

## :: ダリエ病 (Darier disease)

Orpha 番号 : ORPHA218

### 疾患定義

ダリエ病 (Darier disease : DD) は、脂漏部位における角化性丘疹の出現と特異的な爪の異常を特徴とする角化疾患である。

### 要約

#### 疫学

有病率は約 1/50,000 と推定されている。

#### 臨床像

発症時期は通常、思春期前後である。脂ぎった黄褐色または褐色の角化性丘疹を呈し、丘疹は単独で見られることもあれば、集簇して局面を形成することもある。皮膚病変はしばしば感染を起こして悪臭を放ち、多大な不快感を引き起こす。これらの病変は日光曝露や人工的な UVB 照射、熱、発汗、摩擦、感染によって悪化することがある。好発部位は体幹および顔面の脂漏部位、すなわち上胸部、背部、側頸部、額、耳、頭皮などである。病変はしばしば間擦部（鼠径部、腋窩、および肛門外陰領域）にも生じる。手足の背側にも明瞭な丘疹が現れることがある。手掌足蹠を注意深く診察すると、多くの場合、小陥凹または点状の角化がみられ、これらは DD に特異的というわけではないが、本疾患を強く示唆する所見である。これらの病変は特異的な紅色および白色の縦線の組合せパターンを呈し、爪下角質増殖を示す。硬口蓋、口腔粘膜、食道、外陰、および直腸に白色の小丘疹が生じることがあり、密に集簇することが多い（白板症）。爪の異常はほぼ必発であり、本疾患を強く示唆する。爪甲は脆弱で、V 字型の欠損がみられる。単純ヘルペスおよび化膿性感染症が生じやすくなる。本疾患の重症度には、家系内でさえ大きなばらつきがみられる。

#### 病因

DD は小胞体の  $\text{Ca}^{2+}$  ポンプをコードする *ATP2A2* 遺伝子 (12q23~q24.1) の変異により生じる。

#### 診断方法

診断は、皮膚病変の生検検体の組織学的検査による角質増殖、局所的な異常角化、および基底層直上の棘融解に基づく。

#### 鑑別診断

鑑別診断としては、Hailey-Hailey 病、天疱瘡、および疣贅状異常角化腫 (warty dyskeratoma) (これらの用語を参照) のほか、一過性棘融解性皮膚症 (transient acantholytic dermatosis) などがある。



## 遺伝カウンセリング

遺伝形式は常染色体優性である。遺伝カウンセリングを勧めるべきであるが、出生前診断は大半の症例で不適切である。

## 管理および治療

管理は対症療法による。患者には日光および熱を避けさせるべきである。比較的限局した病変には、尿素または乳酸を含有する皮膚軟化剤が有益である。角質増殖にはトレチノインまたは isotretinoin の外用が有効であるが、これらには皮膚に刺激感を生じさせるリスクがあり、使用が制限される。ステロイドの外用で刺激感を軽減できるが、単独使用では効果がない。タザロテンなどのレチノイドの方が忍容性は高い。重症例では、acitretin（経口レチノイド）が最も有効な治療法となるが、副作用のモニタリングが必要である。抑うつと神経精神症状が報告されており、特異的な心理学的支援が必要になる場合もある。

## 予後

DD は慢性かつ再発性の経過をたどる。相当な社会的ハンディキャップにつながる場合もある。

専門家による英語原文の校閲：

- Pr Alain HOVNANIAN

日本語翻訳版の監訳：

- 橋本 隆  
(難治性疾患政策研究班「皮膚の遺伝関連性希少難治性疾患群の網羅的研究」)

最終更新日：2009年4月

翻訳日：2019年3月

本要約の翻訳は国立研究開発法人日本医療研究開発機構（AMED）からの資金援助の下で行われています。



本要約は情報の提供を唯一の目的として公開しているものです。専門医による医学的ケアの代わりとなるものではありません。本要約を診断や治療の根拠とすることはお控えください。



この情報は、フランスの Orphanet から提供されており、原文（英語）がそのまま日本語に翻訳されています。このため、診断・治療・遺伝カウンセリング等に関する内容が日本の現状と合っていない場合や国内で配信されている他の媒体と一部の内容が異なる場合があります。保険適用に関する診断基準など、国内の医療制度に準拠した情報が必要な場合は、厚生労働省の補助事業により運営されている難病情報センターや小児慢性特定疾病情報センター等の専門情報センターのホームページをご参照ください。

