

【患者】 10 歳 8 ヶ月女児 【主訴】 口腔内潰瘍と皮膚の水疱

【現病歴<入院前>】

2 歳時より口腔内に白斑が複数出現し、続いて足背及び足底部にも大小の水疱が出現した。手掌と膝にも同様の水疱がみられた。口腔の粘膜病変は潰瘍化し痛みを伴い、他の病変も時折痛みと搔痒感があった。いずれも 4 日～2 週間程で消褪したが、同様の病変は 3, 4 か月毎に再発し、季節性や創傷による増悪はなかった。

6.9 歳時、両手・両足・左膝の頻回の水疱を主訴に小児科を受診した。つま先から擦過培養を行ったが、細菌は検出されず、抗生剤を処方したところその翌週に両腕と大腿内側が発赤した。皮膚科も受診したところ、口腔粘膜上に楕円形で直径 2, 3 cm の白色局面を複数認めた。つま先の背側には直径 3~8mm で透明かやや濁った液体を含む緊満性の水疱を認め (Fig.1A)、足底部・手指にも同様の所見を得た。癒合する病変もあり、つま先では紅斑や痂皮を伴う病変が、左膝では直径 1 cm ほどの病変が消褪しつつあった (Fig.1B)。大腿上部と腕にはピンク～褐色で角化した 2, 3mm の紫斑を認めた (Fig.1C)。爪の変性や皮膚の癬痕化もなかった。ニコルスキー現象は陰性だった。創傷を緩和する為のスキンケアと皮膚生検を勧められた。

2 か月後、左内腕に対して生検施行した。表皮下に微小水疱をみとめ、免疫染色では基底膜・微小水疱壁のラミニン-5¹が消失しており、接合部型表皮水疱症の Herlitz 型に矛盾しない所見であった。遺伝研究は行わなかった。

8.9 歳時、ロラタジンを使っても慢性のくしゃみが治らないのでアレルギー専門医を受診した。問診でマンゴーを食べると口腔が発赤することが分かったが、放射性アレルギー吸着法ではマンゴーアレルギーは陰性であった。白血球数は 14200 (多核白血球 61%、リンパ球 29%。好酸球数 748) であり、鼻汁細胞診では好酸球 1+、好中球 3+であった。ロラタジンの継続使用と、ハウスダスト対策として環境管理を勧められた。

その後も細菌やウイルスの感染を疑い抗生剤やファムシクロビルを試したが改善しなかった為、10.8 歳時当院の小児皮膚科を受診した。

【生育歴】

在胎 38 週 出生：帝王切開 (母の高血圧の為) 出生時体重：2600g
予防接種：済

【既往歴】

原因不明のてんかん (3 歳時)

【アレルギー歴】

フェニトイン (てんかんに処方)、セファレキシン、ハウスダスト、花粉症

【家族歴】

アジア人と白人のハーフ。親戚数名はアトピー・蕁麻疹・湿疹があるが、同胞達は健康。自己免疫疾患や水疱性疾患の家族歴はない。

【身体所見】

正常。癬痕はなく、視診上は口腔内咽頭・皮膚・爪に異常はない。

【入院時処方】

イブプロフェン (鎮痛目的)

【入院後経過】

初診から 10 日後、患児が新しい靴を履いたのを契機に微小水疱が両足へ広がった (Fig.1D) ため、皮膚科を再受診し皮膚病変の生検を施行した。HE 染色の結果、表皮内水疱形成と角化不全を伴う海綿状皮膚炎を示唆する所見が得られた。真菌染色と免疫蛍光染色 (IgA、IgG、IgM、C3、Alb、フィブリノゲン) はいずれも陰性であり、汗疱状湿疹に矛盾しない所見であった。電子顕微鏡では裂隙、基底膜の角化細胞の変性、異常なコ

1 今はラミニン 332 と呼ばれている。

ラーゲンなどはみられず、表皮真皮境界は正常であった。海綿状変化は顕著であり、所々にリンパ球や壊死した角化細胞がみられた。

ここで、ある診断的手技が施行された。

- プロブレムを挙げて整理してください。
- 鑑別診断を考えてください。
- 必要な検査（ある診断的手技）とは？



Figure 1. Cutaneous Lesions.

Two years before this evaluation, numerous bullae, ulcers, and crusted lesions are present on the dorsal surfaces of the toes of the left foot (Panel A). There is a resolving bulla approximately 1 cm in diameter on the left knee (Panel B). There are multiple pink-to-tan hyperkeratotic papules, 2 to 3 mm in diameter, on the inner upper arms and axillae (Panel C). Ten days after the initial evaluation at this hospital, vesicular lesions developed on both feet (Panel D). (Photographs courtesy of Melissa M. Burnett, M.D., Pediatric Dermatology, Massachusetts General Hospital.)