

アンケート 2

疾患名：眼皮膚白皮症

1. 日本における有病率、成人期以降の患者数（推計）
数万人に1人の頻度、患者数：5,000人程度
2. 小児期の主な臨床症状・治療と生活上の障害
白色の皮膚、白～茶色までの頭髪、虹彩の色が薄い(青色、灰色等)、弱視、眼振
症候型の方は、出血傾向、神経症状、貧血、免疫不全
3. 成人期の主な臨床症状・治療と生活上の障害
2に加えて、皮膚癌の発症率が高くなる。
4. 経過と予後
非症候型：健常人との差はない。
症候型：チェデアック・東は10歳以下、ヘルマンスキー・パドラックは中高年時に間質性肺炎で死亡率が高い。
5. 成人期の診療にかかわる（べき）診療科
皮膚科、眼科
症候型は呼吸器内科、消化器内科
6. 成人期に達した患者の診療の理想
a. 成人診療科（診療科名：皮膚科）に全面的に移行
7. 成人期に達した患者の診療の現実
a. 成人診療科（診療科名：皮膚科と内科）に全面的に移行
8. 理想(6)と現実(7)の乖離の理由
乖離無し。
9. 成人期に達しても移行が進まない場合の問題

医師の知識不足

10. 解決のためにすべき努力

- a. 成人診療科の医療者を対象に疾患についての教育・啓発
- b. 患者・家族を対象に自立に向けた働きかけ
- f. 患者団体の強化

11. 本疾患の移行に関するガイドブック等について

- d. 編纂の予定はない