

### 33. 血管型 Ehlers-Danlos 症候群 (vEDS) 患者本邦 20 例の臨床的遺伝学的特徴

皮膚科学

嶋岡弥生, 簗持 淳, 並河弘美, 五月女聡浩, 北村洋平 林周次郎, 吉田隆洋, 濱崎洋一郎, 山崎雙次

【目的】vEDS は動脈破裂, 消化管穿孔など重篤な合併症を持つ稀な常・優形式の遺伝性疾患である。今回, 本邦の vEDS 患者 20 例の遺伝子型および表現型を解析した。

【対象・方法】血縁関係の無い vEDS 患者 20 名の臨床症状, 線維芽細胞のⅢ型コラーゲン産生能および COL3A1 の遺伝子変異を解析した。Ⅲ型コラーゲン産生能は, 培養線維芽細胞にトリチウムでラベルされたプロリンを加え, 線維芽細胞を培養し産生されたコラーゲンを SDS-5% ポリクリルアミドゲル電気泳動およびフルオログラフィーで検出し解析した。COL3A1 の遺伝子解析は患者の線維芽細胞から, まず RT-PCR で cDNA のシーケンスを解析し変異が検出された場合, genomic DNA の関連部位をさらに検索した。

【結果】皮膚の菲薄化や易出血性, および小関節の過可動性は 90% の患者でみられた。一方動脈の破裂・解離・瘤は 30%, また消化管穿孔は 25% と重症な合併症は比較的低かった。Ⅲ型コラーゲン産生能の平均は正常の 14.6% であった。COL3A1 の変異は triple-helix 領域におけるグリシンの置換変異が 9 例 (45%) であり, 一方 splice-site 変異によるものが 11 例 (55%) であった。COL3A1 の遺伝子型と線維芽細胞のⅢ型コラーゲン産生能および臨床症状に相関性はみられなかった。

【考察】欧米では COL3A1 の triple-helix 領域でのグリシンの置換変異が 2/3 を占め, 残りは splice-site 変異といわれているが, 今回の本邦例ではグリシンの置換変異は半数以下であった。本邦例は splice-site 変異の方が多くことが特徴と考えられた。今回の臨床症状の集計では大項目の中で, 動脈の破裂・解離や消化管穿孔など重篤な合併症の発症率は低かった。また, 欧米の報告同様, 臨床症状と変異の型に相関性はみられなかった。重篤な合併症は思春期までは少ないといわれており, 今回の症例の平均年齢が 26.0 歳であることより, 今後重篤な合併症が出現する可能性が高いと思われる。そのため, 緊急時に対応できるよう十分な経過観察が必要と考えられた。

### 34. 乾癬患者における高感度 CRP と body mass index との関連

越谷病院 皮膚科

大塚 勤, 片桐一元

【背景】乾癬は皮膚の炎症性疾患であるが, その炎症の程度を反映する有用性のある検査法は確立していない。

【目的】high sensitivity-CRP を測定し, 乾癬における炎症性変化の評価を行った。

【対象および方法】52 例の乾癬患者 (male : female = 32 : 20, age 11-80 years, mean 54.4 years) および 147 例の正常人 (male : female = 91 : 56, age 53.9 + 13.6 years-old) について測定した。high sensitivity-CRP と臨床および検査所見との関連についても検討した。

【結果】high sensitivity-CRP の乾癬における分布は 17 low cases (32.7%), 10 mild cases (19.2%), 9 moderate cases (17.3%), 9 high cases (17.3%) および 7 highest cases (13.5%) という分布を示した。elevated maximum body mass index (11/16, 68.8%) および elevated serum triglyceride (8/16, 50.0%) が high-highest group では low-moderate group (10/36, 27.8%; 11/36, 30.6%) と比較してそれぞれ有意に上昇していた ( $P < 0.01$ ,  $P < 0.02$ )。

【結論】乾癬における炎症性変化と肥満と関連した代謝性変化との間の密接な関連が存在することが示された。