

診 療

先天性皮膚欠損症の 1 例

長崎大学医学部産科婦人科学教室

*佐世保市立総合病院産婦人科

**佐世保市立総合病院小児科

***佐世保市立総合病院皮膚科

池田裕一郎 増崎 英明 山邊 徹 前川 久之*
村上 誠* 小出英一郎** 中下 誠郎** 山本 憲嗣***

A Case Report of Aplasia Cutis Congenita

Yuichiro IKEDA, Hideaki MASUZAKI, Tooru YAMABE,

Hisayuki MAEKAWA*, Makoto MURAKAMI*, Eiichiro KOIDE**,

Yoshio NAKASHITA** and Kenshi YAMAMOTO***

Department of Obstetrics and Gynecology, Nagasaki University School of Medicine, Nagasaki

**Department of Obstetrics and Gynecology, Sasebo General Hospital, Sasebo*

***Department of Pediatrics, Sasebo General Hospital, Sasebo*

****Department of Dermatology, Sasebo General Hospital, Sasebo*

Key words: Aplasia cutis congenita • IUGR • Herpes zoster • Valproic acid • Phenytoin

緒 言

先天性皮膚欠損症は出生時に限局性ないし広範な表皮, 真皮, 皮下組織, ときには筋肉や骨の欠損を認める疾患である。皮膚欠損が頭部や四肢などに限局する例は少なくないが, 広範に欠損する例はきわめてまれである¹⁾²⁾。私どもは全身性の先天性皮膚欠損症の 1 例を経験したので報告する。

症 例

母親: 20歳, 未妊婦。

家族歴: 特記すべきことはない。

月経歴: 初経は12歳, 月経は23日型で整順。

既往歴: 13歳に虫垂切除術。14歳頃よりてんかん発作が出現し, 妊娠8週までフェニトイン, バルプロ酸ナトリウムを服用していた。

現病歴: 最終月経は不明。無月経のため近医を受診し, 超音波断層法により妊娠8週と診断された。同時期に発熱, 嘔気, 嘔吐および口内炎が出現したが, 経過観察のみで軽快した。妊娠27週に近医で子宮内胎児発育遅延を指摘された。妊娠31週に破水感のため同医を受診し, 前期破水の診断

で佐世保市立総合病院産婦人科に紹介され入院した。

入院時所見および経過: 母体の全身所見に著変を認めなかった。内診所見では, 外子宮口は2cm開大し, クスコ診で淡黄色透明な羊水の流出を認めた。超音波断層法では, BPD 70mm (26週6日相当), OFD 86mm, APTD×TTDは55mm×49mmと頭部に比べて軀幹が小さく, FLも41mm (24週2日相当)と短く, 子宮内胎児発育遅延と診断された。羊水深度は10mmであり, 羊水量の減少を認めた。超音波断層法では, 明らかな奇形は認められなかった。なお, 分娩後の母体の血液検査では, 単純ヘルペスおよび水痘帯状疱疹ヘルペスのIgG抗体価がそれぞれ64倍および32倍であった。

入院時の胎児心拍数モニターで遷延性徐脈が出現したため, 同日, 胎児仮死の診断で緊急帝王切開術が施行された。

新生児所見および経過: 児は616gの男性であり, るいそうが著明であった。正常な皮膚は左右

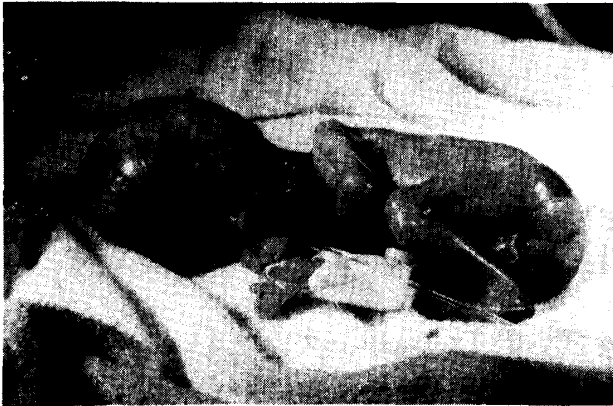


図1 出生直後の全身像。ほぼ全身にわたる皮膚欠損が認められる。



図3 新生児の臀部。臀部には一部島状に残存した皮膚が認められる。

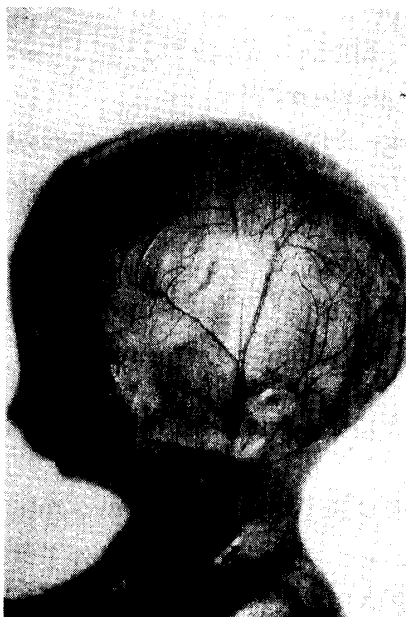


図2 新生児の頭部。頭部には頭髮は認められず、皮下の血管が透見される。

の臀部に存在するのみで、表皮の欠損面積は体表面積の約90%を占めていた。全身にわたり皮下脂肪はなく、また、体毛は存在しなかった。体表は湿潤で、光沢があり、血管が透見された。眼球は突出し、閉眼はできなかった。下顎は小さく、下顎形成不全が疑われた(図1、図2、図3)。出生直後は、四肢は屈曲し、啼泣がみられた。1分後のApgar scoreは、心拍数、呼吸および刺激に対する反応が各2点および筋緊張1点であったが、皮膚色はscoringできず、採点できなかった。新生児は出生後すぐにNICUへ搬送された。NICUでは軽度の陥没呼吸がみられ、低体温が持続した。

排尿は確認されなかった。胸部レントゲン撮影では、RDSなどの異常所見は認められなかった。酸素投与と輸液で経過観察されたが、37時間後に呼吸不全で死亡した。染色体検査は施行されなかった。

胎児付属物所見：羊水は淡黄色透明で、混濁は認められなかった。胎盤重量は330gで、組織学的に多発性の微小梗塞と胎盤炎の所見を認めた。臍帯には異常を認めなかった。

剖検所見：皮膚は透明感があった。手の基節骨は認めるものの、手指骨の化骨を完全に認めるのは右手の親指だけであったが、指趾に数の異常は認められなかった。胸水、心嚢水および腹水は認められず、心臓の4室に拡張や壁の肥大は認められなかった。肺の形態異常はなかったが、組織学的に肺胞腔/間質比は低く、未熟間質が多いため、肺胞腔拡張が起こりにくい状態であったと思われる。腎と脳に未熟性が認められたが、肝臓、脾臓、腸管などには著変なく、食道閉鎖や鎖肛なども認められなかった。

皮膚の組織所見：島状に皮膚の残存した臀部の皮膚残存部と欠損部の移行した部位を生検し、病理組織学的検査を施行した。皮膚残存部では、角質層を伴う表皮が存在するが、表皮突起の発育は悪く、汗腺、脂腺、毛包等の皮膚付属器は認められなかった。皮膚欠損部には真皮は認められたが、表皮はなく、皮膚残存部と同様に皮膚付属器は認められなかった(図4)。



図4 臀部の皮膚生検による組織像。皮膚残存部には表皮と角質層を認めるが、欠損部にはこれらが認められない。

考 察

先天性皮膚欠損症の確定診断は皮膚の組織学的所見による。自験例では、病変部の皮膚生検で表皮が欠損し、皮膚付属器も認められなかった。

先天性皮膚欠損症は従来より数多く報告されているが、その多くは限局性であり、広範な皮膚欠損を認める例は少ない^{1)~3)}。Demmel⁴⁾は、発生日位に関して、single defect では頭部が85.8%を占め、ついで軀幹、四肢の順であり、multiple defect についても頭部の皮膚欠損を伴うものの頻度が最も高いと報告している。また欧米では、頭部に高頻度に発現したという報告が多い⁵⁾⁶⁾。一方、本邦では、以前は四肢あるいは軀幹に限局性又は多発性に存在するという報告が多かったが¹⁾²⁾、近年では、頭部に限局性で単発して存在するという報告例が増加してきている⁷⁾。しかし、全身性でしかも広範な皮膚の欠損をきたした症例は少なく、体表の約70%の欠損が最も広範な例であった。すなわち、自験例で認められたような、全身の皮膚の約90%が欠損した症例はきわめてまれと思われる。

本症の原因についてはいまだ明らかなものはないが、従来より次のような説が提唱されている。すなわち、①遺伝的因子の関与⁸⁾⁹⁾、②多胎妊娠および紙様児を伴うことにより¹⁰⁾¹¹⁾、胎盤梗塞によるDICの発症が血栓形成を引き起こし、皮膚の壊死を起こすという説¹²⁾、③羊膜の癒着あるいは外傷による皮膚欠損¹²⁾⁷⁾、④トキシプラズマ¹³⁾や梅毒などの感染の関与、⑤先天性表皮水疱症の亜型

とするもの、⑥妊娠中の薬物の関与、⑦原因不明の発生異常などである。自験例では、妊娠初期の感染、あるいは薬物の長期服用の病歴より、このような因子が関与していることが疑われた。

Frieden¹⁴⁾は皮膚欠損の部位およびパターン、合併症および遺伝形式により本症を9群に分類した。彼の分類によるGroup 8は遺伝形式と関係なく、また身体の中の部位にも発生するが、その原因として感染、とくに単純ヘルペスや水痘帯状疱疹ヘルペスの関与を挙げている。さらに抗甲状腺剤の影響による頭皮の欠損や鎖肛の合併も関連していると述べている。自験例は全身性の皮膚欠損で、子宮内感染は不明であるが、抗体価や諸症状によりヘルペスの感染が疑われたことにより、Frieden 分類のGroup 8に属すると思われる。しかし、抗てんかん薬が本症に与えた影響は不明であった。また、剖検を施行したが、児の皮膚、あるいは妊娠週数相当の未熟性以外に異常所見はなく、肉眼的に下顎形成不全が疑われたが、外表奇形はこの所見のみであった。

自験例では、出生前に超音波断層法を施行したが、子宮内胎児発育遅延以外に異常を認めなかった。従来文献においても、出生前に本症を診断し得た報告はなく、本症の出生前診断は困難であろうと思われる。

限局性の皮膚欠損例では、輸液、抗生物質による感染の予防、形成外科における植皮術などの治療により、拘縮や機能障害を残すことなく治癒する例が報告されている。しかし、広範な欠損例を救命し得たとの報告はなされていない。これらの死因は広範な皮膚欠損および肺の未熟性のために生じた呼吸不全によるものと推測され、その予後は不良である。今回、私どもは両親、産婦人科医、小児科医の同意のうえで、保存的治療を行ったが、児は呼吸不全のため死亡した。

結 語

全身の皮膚が約90%にわたり欠損した先天性皮膚欠損症の1例を報告した。

文 献

1. 永井 透, 伊藤雅章, 設楽篤幸, 佐藤良夫, 徳永昭輝. 広範な皮膚欠損を呈した Aplasia cutis con-

- genita. 皮膚臨床 1982; 24: 1333—1339
2. 浦上芳達. Congenital skin defect. 臨床皮泌 1965; 19: 953—958
 3. Rogatz JL, Davidson HB. Congenital defect of the skin in a newborn infant. Am J Dis Child 1943; 65: 916—919
 4. Demmel U. Clinical aspects of congenital skin defects. Europ J Pediatr 1975; 121: 21—50
 5. Munkvad JM, Nielsen AO, Asmussen T. Aplasia cutis congenita. A follow-up evaluation after 25 years. Arch Dermatol 1981; 117: 232—233
 6. Argenta LC, Dingman RO. Total reconstruction of aplasia cutis congenita involving scalp, skull, and dura. Plastic and reconstructive surgery 1986; 77: 650—653
 7. 沢辺元和, 辻 卓夫, 寺尾祐一, 古川雅祥, 濱田稔夫. 先天性皮膚欠損症の3例. 臨皮 1987; 41: 825—829
 8. 最所裕司, 岡 博昭, 森口隆彦, 谷太三郎. 家族内発生をみた先天性皮膚欠損症. 形成外科 1983; 26: 615—619
 9. Fisher M, Schneider R. Aplasia cutis congenita in three successive generations. Arch Dermatol 1973; 108: 252—253
 10. Mannino FL, Jones KL, Benirschke K. Congenital skin defects and fetus papyraceus. J Pediatr 1977; 91: 559—564
 11. 小坂 仁, 立石 格, 内海裕司, 中野康伸, 大山牧子, 後藤彰子. 紙様児をともなった先天性皮膚欠損症の2例. 日児誌 1989; 93: 2772—2775
 12. 真部 淳, 西村昂三, 斉木茂樹. 四胎妊娠に合併した先天性皮膚欠損症の1例. 日小皮会誌 1989; 8: 37—39
 13. McCrossin DB, Robertson NRC. Congenital skin defects, twins and toxoplasmosis. J Royal Soc Med 1989; 82: 108—109
 14. Frieden IJ. Aplasia cutis congenita: A clinical review and proposal for classification. J Am Acad Dermatol 1986; 14: 646—660

(No. 7488 平6・3・11受付)