本症は一部を除いて常染色体劣性遺伝を示し、2004年に本疾患の原因遺伝子がZMPSTE24もしくはLMNA遺伝子であることが明らかになった。

4. 症状

本疾患の本態は皮膚の先天的な分化異常にあり、胎生後期に全身の皮膚が非常に硬くなることにある。皮膚は堅く薄い半透明である。そして、光沢があり、緊張した感じがある。ときに表面にびらんがある。特徴的顔貌「眼間離開、小さい鼻、小さく開いたままの口、小顎」を認める。皮膚が硬いための可動性の不良から関節拘縮、さらに呼吸様運動障害による肺の低形成、嚥下運動の障害による羊水過多をそれぞれ引き起こす。通常は早期産や子宮内胎児死亡例も多いが、出産した場合は呼吸不全のためほとんどは1週間以内に死に至る。

5. 合併症

早期に死亡するため、合併症は明らかでない。

6. 治療法

現在までのところ、有効な治療法はない。

7. 研究班

拘束性皮膚障害の本邦における診療実態の把握、全患者データベース構築と診断指針の作成研究班