

# AMCoR

Asahikawa Medical University Repository <http://amcor.asahikawa-med.ac.jp/>

旭川厚生病院医誌 (2007.12) 17巻2号:66～69.

白線ヘルニアを契機に発見された弾性線維性仮性黄色腫の1例

小野寺 美子, 井川 哲子, 橋本 喜夫, 水元 俊裕, 北 健吾,  
萩原 正弘, 正村 裕紀, 赤羽 弘充, 中野 詩朗, 高橋 昌宏

## 白線ヘルニアを契機に発見された弾性線維性仮性黄色腫の1例

小野寺 美子<sup>1)</sup> 井川 哲子<sup>1)</sup> 橋本 喜夫<sup>1)</sup>  
 水元 俊裕<sup>1)</sup> 北 健吾<sup>2)</sup> 萩原 正弘<sup>2)</sup>  
 正村 裕紀<sup>2)</sup> 赤羽 弘充<sup>2)</sup> 中野 詩朗<sup>2)</sup>  
 高橋 昌宏<sup>2)</sup>

### 要 旨

54歳、女性。主訴は無症候性の臍上部と腋窩の皮疹。30年以上前から皮疹を自覚していたが医療機関を受診してはいなかった。30年前の出産を契機に臍上部に膨隆が出現、拡大傾向だったため当院外科を受診。白線ヘルニアの診断で手術目的に入院となり、入院時診察で皮疹を指摘され皮膚科を紹介受診した。臍上部と右腋窩、頸部に鳥皮様の黄色小丘疹を認め、白線ヘルニアの手術時に生検を施行し、病理組織学的には弾性線維性仮性黄色腫（Pseudoxanthoma elasticum：PXE）として典型的な所見が認められた。

PXEは全身の弾性線維が障害される遺伝性疾患であり、皮膚、眼、心血管障害を三主徴とし、失明、心筋梗塞、脳内出血など重大な障害や突然死を引き起こすことがあると報告されている。自験例では消化管、眼、大血管について精査を行ったが現在合併症は認められておらず、今後の嚴重な経過観察が重要と考えている。

当疾患は全身の弾性線維を侵すものであるが、これまでに我々の知るところでは白線ヘルニアを合併したとの報告はない。

**Key Words：**弾性線維性仮性黄色腫、白線ヘルニア、ABCC6 遺伝子、血管線条

### はじめに

弾性線維性仮性黄色腫（Pseudoxanthoma elasticum：PXE）は弾性線維の変性と石灰沈着を特徴とする遺伝的結合組織疾患であり<sup>1)</sup>、弾性線維が多く含まれる皮膚、眼、心血管障害を三主徴とする。比較的まれな疾患であるために皮膚科専門医以外にはあまり知られていないが突然死の原因ともなりうる重要な疾患であり典型的皮疹より診断に結びつけることが重要と考えている。今回、白線ヘルニアの手術目的で外科に入院した際に、典型的皮疹を指摘され、皮膚生検にて確定診断のついたPXEの1例を経験したので報告する。

### 症 例

患者：54歳 女性

初診：2007年4月

主訴：臍上部と右腋窩の黄色小丘疹

既往歴：約40年前虫垂切除術、約30年前痔核手術

家族歴：実母が草刈り中に近くの川に落ちて事故死している。脳、心疾患による突然死も疑われたが詳細不明。同胞は他4人が健在で視力障害、心疾患罹患者なし。

現病歴：約30年前、出産後から臍上部に膨隆が出現するようになったが自然に還納されていた。2007年3月から膨隆が増大傾向を示し、近医にて白線ヘルニアと診断され、手術目的に当院外科へ紹介され受診した。

1) 旭川厚生病院 皮膚科 〒078-8211 旭川市1条通24丁目  
 2) 旭川厚生病院 外科



図1a 右腋窩



図1b 臍上部

図1 初診時現症。右腋窩 (a), 臍上部 (b) に黄色の小丘疹が集簇しているのがわかる。

入院時の診察で右腋窩と臍上部の皮疹を指摘され当科を初診した。

現症：右腋窩 (図1a), 臍上部 (図1b), 左頸部に径1cm大までの黄色のいわゆる鳥皮様の丘疹が集簇しており、一部癒合も認められる。また腹圧をかけると臍上部に鶏卵大の膨隆が認められ、容易に還納した。

血液検査所見：TC262mg/dl, TG211mg/dl, HDL45mg/dl, LDL185mgと高脂血症を認めたのみで他に異常所見は認めなかった。

皮膚病理組織検査所見：H-E染色にて真皮上層から中層にかけて、膨化、断裂し不規則な形をした線維を認める (図2 a, b)。Elastica van Gieson染色 (図3) にて断裂した線維が黒褐色に染色され弾性線維であるこ

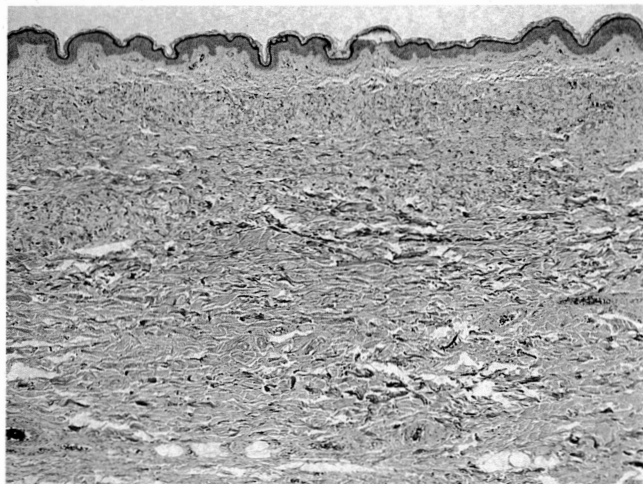


図2a

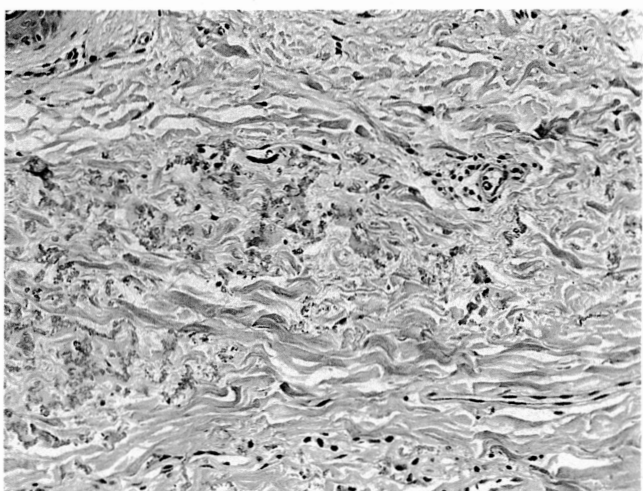


図2b

図2 H-E染色。弱拡 (a), 強拡 (b)。真皮上層から中層にかけて、膨化、断裂し、不規則な形をした線維を認める。

とがわかる。さらにKossa染色 (図4) でこの線維は茶褐色に染まり断裂した弾性線維にカルシウムが沈着していることが証明された。

上部消化管内視鏡, 下部消化管内視鏡

：消化管出血などの有意な所見なし。

眼底検査所見：PXEに特徴的な血管線条は認めなかった。

Ankle Brachial Pressure index：右→1.07, 左→1.06

脈波速度伝播時間：右→1397cm/s, 左→1363cm/sであり動脈硬化を示唆する所見はなかった。

### 経 過

臨床所見からPXEを疑い、白線ヘルニア手術時に臍部の皮疹から皮膚生検を施行した。病理組織検査所見より断裂した弾性線維にカルシウムが沈着しているこ

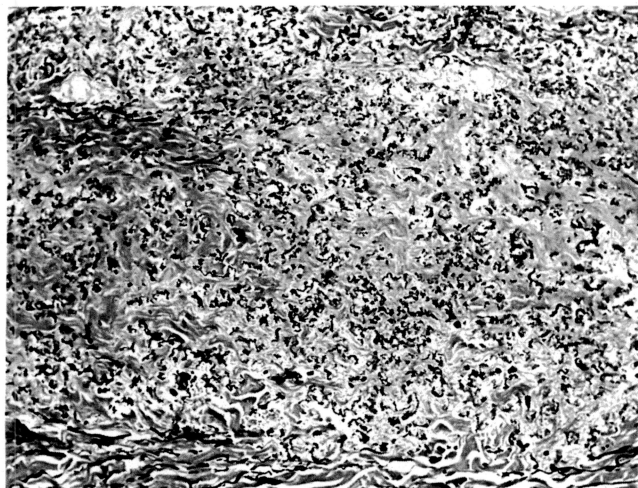


図3 Elastica Van Gieson染色。H-Eで断裂した真皮上層の線維に黒褐色の染色を認めた。

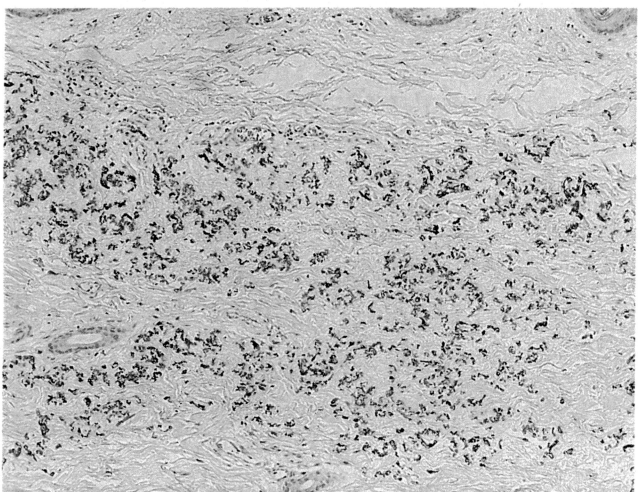


図4 Kossa染色。同部位に黒色の染色を認める。

とがわかりPXEの診断が確定した。合併症精査も行ったが、動脈硬化所見なく、眼科合併症、消化器合併症も認められなかったため、1年毎に定期的に合併症の確認を行うこととし、高血圧や糖尿病など動脈硬化を促進させるような合併症予防のため生活指導を行った。

白線ヘルニアは手術後再発なく経過良好である。

## 考 案

PXEは細胞内物質輸送に関する膜蛋白であるABCC6 (MRP6) 遺伝子の異常により生じる遺伝性疾患である<sup>1)</sup>。弾性線維の正常な線維化に関わる物質の輸送が妨げられることによって、石灰沈着や変性が起こると考えられているが<sup>2)</sup>、この物質自体の同定はこれからの課題である<sup>3)</sup>。頻度は一般的に10万~20万人に1人とされている<sup>4)</sup>が、無症候性の皮疹であるため医

療機関を受診せず、実際にはさらに多い可能性が高い。自験例も皮疹は自覚していたが、医療機関を受診してはならず、外科入院を契機に皮膚科受診となり診断に至った。

典型的な皮膚症状は頸部、腋窩、鼠径部などの間擦部に存在する黄色小丘疹であり、一部分は癒合し、“鳥皮様”“なめし革様”と表現される<sup>5)</sup>。皮膚所見はPXEの最も特徴的の症状であり、多くの場合初発症状となる。確定診断は、病理組織学的所見からなされることが多く、弾性線維の変性と同部位における石灰沈着が典型的所見である<sup>1)</sup>。皮膚所見が軽微でも他臓器の合併症などPXEが疑われた場合は積極的に皮膚生検を行い、診断を確定すべきとされている<sup>5)</sup>。

皮膚以外の症状としては、眼、消化器、心血管合併症が挙げられる。眼症状はPXEの80%に合併するといわれている<sup>4)</sup>。日常生活に制限が加わるような症状としては眼症状が最も頻度が高く、医療機関受診の契機となりやすい<sup>6)</sup>。特徴的な眼底検査所見は黒色の顆粒状色素の沈着や血管線条である。網膜出血や脈絡膜炎にて二次的に視力障害をきたすことがあるために定期的な眼底検査が必要である。

他に心血管合併症として、動脈の中膜の弾性線維変性と内膜のカルシウム沈着による動脈硬化や易出血性が挙げられる<sup>7)</sup>。この結果、急性冠症候群、弁膜症、冠動脈瘤などの症状が出現し、突然死の原因となったり、脳梗塞の合併も報告されている<sup>8)</sup>。本症例の場合、実母が事故死しており、詳細な状況が不明であった為、実母にPXEによる血管イベントが引き起こり、突然死を起こしたという可能性もあると考えている。

また胃出血をはじめとした消化管出血のリスクも高いため定期的な消化管内視鏡検査が必要である<sup>4)</sup>。

本症例は遺伝子検索を施行していないが、現時点では遺伝子変異から臨床像を特定する事は不可能である。そのため考えられる合併症すべてについて幅広いスクリーニングが必要となる。

このようにさまざまな症状を呈するPXEだが診断の決め手は皮膚所見である。より早い段階から生活指導や合併症対策を行うために皮膚科医の役割が重要<sup>7)</sup>だとは以前より言われているが、皮膚科受診に至るまでがさらに重要と考える。今回のような速やかな各科間の連携が必須と考えられ、お互いに専門領域外の疾患に対しての知識を広める必要がある。

また、白線ヘルニアや他部位のヘルニアを合併した

PXEはわれわれの調べ得た限りでは報告がなかったが、病態生理的に考察すると、白線にも当然弾性線維は含まれており、変性をきたし脆弱性を示したことは予想できる。今後、他部位のヘルニア合併にも留意する必要があると考えられた。

## 結 語

今回、手術のために外科入院した際に皮疹を指摘され、PXEの確定診断がついた1例を経験した。合併症を最小限に食い止めるには皮膚科のみならず他科の医師もPXEという疾患について考慮し、疑わしい場合には皮膚科へ紹介し早期発見することが重要であると考えられた。

## 参 考 文 献

1) 多島新吾：PXE (Pseudoxanthoma Elasticum). 皮膚臨床

39:1089-1093, 1997

2) 多島新吾：PXE (Pseudoxanthoma Elasticum) の遺伝子異常. 臨皮 57:59-63, 2003

3) 多島新吾：弾性線維性仮性黄色腫. 医学のあゆみ 207:956-957, 2003

4) 小池陽子, 大橋則夫, 渡辺哲郎, ほか：弾力線維性仮性黄色腫の1例. 皮膚臨床 45:669-672, 2003

5) 伊木まり子, 安原稔：軽微な皮疹のみで組織学的に初めて診断しえたPseudoxanthoma elasticumの1例. 臨皮 58:878-883, 2004

6) 岸本和裕：視力障害が契機となり診断に至った弾性線維性仮性黄色腫の1例. 皮膚臨床 47:1800-1801, 2005

7) 沖山奈緒子, 入交瑠子, 三宅隆之：心筋梗塞を伴った弾力線維性仮性黄色腫の1例. 臨皮 58:563-565, 2004

8) 水野万利子, 杉村亮平, 市村香代子, ほか：多発性脳梗塞を合併した弾力線維性仮性黄色腫の1例. 臨皮 60:262-264, 2006

## A case of Pseudoxanthoma elasticum found by hernia of linea alba

Yoshiko ONODERA<sup>1)</sup>, Satomi IGAWA<sup>1)</sup>, Yoshio HASHIMOTO<sup>1)</sup>  
Toshihiro MIZUMOTO<sup>1)</sup>, Kengo KITA<sup>2)</sup>, Masahiro HAGIWARA<sup>2)</sup>  
Hiroki SHOMURA<sup>2)</sup>, Hiromitsu AKABANE<sup>2)</sup>, Shirou NAKANO<sup>2)</sup>  
Masahiro TAKAHASHI<sup>2)</sup>

**Key Words** : Pseudoxanthoma elasticum, hernia of linea alba, ABCC 6 gene, angioid streaks

1) Dept. of Dermatology, Asahikawa Kosei Hospital, 1-24, Asahikawa, 078-8211, Japan

2) Dept. of Surgery

We report a 54 years old woman with yellow cobblestone papules on her neck, right axilla, and abdomen for more than 30 years history. She has never consulted any doctors about the eruption until the surgeon for operating of linea alba put her onto our hospital. She was diagnosed as pseudoxanthoma elasticum (PXE) by histopathological

examination. PXE is a rare and inherited multisystem disorder primarily affecting skin, eyes and cardiovascular system. It is important to recognize the disease in early stage, in order to minimize the risk of systemic complication including sudden death.