

# 図解！先天性乏毛症とは？

こちらは脱毛症のお友達ひなたさんが、インターネット上に落ちている先天性乏毛症についての論文などの資料をかき集めて、先天性乏毛症の原因や治療法などを子供が理解できるかどうかというくらいまで簡単な図解にしてくれたものです。参考程度にご確認ください。

現状の詳しい詳細・不明点などは遺伝子検査をしてくださる病院の先生にお尋ねください。

2020.7 冠花の会

## (1) 先天性乏毛症とは？

先天性乏毛症（縮毛症・乏毛症）は、生後間もない頃や幼少期から短く細く縮れた頭髪（縮毛）と頭髪の少ない部分（乏毛）が現れる遺伝性の病気です。成長するとともに脱毛が進行する場合があります、乏毛の程度はごく軽度から無毛に至るほどの重症な例までさまざまです。先天性乏毛症を発生させる要因（原因遺伝子）はいくつかありますが、日本人における先天性乏毛症の多くが LIPH 遺伝子の変異によるものであることが最近報告されています。以下では、LIPH・LPAR6 遺伝子が関わっている先天性乏毛症の原因や治療法を中心に図解していきます。（他のタイプの乏毛症や乏毛症以外の他の脱毛症も原因と治療法が分かり次第図解していく予定です。）

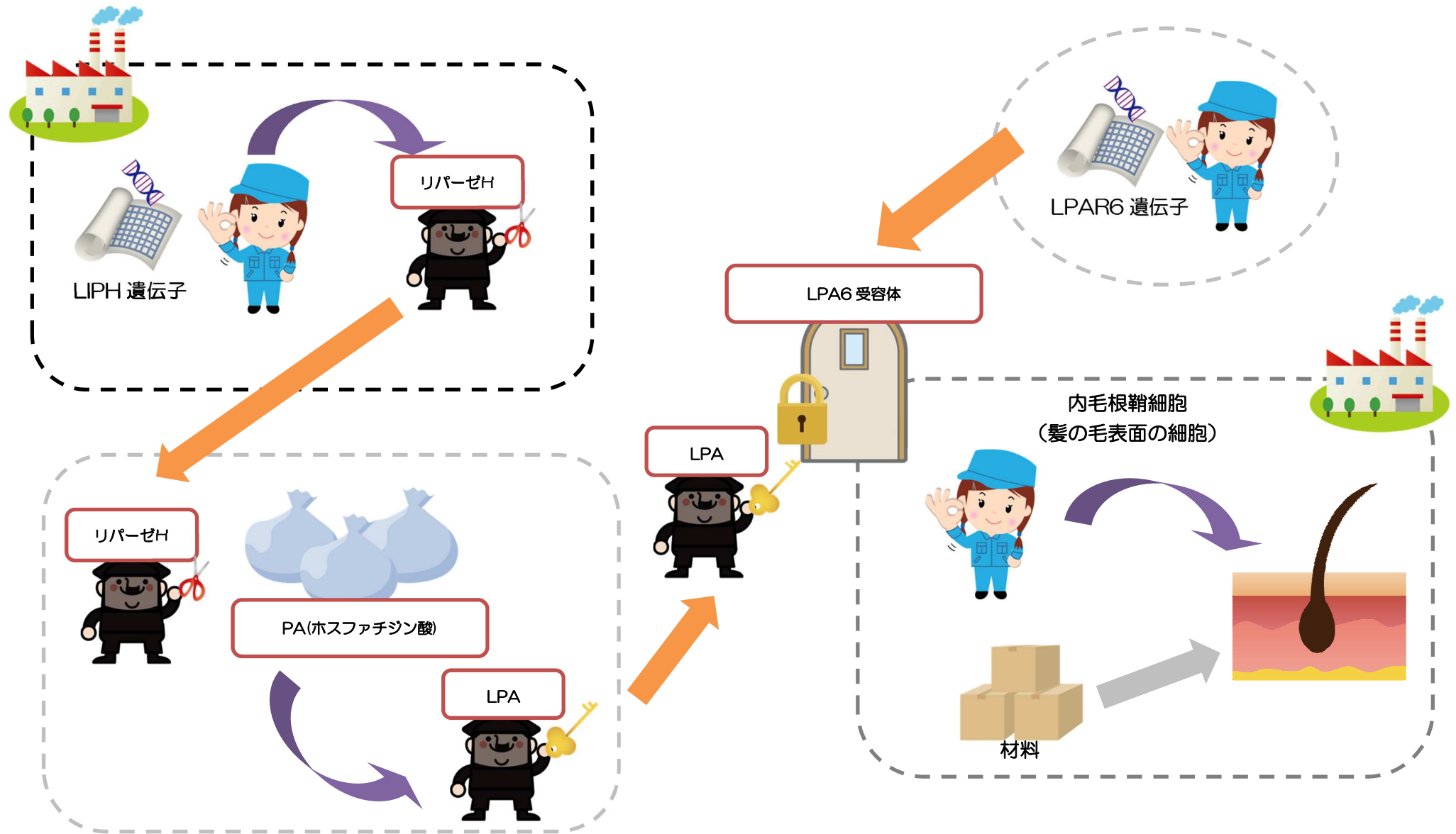
### 先天性乏毛症の種類と発生させる要因

- 常染色体劣性遺伝性縮毛症/乏毛症（ARWH/H：AR縮毛症）
  - ┌ LIPH 遺伝子の変異      . . . 日本人の縮毛症の大半はこちらです。
  - └ LPAR6 遺伝子の変異      . . . 1家系のみ発見
  
- 常染色体優性遺伝性縮毛症/乏毛症（ADWH/H：AD縮毛症）
  - ┌ KRT74 遺伝子の変異
  - └ KRT71 遺伝子の変異

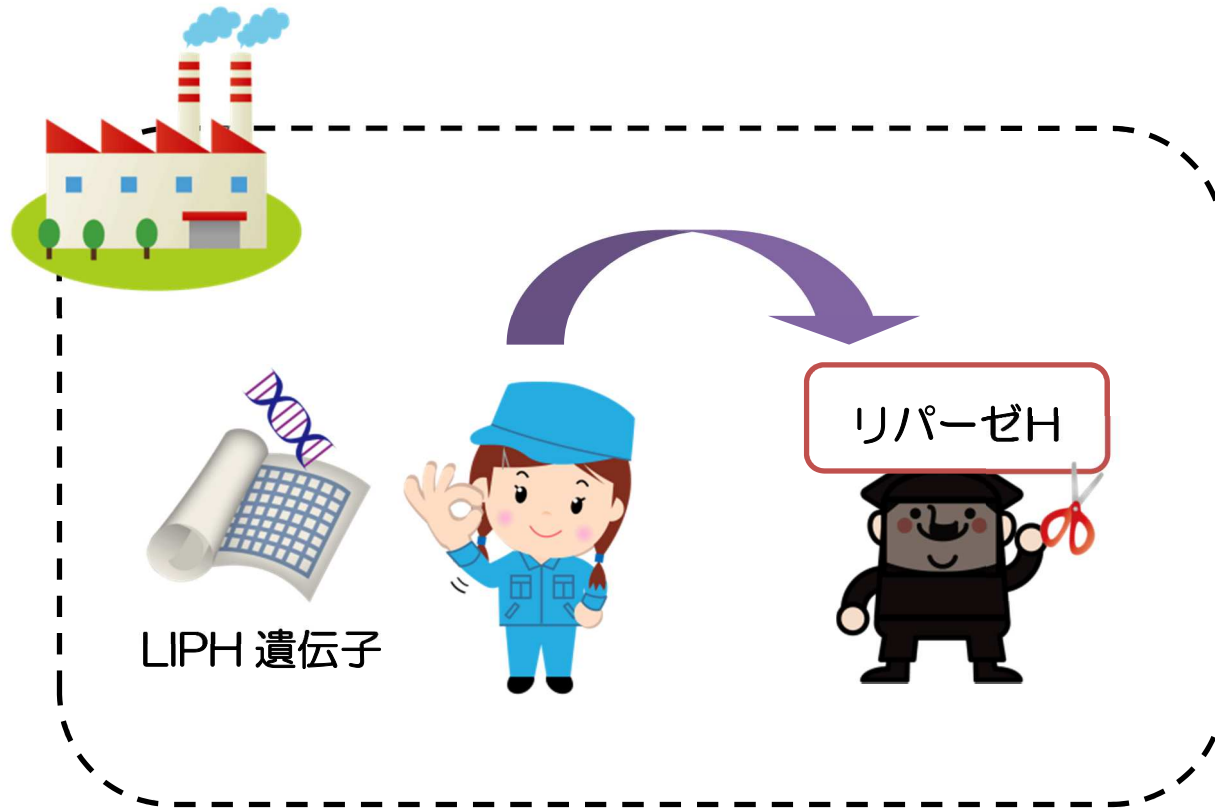
その他...（以下は一部で他にも存在します。）

- AR 連珠毛      . . . DSG4 遺伝子の変異
- AD 連珠毛      . . . KRT81・KRT83・KRT86 遺伝子の変異
- Mane-Unna 乏毛症      . . . U2HR 遺伝子の変異

## (2) 発毛のしくみ (全体図: LIPH/LPAR6 遺伝子関連)

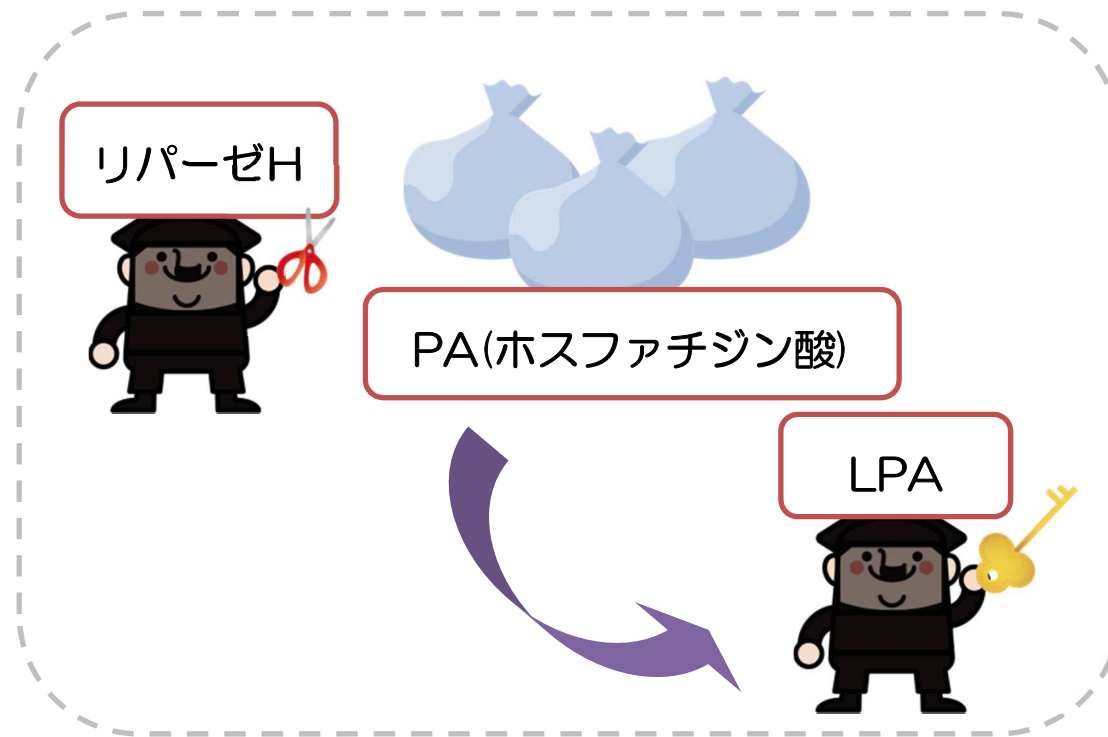


### (3) 発毛のしくみ（その1） ～ LIPH 遺伝子とリパーゼH酵素 ～



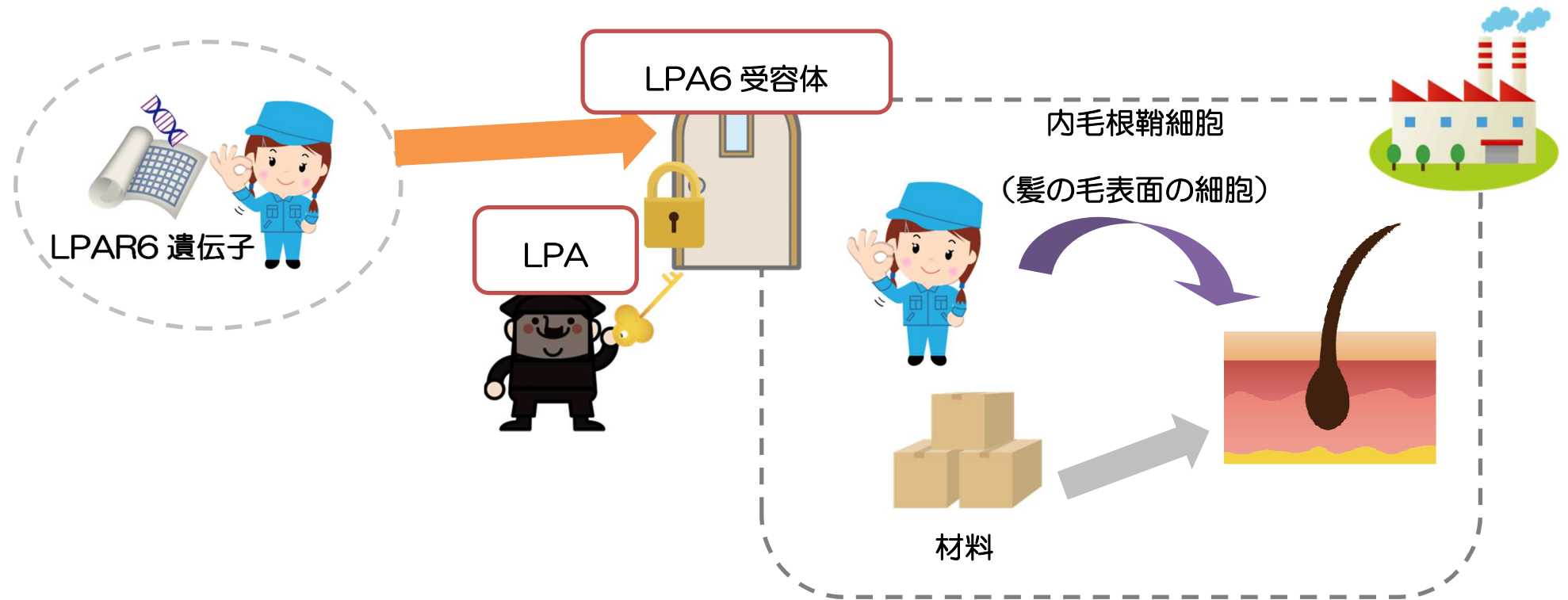
人間の身体的设计図である遺伝子のうち、発毛に関するLIPH遺伝子という设计図が正常に機能していると、リパーゼHという酵素を細胞の中で作り出します。

#### (4) 発毛のしくみ (その2) ~ リパーゼHとLPA ~



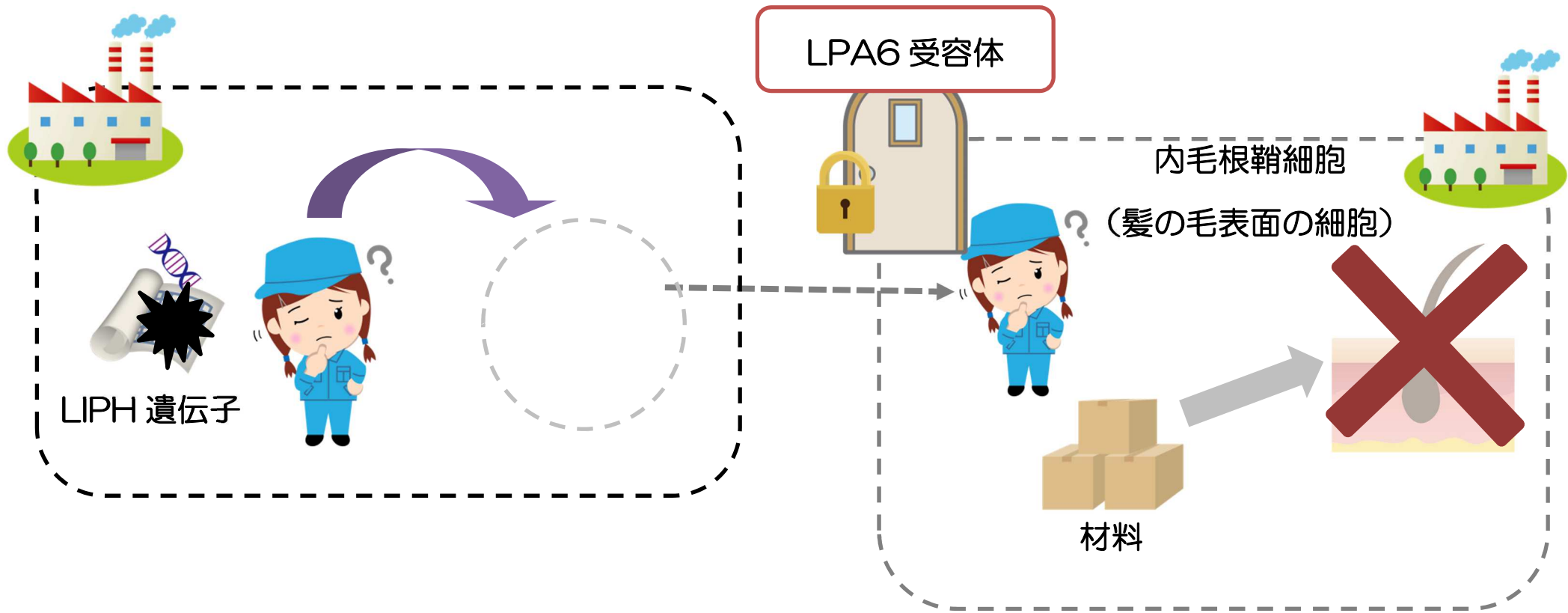
リパーゼH酵素は、細胞から飛び出して細胞外にあるPA（ホスファチジン酸）を分解してLPA（リゾホスファチジン酸）を作り出します。

## (5) 発毛のしくみ (その3) ～ LPAR6 遺伝子と LPA6 受容体 / LPA と発毛 ～



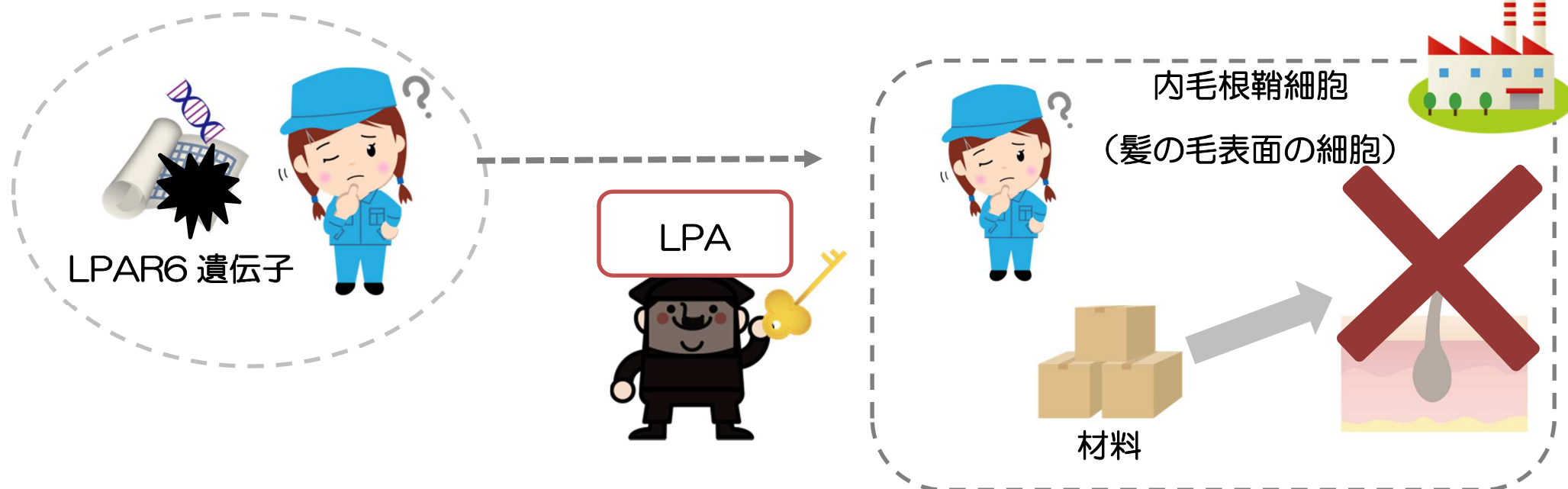
まず LPAR6 遺伝子について。LPAR6 遺伝子が正常に機能している場合、内毛根鞘の細胞が作られる際に LPA6 受容体という扉も作られます。LPA はこの LPA6 受容体という扉に対する鍵を持っており、この鍵を使って中に入り、ちゃんとした髪の毛が作られるように細胞中に指令を与えます。指令を受けた髪の毛の細胞は、まっすぐきれいな髪の毛を作成します。

## (6) 先天性乏毛症のしくみ (その1) (LIPH 遺伝子欠損の場合)



では、LIPH 遺伝子という設計図になんらかの異常がある場合を考えましょう。LIPH 遺伝子に異常がある場合、設計図がないのでリパーゼH酵素が作られなくなり、その結果 LPA が作られなくなります。このため髪の毛の細胞は LPA6 受容体からの指令が受けられなくなります。指令のない細胞はでたらめに作業をするために、あるところは縮れた毛を、あるところは毛が生えないなどの症状が発生してします。

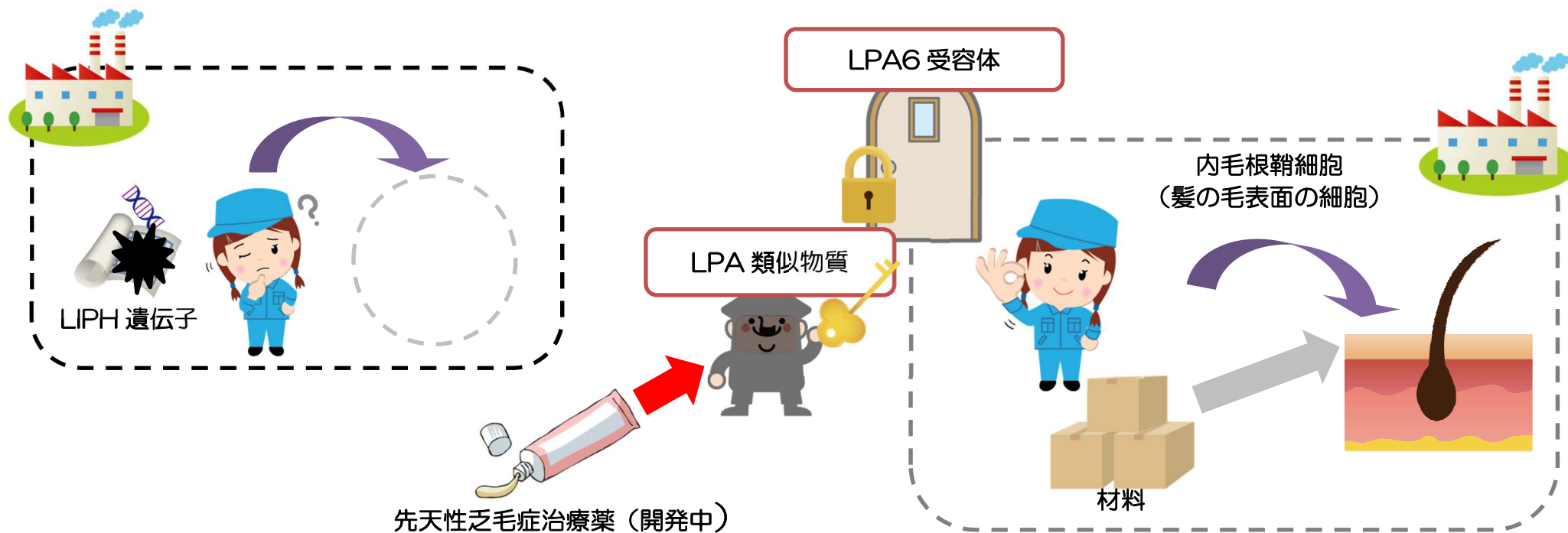
## (7) 先天性乏毛症のしくみ (その2) (LPAR6 遺伝子欠損の場合)



つぎに、LPAR6 遺伝子という設計図になんらかの異常がある場合を考えましょう。LPAR6 遺伝子に異常がある場合、髪の毛の細胞とともに作られる LPA6 受容体という扉が作られなくなります。たとえ LPA 遺伝子が正常で LPA が作られたとしても、扉がないことには中に入れず指令を出すことができません。指令がない細胞はでたらめな作業をするために、あるところは縮れた毛を、あるところは毛が生えないなどの症状が発生してしまいます。



## (8) 先天性乏毛症の治療法 (LIPH 遺伝子欠損の場合)



遺伝子は生まれる前ならともかく生きての間は変えることができません。では先天性乏毛症をどのように治療したらよいのでしょうか？まず LIPH 遺伝子の影響で作られる LPA と同じか似た効果がある LPA 類似物質 (LPA 自身も含まれます) を見つけます。見つかったいくつもの類似物質の中から副作用が少なく効果が大きく作りやすいものを選び出します。そしてその類似物質を含む薬を作り体外から体内へ投じることで、LPA6 受容体から細胞内へ指令を出し、きれいな髪の毛を生えるようにします。