

ポルフィリン症診断基準（案）

I. 急性ポルフィリン症の診断基準案

1. 急性間欠性ポルフィリン症（Acute Intermittent Porphyria: AIP）

1) 臨床所見

- ①思春期以降に発症する。発症は急性のことが多い。
- ②種々の程度の腹痛、嘔吐、便秘（消化器症状）
- ③四肢脱力、けいれん、精神異常（精神神経症状）
- ④高血圧、頻脈、発熱など（自律神経症状）
- ⑤他のポルフィリン症とは異なり皮膚症状（光線過敏症）はみられない。

2) 検査所見（発作時）

- ①尿中 δ -アミノレブリン酸（ALA）の著明な増加：正常値平均値の3～90倍（平均約20倍）
- ②尿中ポルホビリノゲン（PBG）の著明な増加：正常値平均値の10～270倍（平均約90倍）
（緩解期にはALA、PBGが高値（正常上限の2倍以上）を示す）

3) 除外診断

- ①器質的病変を基盤とする急性腹症、②イレウス、③虫垂炎、④ヒステリー、⑤鉛中毒症、⑥他のポルフィリン症

4) 参考事項

- ①家族歴がある。
- ②上記症状の既往がある。
- ③発作の誘因（ある種の薬物★、生理前や妊娠、出産など性ホルモンのアンバランス、タバコ、アルコール、感染症、カロリー摂取不足、各種ストレス）がある。

★代表的な発作誘発薬剤としてバルビツール系薬剤、サルファ剤、抗けいれん薬、経口避妊薬、エストロゲン製剤などが知られている。

（診断の判定）

- 1) の臨床症状のいずれか、および2)の①、②を満たし、3)の除外診断のいずれでもないものを急性間欠性ポルフィリン症とする。

2. 遺伝性コプロポルフィリン症（Hereditary Coproporphyria: HCP）

1) 臨床所見

- ①思春期以降に発症する。発症は急性のことが多い。
- ②種々の程度の腹痛、嘔吐、便秘（消化器症状）
- ③四肢脱力、けいれん、精神異常（精神神経症状）

- ④高血圧、頻脈、発熱など（自律神経症状）
- ⑤皮膚症状（光線過敏症）がみられることがある。

2) 検査所見（発作時）

- ①尿中 δ -アミノレブリン酸 (ALA) の著明な増加：正常値平均値の 1.5~50 倍（平均約 8 倍）
ポルホビリノゲン (PBG) の著明な増加：正常値平均値の 2~70 倍（平均約 25 倍）
- ②尿中ウロポルフィリンの著明な増加：正常値平均値の 2~180 倍（平均約 40 倍）
コプロポルフィリンの著明な増加：正常値平均値の 3~800 倍（平均約 160 倍）
- ③赤血球中プロトポルフィリンは正常
（ただし、緩解期には尿中 ALA、PBG は正常範囲内を示す）

3) 除外診断

- ①器質的病変を基盤とする急性腹症（胆石発作、尿路結石など）、②イレウス、③虫垂炎
- ④ヒステリー、⑤鉛中毒症、⑥他のポルフィリン症

4) 参考事項

- ①家族歴がある。
- ②上記症状の既往がある。
- ③発作の誘因（ある種の薬物、生理前や妊娠、出産など性ホルモンのアンバランス、タバコ、アルコール、感染症、カロリー摂取不足、各種ストレス）がある。
- ④糞便中コプロポルフィリンの増加：正常値平均値の約 360 倍

〈診断の判定〉

- 1) の臨床症状のいずれか、および 2 の①から④を満たし、3 の除外診断のいずれでもないものを遺伝性コプロポルフィリン症とする。

3. 異型ポルフィリン症（Variegate Porphyria: VP）

1) 臨床所見

- ①思春期以降に発症する。発症は急性のことが多い。
- ②種々の程度の腹痛、嘔吐、便秘（消化器症状）
- ③四肢脱力、けいれん、精神異常（精神神経症状）
- ④高血圧、頻脈、発熱など（自律神経症状）
- ⑤皮膚症状（光線過敏症）

2) 検査所見（発作時）

- ①尿中 δ -アミノレブリン酸 (ALA) の著明な増加：正常値平均値の 1.5~10 倍（平均約 5 倍）
ポルホビリノゲン (PBG) の著明な増加：正常値平均値の 1.5~20 倍（平均約 10 倍）
- ②尿中ウロポルフィリンの著明な増加：正常値平均値の 2~500 倍（平均約 80 倍）
コプロポルフィリンの著明な増加：正常値平均値の 4~80 倍（平均約 25 倍）
- ③赤血球中プロトポルフィリンは正常
（ただし、緩解期には尿中 ALA、PBG は正常範囲内を示す）

3) 除外診断

- ①器質的病変を基盤とする急性腹症（胆石発作、尿路結石など）、②イレウス、③虫垂炎、④ヒステリー、⑤鉛中毒症、⑥他のポルフィリン症

4) 参考事項

- ①家族歴がある。
- ②上記症状の既往がある。
- ③発作の誘因（ある種の薬物、生理前や妊娠、出産など性ホルモンのアンバランス、タバコ、アルコール、感染症、カロリー摂取不足、各種ストレス）がある。
- ④糞便中コプロポルフィリンの著明な増加：正常値平均値の約 80 倍

〈診断の判定〉

1) の臨床症状のいずれか、および 2) の①～④を満たし、3) の除外診断のいずれでもないものを異型ポルフィリン症とする。

表 1 急性ポルフィリン症 3 型の生化学異常

	尿						糞便				
	PBG, ALA		UP		CPⅢ		CPⅢ		PP		
	急性期	寛解期	急性期	寛解期	急性期	寛解期	急性期	寛解期	急性期	寛解期	
AIP	著増	軽度～中程度増	軽度～中程度増加	正常	軽度～中程度増加	正常	正常	正常	正常	正常	正常
VP	著増	正常	軽度～中程度増加	正常	著増	軽度～中程度増加	著増	軽度～中程度増加	著増	軽度～中程度増加	軽度～中程度増加
HCP	著増	正常	著増	正常	著増	軽度～中程度増加	著増	軽度～中程度増加	正常	正常	正常

PBG：ポルフォビリノーゲン、ALA：δ-アミノレブリン酸、UP：ウロポルフィリン CPⅢ：コプロポルフィリンⅢ、PP：プロトポルフィリン

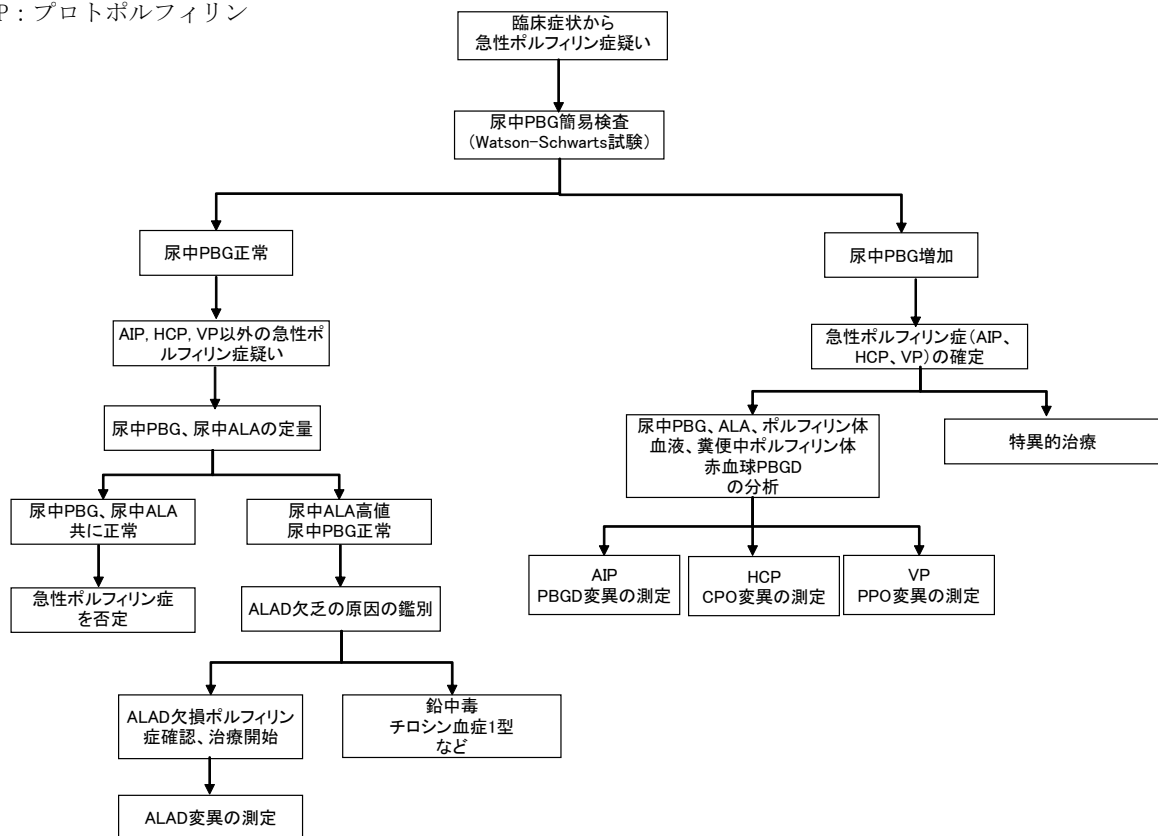


図 1 急性ポルフィリン症診断フロー

II. 皮膚型ポルフィリン症の診断基準案

1. 赤芽球性(骨髄性)プロトポルフィリン症(Erythropoietic Protoporphyrin, EPP)

1) 臨床症状

光線過敏症状：日光曝露後に露光部に疼痛を伴った発赤、腫脹を示す。症状が強い場合は水疱・びらんを呈する。

2) 臨床所見

- ①皮膚症状：露光部の発赤、腫脹、顔面の虫食い状小癬痕、色素沈着、手指関節背の苔癬化、多毛
- ②肝機能障害

3) 検査所見

- ①赤血球中プロトポルフィリンの著明な増加：正常値平均値の 15～1540 倍（平均約 370 倍）
- ②尿中ポルフィリン前駆体及びポルフィリン体は正常範囲
- ③赤血球蛍光が陽性
- ④光溶血現象が陽性
- ⑤露光部皮膚の血管周囲における PAS 陽性物質の沈着

4) 除外診断

①鉄芽球性貧血症、②鉄欠乏性貧血、③溶血性貧血、④他のポルフィリン症、⑤他の光線過敏性疾患（種痘様水疱症、多形日光疹、慢性光線過敏性皮膚炎など）

（診断の判定）

1) の臨床症状、および3の①および②を満たし、4の除外診断のいずれでもない場合、赤芽球性（骨髄性）プロトポルフィリン症と診断する。

2. 晩発性皮膚ポルフィリン症 (Porphyria Cutanea Tarda, PCT)

1) 臨床症状

光線過敏症状：日光曝露後に露光部に痒みを伴った発赤、腫脹を示す。

2) 臨床所見

- ①皮膚症状：露光部の発赤、水疱、びらん、露光部の癬痕、色素沈着、多毛
- ②肝機能障害

3) 検査所見

- ①尿中ウロポルフィリンの著明な増加：正常値平均値の 6～950 倍（平均約 180 倍）
ヘプタカルボキシルポルフィリンの著明な増加：正常値平均値の 10～2400 倍（平均約 300 倍）
- ②尿中ポルホビリノゲン・ δ -アミノレブリン酸は正常範囲
- ③赤血球中プロトポルフィリン・コプロポルフィリンは正常範囲

- ④露光部皮膚の血管周囲における PAS 陽性物質の沈着
- ⑤C 型肝炎を伴うことが多い

4) 除外診断

- ①他の光線過敏性疾患（多形日光疹、慢性光線過敏性皮膚炎、光線過敏型蕁疹など）
- ②他のポルフィリン症
- ③偽ポルフィリン症（臨床症状、病理所見は晩発性皮膚ポルフィリン症と類似するが、ポルフィリンの代謝異常を伴わない。）
- ④多ハロゲン芳香族化合物（ダイオキシン、PCB、ヘキサクロルベンゼンなど）

5) 参考事項

- ① 誘発の原因（飲酒、鉄剤、エストロゲン製剤、経口避妊薬など）

（診断の判定）

1) の臨床症状、および3-①から③を満たし、4の除外診断のいずれでもない場合、晩発性皮膚ポルフィリン症と診断する。

3. 先天性骨髄性ポルフィリン症（Congenital Erythropoietic Porphyria, CEP）

1) 臨床症状

光線過敏症状：出生後まもなくからみられ、短時間の日光曝露により、露光部に紅斑、水疱、びらん、潰瘍などを生じる。

2) 臨床所見

- ①皮膚症状：露光部の紅斑、水疱、びらん、露光部の色素沈着、色素脱失、鼻、耳朶、手指の瘰癧拘縮・脱落、多毛
- ②赤色歯牙
- ③脾腫

3) 検査所見

- ①尿中のウロポルフィリンの著明な増加：正常値平均値の 35~11000 倍（平均約 4200 倍）
コプロポルフィリンの著明な増加：正常値平均値の 60~2000 倍（平均約 700 倍）
- ②血液中のコプロポルフィリンの著明な増加：正常値平均値の約 30 倍
- ③溶血性貧血
- ④赤血球蛍光が陽性

4) 除外診断

- ①光線過敏性皮膚疾患：色素性乾皮症、種痘様水疱症など
- ②他のポルフィリン症

（診断の判定）

1) の臨床症状、および3-①および③を満たし、4の除外診断のいずれでもない場合、先天性骨髄性（赤芽球性）ポルフィリン症と診断する。

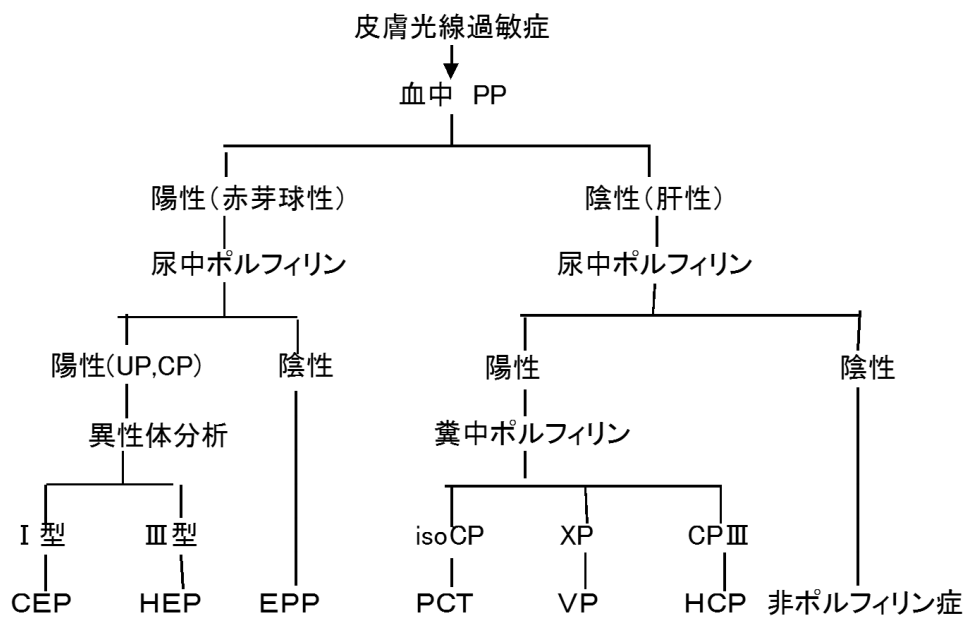


図2 皮膚型ポルフィリン症の鑑別診断

表 2. ポルフィリン症の分類と特徴的な生化学的所見

分類	ポルフィリン症病型	障害酵素	尿中ポルフィリンおよびその前駆体	赤血球中ポルフィリン	糞便中ポルフィリン	血漿中ポルフィリン	
急性	肝臓	AIP	PBDD	ALA, PBG	正常範囲内	正常範囲内	ALA, PBG
		ADH	ALAD	ALA, UP, CP III	PP	CP, PP	ALA, CP III, PP
		VP	PPO	CP III, UP III, ALA, PBG	正常範囲内	PP > CP, XP	CP III, PP
		HCP	CPO	CP III, ALA, PBG	正常範囲内	CP III	CP III
皮膚型	型	PCT	UROD	UP, 7P	正常範囲内	CP > PP, isoCP	UP, 7P
		HEP	UROD	UP, 7P	PP(FP, ZP)	isoCP	UP, PP(FP)
	骨髓型	CEP	UROS	UP I > CP I	CP, PP(ZP)	CP I	UP I, CP I
		EPP	FeC	肝障害により CP I	PP(FP)	PP	PP(FP)

XP: X-porphyrin peptide, FP: free protoporphyrin, ZP: zinc-protoporphyrin