

難治性疾患等政策研究事業（難治性疾患政策研究事業）
「肥厚性皮膚骨膜炎の診療内容の均てん化に基づく重症度判定の策定に
関する研究」

分担研究報告書

前額部皮膚生検による肥厚性皮膚骨膜炎の診断

研究分担者 戸倉新樹 浜松医科大学医学部皮膚科学 教授

研究協力者 中澤慎介 浜松医科大学医学部皮膚科学 大学院生

研究要旨：肥厚性皮膚骨膜炎は長管骨の骨膜肥厚、皮膚肥厚、バチ状指を3徴とする疾患である。しかしながら骨膜肥厚を欠く初期型においては、他の徴候が軽度の場合、診断に苦慮する。HPGD もしくは SLCO2A1 遺伝子が原因遺伝子であり、遺伝学的に診断が可能である。しかし新規の変異が多数報告されており、未知の変異の同定においては困難を伴う。

近年、種瀬ら（J Dermatol 2015, J Dermatol 2017）により前額部皮膚生検の病理組織において肥厚性皮膚骨膜炎に特徴的な所見が見出された。今回、前額部皮膚生検により初期型の肥厚性皮膚骨膜炎と診断しえた症例を経験した。

A．研究目的

皮膚肥厚性皮膚骨膜炎において3主徴がすべてそろっていない症例において皮膚生検の有用性を

B．研究方法

<症例提示>

30歳男性、出生時からバチ指を呈していたが、徐々に変形が強くなり、肥厚性皮膚骨膜炎を疑われた。検査ではバチ指を来す肥厚性皮膚骨膜炎以外の疾患は否定的であった。前額部の皮膚肥厚は軽度で、脳回転状頭皮は無く、長管骨の骨肥厚は無かった。家族歴は特記すべきことなく、本人のみ遺伝子検査を施行したが、型どおりのSanger法ではHPGD並びにSLCO2A1遺伝子に変異を同定できなかった。

<皮膚生検、標本染色>

前額皮膚よりかた通り皮膚生検を実施した。真皮の線維化はElastica van Gieson染色、ムチン沈着はAlucian blue、肥満細胞はCD117抗体による免疫染色により検討した。

C．研究結果

前額部皮膚生検を施行したところ、病理組織において真皮の線維化、ムチン沈着、脂腺の増殖、CD117陽性細胞の浸潤がみられた。種瀬ら（J Dermatol 2015, J Dermatol 2017）の報告に矛盾しない結果であり、本症を初期型の肥厚性皮膚骨膜炎と診断した。

症と診断した。

D．考察

今回経験した症例は、30歳であり、通常3主徴のそろった平均年齢（20歳前後）をすでに超えている症例であった。そのため、肥厚性皮膚骨膜炎ではない可能性があり、診断に苦慮した。しかし、皮膚生検を行うことより、皮膚肥厚が始まっていることが確認でき、本症の初期型の定義に合致することがみいだされた。遺伝子診断も行ったが、現在知られている本症の2つの原因遺伝子における遺伝子変異は見いだされなかった。新たな原因遺伝子の発見が今後の課題である。

E．結論

前額部皮膚生検は、肥厚性皮膚骨膜炎初期型の診断にも有用であった。

F．健康危険情報

なし

G．研究発表

1. 論文発表

Nakazawa S, Mori T, Niizeki H, Nakabayash K, Tokura Y: Complete type of pachydermoperiostosis with a novel mutation c.510G>A of the SLCO2A1 gene. J Dermatol. 2017;44(12):1411-1412.

Tanese K, Niizeki H, Seki A, Nakabayashi K, Nakazawa S, Tokura Y, Kawashima Y, Kubo A, Ishiko A: Infiltration of mast cells in pachydermia of pachydermoperiostosis. J Dermatol, 2017;44(11):1320-1321.

2. 学会発表
なし

H. 知的財産権の出願・登録状況（予定を含む）

1. 特許取得
なし
2. 実用新案登録
なし
3. その他
なし