

疾患名：ケラチン症性魚鱗癬

(表皮融解性魚鱗癬（優性／劣性）及び表在性表皮融解性魚鱗癬を含む。)

1. 当該疾患の日本における有病率、成人期以降の患者数（推計）

有病率は約 10～20 万人に 1 人。常染色体優性遺伝であるが、稀に劣性遺伝の家系も知られる。突然変異の孤発例も多い。

本邦では稀少難治性皮膚疾患に関する研究班(研究代表者:北島康雄)が中心となっておこなわれた水疱型先天性魚鱗癬様紅皮症(BCIE)の全国疫学調査があり、一次調査では男女合わせて 42 名(男 23 名、女 19 名)の報告患者数があったという[参考文献 1]。

2. 小児期の主な臨床症状・治療と生活上の障害

出生時より全身に潮紅、水疱、びらん。その後も機械的刺激を受ける部位には弛緩性水疱と浅いびらん。

幼児期には体表の広範囲にわたり徐々に鱗屑、角質増殖が生じて皮膚乾燥、痒痒なども生じる。関節屈曲部位や掌蹠に厚い鱗屑、過角化を合併し、亀裂部位の感染症状、疼痛などで日常生活が制限される。

前述の症状により摂食不良、体調不良となり栄養障害、成長障害を生じることがある。

3. 成人期の主な臨床症状・治療と生活上の障害

紅皮症状態は継続し、全身性に顕著なヤマアラン状、もしくは洗濯板状の過角化を生じ、特有の悪臭と高度な角質増殖がみられる。

関節屈曲部や掌蹠に角質増殖のある患者では、この部位に亀裂が形成され、感染症状、疼痛を呈するようになる。

厚い鱗屑、過角化により手指・足趾の高度な変形を生じ、日常作業が大きく制限される症例もみられる。また、外耳道の鱗屑により難聴や二次感染もしばしば生じる。

4. 経過と予後

臨床症状は終生続くため、水疱形成、表皮剥離を生じた部位に、皮膚の細菌、真菌、ウイルス感染症などが生じやすく、敗血症などに移行した場合は余命に影響を与える。全身に過角化のため体温調節が困難であり、暑い環境下では高度の熱中症、脱水症状などを生じて余命に影響を与える。

5. 成人期の診療にかかわる（べき）診療科

皮膚科(皮膚症状)、形成外科・整形外科(手足指、関節などの変形)、耳鼻科(耳垢塞栓、外耳炎)、眼科(鱗屑による角膜炎)、メンタルクリニック(醜形差別などのストレス)などが必要に応じて診療にかかわるべき診療科と考えられる。

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

コメント：皮膚科専門医が中心となって、必要に応じて形成外科、整形外科、耳鼻科、眼科、メンタルクリニックなどの専門診療科にコンサルテーションをおこなって問題に対応する。

7. 成人期に達した患者の診療の現実

b. 小児科と成人診療科（診療科名：皮膚科）の併診

コメント：現実では近隣においては、中心となって診療をおこなってくれる皮膚科専門医を探し出せない場合も多く、病診連携の相手としてこれまで通院をしていた小児科専門医と病診連携をおこなって、二次感染や全身管理について管理、対応をおこなっている患者さんも多い。

8. 理想(6)と現実(7)の乖離の理由

a. 成人診療科側の受入れの不備・不十分

コメント：本疾患は稀少疾患であるため、二次感染や全身管理について管理、対応をおこなうことができる皮膚科専門医が近隣で探し出せない現況は、とくに医療機関が少ない地域では、ある程度やむを得ないと考えております。

9. 成人期に達しても移行が進まない場合の問題

小児科クリニックでは成人期を迎えた患者に対して、全身のスキンケアや生活指導を継続的におこなう余裕がないと考えられる。例え病診連携する皮膚科クリニックがみつかった場合でも、皮膚科医が単独の医療機関である場合には、手指の運動障害や歩行障害、耳鼻科的な管理、全身管理について十分なケアや治療が出来ない可能性がある。

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

(診療科名、学会名：形成外科、整形外科、耳鼻科、眼科、メンタルクリニック)

コメント：稀少疾患であるため、二次感染や全身管理について管理、対応をおこなうことができる専門医が近隣で見つからない現況はやむを得ないと考えます。稀少難治性疾患の原病に配慮した治療、指導管理ができる医療機関を診療所レベル(皮膚科、形成外科、整形外科、耳鼻科クリニックなど)でも指定して増やすことができれば、病診連携の相手探しの困難が改善する可能性があると考えます。

b.患者・家族を対象に自立に向けた働きかけ

(患者会、小児科医、看護師、ケースワーカー、その他)

稀少難治性疾患の原病に配慮した指導、管理ができる医療機関やグループを指定して、増やすことができれば、患者・家族も該当する機関やグループ探しが容易になると考えます。指定された医療機関やグループの活動には患者会、小児科医、看護師、ケースワーカーなども関わり、情報も共有するようにする。

11. 移行に関するガイドブック等

e.未定

コメント：本疾患の移行に関するガイドブック等について『小児慢性特定疾病—診断の手引き』監修：公益社団法人日本小児科学会. 診断と治療社 2015. が出版予定であり、さらに下記のようなものがすでに出版、もしくはインターネット上で閲覧が可能である。

参考文献

- 1)池田志孝、黒沢美智子、山本明美ほか：日本皮膚科学会診療ガイドライン:水疱型先天性魚鱗癬様紅皮症.日皮会誌 118: 343-346, 2008.
- 2)稀少難治性皮膚疾患に関する調査研究班による2011年最新版.先天性魚鱗癬様紅皮症とその類縁疾患.[医療者向けパンフレット].
http://knh.mond.jp/kinanwp/wp-content/uploads/gyorinsen_info_m.pdf [一般・患者さん向けパンフレット]
http://knh.mond.jp/kinanwp/wp-content/uploads/gyorinsen_info_q_a.pdf [診断の手引きアトラス集]
http://knh.mond.jp/kinanwp/wp-content/uploads/gyorinsen_atlas2-4.pdf 3)調査票の策定. 厚生労働科学研究費補助金. 難治性疾患克服研究事業(代表研究者 岩月啓氏). 稀少難治性皮膚疾患に関する調査研究.平成20年度総括・分担研究報告書, 2009; 100-102.

4)池田志孝, 春名邦隆, 黛暢恭, 高木敦, 須賀康, 黒沢美智子, 松葉剛, 稲葉裕, 北島康雄:水疱型先天性魚鱗癬様紅皮症(BCIE)の全国疫学調査. 角化症研究会記録集 22 128-133, 2008

6) 小児慢性特定疾病情報センター：皮膚疾患群：先天性魚鱗癬
<http://www.shouman.jp/search/group/list/14/皮膚疾患群>

疾患名：常染色体劣性遺伝性魚鱗癬（道化師様魚鱗癬を除く）

1. 日本における有病率、成人期以降の患者数（推計）

有病率は約 20～30 万人に 1 人。常染色体劣性遺伝である。

本邦では稀少難治性皮膚疾患に関する研究班(研究代表者:岩月啓氏)が中心となっておこなわれた先天性魚鱗癬様紅皮症(水疱型を除く)及び魚鱗癬症候群の全国疫学調査があり、一次調査では男女合わせてこの病型にあたる患者数が、非水疱型先天性魚鱗癬様紅皮症 71 例、葉状魚鱗癬 20 例（合計で 90 例以上）があったという[参考文献 1]。

2. 小児期の主な臨床症状・治療と生活上の障害

出生時にはしばしば膜様の厚い角化物質(コロジオン膜)に覆われており、コロジオン児(collodion baby)の状態であることが多い。

コロジオン膜は 1～2 日で自然脱落し、全身が細かい白色鱗屑で被われ、全身性びまん性潮紅を呈し、眼瞼や口唇の外反、掌蹠の過角化などを生じるようになる。

幼児期には体表の広範囲にわたり、びまん性潮紅を呈し、鱗屑、角質増殖が生じて皮膚乾燥、痒痒などを生じる。アレルギー性皮膚炎の症状を合併することもある。

前述の症状により摂食不良、体調不良となり栄養障害、成長障害を生じることがある。

3. 成人期の主な臨床症状・治療と生活上の障害

潮紅、紅皮症を伴う重症の先天性魚鱗癬を呈するが、水疱、びらんは伴わない。

関節屈曲部位や掌蹠に厚い鱗屑、過角化を合併し、亀裂部位の感染症状、疼痛などで日常生活が制限される症例もある。

眼瞼外反が継続する症例では乾燥や二次感染による両眼の結膜炎を生じる。外耳道の鱗屑による難聴や二次感染もしばしば生じる。

皮膚病変以外に他の臓器病変を合併しない(合併するものは魚鱗癬症候群に分類される)。

4. 経過と予後

臨床症状は終生続くことが多いが、軽症例では成長と共に軽快するものもみられる。

表皮バリア機能低下のため、皮膚の細菌、真菌、ウイルス感染症などを生じ、敗血症などに移行した場合、余命に影響を与える。

全身過角化のため体温調節が困難で、暑い環境下では高度の熱中症、脱水症状などを生じて余命に影響を与える。

5. 成人期の診療にかかわる（べき）診療科

皮膚科(皮膚症状)、形成外科・整形外科(手足指、関節などの変形や眼瞼外反)、耳鼻科(耳垢塞栓、外耳炎)、眼科(角膜炎、結膜炎)、メンタルクリニック(醜形差別などのストレス)などが必要に応じて診療にかかわるべき診療科と考えられる。

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

コメント：皮膚科専門医が中心となって、必要に応じて形成外科、整形外科、耳鼻科、眼科、メンタルクリニックなどの専門診療科にコンサルテーションをおこなって問題に対応する。

7. 成人期に達した患者の診療の現実

b. 小児科と成人診療科（診療科名：皮膚科）の併診

コメント：現実では近隣においては、中心となって診療をおこなってくれる皮膚科専門医を探し出せない場合も多く、病診連携の相手としてこれまで通院をしていた小児科専門医と病診連携をおこなって、二次感染や全身管理について管理、対応をおこなっている患者さんも多い。

8. 理想(6)と現実(7)の乖離の理由

a. 成人診療科側の受入れの不備・不十分

コメント：本疾患は稀少疾患であるため、二次感染や全身管理について管理、対応をおこなうことができる皮膚科専門医が近隣で探し出せない現況は、とくに医療機関が少ない地域では、ある程度やむを得ないと考えております。

9. 成人期に達しても移行が進まない場合の問題

小児科クリニックでは成人期を迎えた患者に対して、全身のスキンケアや生活指導を継続的におこなう余裕がないと考えられる。例え病診連携する皮膚科クリニックがみつかった場合でも、皮膚科医が単独の医療機関である場合には、手指の運動障害や歩行障害、耳鼻科・眼科的な管理、全身管理について十分なケアや治療が出来ない可能性がある。

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

(診療科名、学会名：形成外科、整形外科、耳鼻科、眼科、メンタルクリニック)
稀少疾患であるため、二次感染や全身管理について管理、対応をおこなうことができる専門医が近隣で見つからない現況はやむを得ないと考えます。稀少難治性疾患の原病に配慮した治療、指導管理ができる医療機関を診療所レベル(皮膚科、形成外科、整形外科、耳鼻科クリニックなど)でも指定して増やすことができれば、病診連携の相手探しの困難が改善する可能性があると考えます。

b.患者・家族を対象に自立に向けた働きかけ

(患者会、小児科医、看護師、ケースワーカー、その他)

稀少難治性疾患の原病に配慮した指導、管理ができる医療機関やグループを指定して、増やすことができれば、患者・家族も該当する機関やグループ探しが容易になると考えます。指定された医療機関やグループの活動には患者会、小児科医、看護師、ケースワーカーなども関わり、情報も共有するようにする。

11. 移行に関するガイドブック等

e.未定

コメント：本疾患の移行に関するガイドブック等について『小児慢性特定疾病—診断の手引き』監修：公益社団法人日本小児科学会、診断と治療社 2015. が出版予定であり、さらに下記のようなものがすでに出版、もしくはインターネット上で閲覧が可能である。

参考文献

- 1) 研究分担者 黒沢美智子 共同研究者 池田志孝、上原里程、中村好一、岩月啓氏、大野貴司、清水宏、山本明美、山西清文、小宮根真弓、青山裕美、永井正規、太田明子、稲葉裕 厚生労働科学研究費補助金(難治性疾患克服研究事業) 分担研究報告書：稀少難治性皮膚疾患に関する調査研究 先天性魚鱗癬様紅皮症(水疱型を除く)及び魚鱗癬症候群の全国疫学調査結果：臨床疫学像 厚生労働科学研究費補助金 難治性疾患等克服研究事業(難治性疾患克服研究事業) 稀少難治性皮膚疾患に関する調査研究 平成24年度 総括・分担研究報告書, 27-37, 2013.
- 2) 稀少難治性皮膚疾患に関する調査研究班による2011年最新版.先天性魚鱗癬様紅皮症とその類縁疾患.
- 3) 池田志孝：先天性魚鱗癬様紅皮症(CIE)の臨床疫学研究.診断書と調査票の策定. 厚生労働科学研究費補助金. 難治性疾患克服研究事業(代表研究者 岩月啓氏). 稀少難治性皮膚疾患に関する調査研究.平成20年度総括・分担研究報告書, 100-102, 2009.

[医療者向けパンフレット].

http://knh.mond.jp/kinanwp/wp-content/uploads/gyorinsen_info_m.pdf [一般・患者さん向けパンフレット]

http://knh.mond.jp/kinanwp/wp-content/uploads/gyorinsen_info_q_a.pdf [診断の手引きアトラス集]

http://knh.mond.jp/kinanwp/wp-content/uploads/gyorinsen_atlas2-4.pdf

疾患名： 道化師様魚鱗癬

1. 日本における有病率、成人期以降の患者数（推計）

約 30 万人に 1 人と言われている。常染色体劣性遺伝。本邦の全国疫学調査では男女合わせて 11 例の報告患者数があったという[参考文献 1]。

2. 小児期の主な臨床症状・治療と生活上の障害

出生時に既に認められる全身の高度な過角化と板状の厚い鱗屑、乾燥とともにこれに亀裂を生じるようになる。重篤な眼瞼外反と口唇の突出開口、顕著な耳介変形も生じる。

新生児期に呼吸不全が認められることはあるが、一般的に他臓器の合併障害が認められない。

皮膚の高度のバリア機能障害により、水分、蛋白質の喪失、体温の調節異常や種々の感染症を来す。

3. 成人期の主な臨床症状・治療と生活上の障害

乳児期以降は、重症の常染色体劣性遺伝性魚鱗癬の症状を呈するようになる。

紅皮症状態は継続し、関節屈曲部を含めて全身性に顕著な過角化、眼瞼や口唇の外反を有する状態も継続する。

掌蹠の過角化が顕著な症例では、手指・足趾の変形や屈曲拘縮が高度となる。

眼瞼外反のある症例では乾燥や二次感染による両眼の結膜炎を生じ、外耳道の鱗屑による難聴や二次感染もしばしば生じる。

4. 経過と予後

出生時の症状は非常に重篤であり、従来は脱水、感染症、呼吸困難などにより生後数日以内に死亡していた。

レチノイド投与などの治療法と新生児集中治療室の管理技術の進歩により生存する症例も増えてきている。厚い角質に被われた重篤な時期を過ぎた後は、先天性魚鱗癬様紅皮症の病型を呈するようになる。

成人期以降はその臨床症状に大きな改善はみられない。表皮バリア機能低下のため、皮膚の細菌、真菌、ウイルス感染症などを生じ、敗血症などに移行した場合、余命に影響を与える。

全身過角化のため体温調節が困難で、暑い環境下では高度の熱中症、脱水症状などを

生じて余命に影響を与える。

5. 成人期の診療にかかわる（べき）診療科

皮膚科(皮膚症状)、形成外科・整形外科(手足指、関節などの変形や眼瞼外反)、耳鼻科(耳垢塞栓、外耳炎)、眼科(角膜炎、結膜炎)、メンタルクリニック(醜形差別などのストレス)などが必要に応じて診療にかかわるべき診療科と考えられる。

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

コメント：皮膚科専門医が中心となって、必要に応じて形成外科、整形外科、耳鼻科、眼科、メンタルクリニックなどの専門診療科にコンサルテーションをおこなって問題に対応する。

7. 成人期に達した患者の診療の現実

b. 小児科と成人診療科（診療科名：皮膚科）の併診

コメント：現実では近隣においては、中心となって診療をおこなってくれる皮膚科専門医を探し出せない場合も多く、病診連携の相手としてこれまで通院をしていた小児科専門医と病診連携をおこなって、二次感染や全身管理について管理、対応をおこなっている患者さんも多い。

8. 理想(6)と現実(7)の乖離の理由

a. 成人診療科側の受入れの不備・不十分

コメント：本疾患は稀少疾患であるため、二次感染や全身管理について管理、対応をおこなうことができる皮膚科専門医が近隣で探し出せない現況は、とくに医療機関が少ない地域では、ある程度やむを得ないと考えております。

9. 成人期に達しても移行が進まない場合の問題

小児科クリニックでは成人期を迎えた患者に対して、全身のスキンケアや生活指導を継続的におこなう余裕がないと考えられる。例えば病診連携する皮膚科クリニックがみつかった場合でも、皮膚科医が単独の医療機関である場合には、手指の運動障害や歩行障害、耳鼻科・眼科的な管理、全身管理について十分なケアや治療が出来ない可能性がある。

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

(診療科名、学会名：形成外科、整形外科、耳鼻科、眼科、メンタルクリニック)

稀少疾患であるため、二次感染や全身管理について管理、対応をおこなうことができる専門医が近隣で見つからない現況はやむを得ないと考えます。稀少難治性疾患の原病に配慮した治療、指導管理ができる医療機関を診療所レベル(皮膚科、形成外科、整形外科、耳鼻科クリニックなど)でも指定して増やすことができれば、病診連携の相手探しの困難が改善する可能性があると考えます。

b.患者・家族を対象に自立に向けた働きかけ

(患者会、小児科医、看護師、ケースワーカー、その他)

稀少難治性疾患の原病に配慮した指導、管理ができる医療機関やグループを指定して、増やすことができれば、患者・家族も該当する機関やグループ探しが容易になると考えます。指定された医療機関やグループの活動には患者会、小児科医、看護師、ケースワーカーなども関わり、情報も共有するようにする。

11. 移行に関するガイドブック等

e.未定

コメント：本疾患の移行に関するガイドブック等について『小児慢性特定疾病—診断の手引き』監修：公益社団法人日本小児科学会、診断と治療社 2015. が出版予定であり、さらに下記のようなものがすでに出版、もしくはインターネット上で閲覧が可能である。

参考文献

- 1) 研究分担者 黒沢美智子 共同研究者 池田志孝、上原里程、中村好一、岩月啓氏、大野貴司、清水宏、山本明美、山西清文、小宮根真弓、青山裕美、永井正規、太田明子、稲葉裕 厚生労働科学研究費補助金(難治性疾患克服研究事業) 分担研究報告書：稀少難治性皮膚疾患に関する調査研究 先天性魚鱗癬様紅皮症(水疱型を除く)及び魚鱗癬症候群の全国疫学調査結果：臨床疫学像 厚生労働科学研究費補助金 難治性疾患等克服研究事業(難治性疾患克服研究事業) 稀少難治性皮膚疾患に関する調査研究 平成 24 年度 総括・分担研究報告書, 27-37, 2013.
- 2) 難病情報センター <http://www.nanbyou.or.jp/entry/589>
- 3) 秋山真志：道化師様魚鱗癬の治療のための指針の作成と新規治療戦略の開発. 厚生労働科学研究費補助金(難治性疾患克服研究事業) 平成 22-23 年度 総合研

疾患名：ネザートン（Netherton）症候群

1. 日本における有病率、成人期以降の患者数（推計）

約 100 万人に 1 人。常染色体劣性遺伝。

2. 小児期の主な臨床症状・治療と生活上の障害

出生直後は全身にびまん性潮紅を呈し、主に頭部・顔面に鱗屑、角層剥離の症状が高度である。先天性魚鱗癬は、二重鱗屑縁を呈する曲折線状魚鱗癬、もしくは先天性魚鱗癬様紅皮症の臨床像を呈している。

毛髪異常は陥入性裂毛症、捻転毛または結節性裂毛などがみられる。

アトピー性皮膚炎や喘息などのアトピー性疾患は免疫異常としてほぼ全例に発症するため、皮膚症状によるかゆみ、喘息による呼吸困難などが生活上の障害となる。

また、成長障害、アミノ酸尿、易感染性(再発性感染)、体温調節不良、脱水などの全身症状も呈する。

3. 成人期の主な臨床症状・治療と生活上の障害

幼少時の全身性の紅皮症状態から、次第に曲折線状魚鱗癬の皮疹が顕著になってくる症例が多い。

日常生活の変化や職場の環境などによって、アトピー性皮膚炎や喘息、アレルギー性鼻炎、アレルギー性結膜炎などの各種のアレルギー症状が生活上の障害となる。うつ熱、皮膚の二次感染などが増悪して生活上の障害となることがある。

4. 経過と予後

新生児の重症例では、従来は脱水、感染症、呼吸困難などにより生後数日以内に死亡していた。新生児集中治療室の管理技術の進歩により予後が大きく改善されている。皮膚症状は生涯にわたって継続するが、潮紅、紅斑などは年齢とともに改善する傾向がある。

紫外線誘発性の皮膚癌を生じやすいため、遮光や日焼け止めなどのサンケアには十分に留意する。

本疾患では角層剥離が著しく亢進しているため、ステロイド外用薬の全身性副作用(高血圧、中心性肥満、糖尿病、骨粗鬆症、胃潰瘍など)やタクロリムス外用薬の全身性副作用(腎機能障害や高血圧)などで余命に影響を与える可能性がある。

5. 成人期の診療にかかわる（べき）診療科

皮膚科(皮膚症状)、形成外科・整形外科(手足指、関節などの変形や眼瞼外反)、耳鼻科(耳垢塞栓、外耳炎)、眼科(角膜炎、結膜炎)、呼吸器内科(喘息)、メンタルクリニック(醜形差別などのストレス)などが必要に応じて診療にかかわるべき診療科と考えられる。

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

コメント：皮膚科専門医が中心となって、必要に応じて形成外科、整形外科、耳鼻科、眼科、呼吸器内科、メンタルクリニックなどの専門診療科にコンサルテーションをおこなって問題に対応する。

7. 成人期に達した患者の診療の現実

b. 小児科と成人診療科（診療科名：皮膚科）の併診

コメント：現実では近隣においては、中心となって診療をおこなってくれる皮膚科専門医を探し出せない場合も多く、病診連携の相手としてこれまで通院をしていた小児科専門医と病診連携をおこなって、二次感染や全身管理について管理、対応をおこなっている患者さんも多い。

8. 理想(6)と現実(7)の乖離の理由

a. 成人診療科側の受入れの不備・不十分

コメント：本疾患は稀少疾患であるため、二次感染や各種のアレルギー症状。全身管理について管理、対応をおこなうことができる皮膚科専門医が近隣で探し出せない現況は、とくに医療機関が少ない地域では、ある程度やむを得ないと考えております。

9. 成人期に達しても移行が進まない場合の問題

小児科クリニックでは成人期を迎えた患者に対して、全身のスキンケアや生活指導を継続的におこなう余裕がないと考えられる。例え病診連携する皮膚科クリニックがみつかった場合でも、皮膚科医が単独の医療機関である場合には、各種アレルギー症状、耳鼻科・眼科的な管理、全身管理についても十分なケアや治療が出来ない可能性がある。

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

(診療科名、学会名：呼吸器内科、耳鼻科、眼科、メンタルクリニック)

稀少疾患であるため、二次感染や各種アレルギー症状、全身管理について管理、対応をおこなうことができる専門医が近隣で見つからない現況はやむを得ないと考えます。稀少難治性疾患の原病に配慮した治療、指導管理ができる医療機関を診療所レベル(皮膚科、眼科、耳鼻科、呼吸器内科のクリニックなど)で指定して増やすことができれば、病診連携の相手探しの困難が改善する可能性があると考えます]。

b.患者・家族を対象に自立に向けた働きかけ

(患者会、小児科医、看護師、ケースワーカー、その他)

稀少難治性疾患の原病に配慮した指導、管理ができる医療機関やグループを指定して、増やすことができれば、患者・家族も該当する機関やグループ探しが容易になると考えます。指定された医療機関やグループの活動には患者会、小児科医、看護師、ケースワーカーなども関わり、情報も共有するようにする。

11. 本疾患の移行に関するガイドブック等について

e.未定

コメント：本疾患の移行に関するガイドブック等について『小児慢性特定疾病—診断の手引き』監修：公益社団法人日本小児科学会、診断と治療社 2015. が出版予定である。

疾患名：シェーグレン・ラルソン（Sjögren-Larsson）症候群

1. 日本における有病率、成人期以降の患者数（推計）

約 10～20 万人に 1 人。常染色体劣性遺伝。

2. 小児期の主な臨床症状・治療と生活上の障害

先天性魚鱗癬の皮疹は、先天性魚鱗癬様紅皮症、もしくは黒色表皮腫様の臨床症状を呈する。頸部、腹部、間擦部、四肢で顕著にみられる。

四肢の痙性麻痺を伴い、精神遅滞は高度であることが多い。

視力障害や歯牙の形成異常もみられる。

3. 成人期の主な臨床症状・治療と生活上の障害

潮紅、紅皮症を伴う重症の先天性魚鱗癬を呈するが、水疱、びらんは伴わない。

四肢の痙性麻痺を伴い、精神遅滞は高度であることが多いため日常生活も大きく制限される。

視力障害がみられる症例もあり、日常生活が大きく制限される。

4. 経過と予後

表皮バリア機能低下のため、皮膚の細菌、真菌、ウイルス感染症などを生じ、敗血症などに移行した場合、余命に影響を与える。

全身過角化のため体温調節が困難で、暑い環境下では高度の熱中症、脱水症状などを生じて余命に影響を与える。

精神、神経症状や視力障害については、これらを専門とする小児科医(神経内科医)、眼科医に定期的に診療を受け、指導、管理を受ける必要がある。

5. 成人期の診療にかかわる（べき）診療科

皮膚科(皮膚症状)、脳神経内科(神経症状)、眼科(視力障害)、メンタルクリニック(精神遅滞)、耳鼻科(耳垢塞栓、外耳炎)などが必要に応じて診療にかかわるべき診療科と考えられる。

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

コメント：皮膚科専門医と脳神経内科医が中心となって、必要に応じて眼科、耳鼻科、

メンタルクリニックなどの専門診療科にコンサルテーションをおこなって問題に対応する。

7. 成人期に達した患者の診療の現実

b. 小児科と成人診療科（診療科名：皮膚科、脳神経内科）の併診

コメント：現実では近隣においては、中心となって診療をおこなってくれる皮膚科専門医、脳神経内科専門医を探し出せない場合も多く、病診連携の相手としてこれまで通院をしていた小児科専門医と病診連携をおこなって、二次感染や全身管理について管理、対応をおこなっている患者さんも多い。

8. 理想(6)と現実(7)の乖離の理由

a. 成人診療科側の受入れの不備・不十分

コメント：本疾患は稀少疾患であるため、神経症状や二次感染などについて管理、対応をおこなうことができる皮膚科専門医、脳神経内科専門医が近隣で探し出せない現況は、とくに医療機関が少ない地域では、ある程度やむを得ないと考えております。

9. 成人期に達しても移行が進まない場合の問題

小児科クリニックでは成人期を迎えた患者に対して、全身のスキンケアや脳神経内科的な指導を継続的におこなう余裕がないと考えられる。例え病診連携する皮膚科や脳神経内科のクリニックがみつかった場合でも、専門性の高い十分なケアや治療が出来ない可能性がある。

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

（診療科名、学会名：脳神経内科、眼科、メンタルクリニック、耳鼻科）

稀少疾患であるため、二次感染や全身管理について管理、対応をおこなうことができる専門医が近隣で見つからない現況はやむを得ないと考えます。稀少難治性疾患の原病に配慮した治療、指導管理ができる医療機関を診療所レベルでも指定して増やすことができれば、病診連携の相手探しの困難が改善する可能性があると考えます。

b. 患者・家族を対象に自立に向けた働きかけ

（患者会、小児科医、脳神経内科医、看護師、ケースワーカー、その他）

11. 移行に関するガイドブック等

e.未定

コメント：本疾患の移行に関するガイドブック等について『小児慢性特定疾病—診断の手引き』監修：公益社団法人日本小児科学会. 診断と治療社 2015. が出版予定であり、さらに下記のようなものがすでに出版、もしくはインターネット上で閲覧が可能である

参考文献

- 1) 池田志孝：先天性魚鱗癬様紅皮症(CIE)の臨床疫学研究.診断書と調査票の策定. 厚生労働科学研究費補助金. 難治性疾患克服研究事業(代表研究者 岩月啓氏). 稀少難治性皮膚疾患に関する調査研究.平成20年度総括・分担研究報告書; 100-102, 2009.
- 2) 澤村大輔、池田志孝、鈴木民夫ほか.:皮膚疾患遺伝子診断ガイドライン(第1版). 日皮会誌 : 122: 561-573, 2012.
- 3)稀少難治性皮膚疾患に関する調査研究班による2011年最新版.先天性魚鱗癬様紅皮症とその類縁疾患.

[医療者向けパンフレット].

http://knh.mond.jp/kinanwp/wp-content/uploads/gyorinsen_info_m.pdf

[一般・患者さん向けパンフレット]

http://knh.mond.jp/kinanwp/wp-content/uploads/gyorinsen_info_q_a.pdf

[診断の手引きアトラス集]

http://knh.mond.jp/kinanwp/wp-content/uploads/gyorinsen_atlas2-4.pdf

疾患名：その他の先天性魚鱗癬

1. 日本における有病率、成人期以降の患者数（推計）

- ① KID 症候群：多くは孤発例で極めて稀である。常染色体優性遺伝。
- ② Dorfman-Chanarin症候群：極めて稀である。常染色体劣性遺伝
- ③ CHILD症候群：極めて稀で本邦報告例は10症例に満たない。伴性優性遺伝性ではほとんどが女性。
- ④ IFAP 症候群：極めて稀な疾患。伴性劣性遺伝。多くは男性例でアジア人での報告はほとんどみられない。

2. 小児期の主な臨床症状・治療と生活上の障害

- ① KID症候群：角化症の皮膚所見は多彩であり、乳頭腫状角化、もしくは先天性魚鱗癬様紅皮症を呈する。皮膚の易感染性は重度であり、重症の細菌、真菌、ウイルス感染を生じ、感染症状や疼痛などにより日常生活が大きく障害される。感音性難聴、血管増殖性角膜炎により日常生活が大きく障害される。
- ② Dorfman-Chanarin 症候群：先天性魚鱗癬による全身性の鱗屑、過角化、乾燥症状以外にも、眼、耳、中枢神経などに中性脂肪が蓄積して様々な障害をおよぼす。とくに精神発達遅滞、運動失調、難聴、白内障などにより、日常生活が大きく障害される。
- ③ CHILD 症候群：生後数週より左右の片側だけ、紅斑，角化，落屑を伴う魚鱗癬様ないし乾癬様の皮疹がブラシコ線に一致して生じる。患側の上下肢には短縮・欠損などの骨格異常を生じ、患側では臓器障害、形成異常などの症状も生じることがあり、日常生活が大きく障害される。
- ④ IFAP 症候群：毛包性魚鱗癬と無毛症(非瘢痕性の脱毛)以外にも表層角膜炎などによる羞明を合併する場合は日常生活が大きく障害される。

3. 成人期の主な臨床症状・治療と生活上の障害

- ① KID 症候群：細菌、真菌、ウイルスなどの二次感染を繰り返して皮疹の一部が肉芽腫様に隆起して悪化する傾向があり、感染症状や疼痛などをともなって日常生活が大きく障害される。感音性難聴はほとんどの症例で重度であり、血管増殖性角膜炎は羞明を伴い失明に至る例もあるため、これらの聴力、視力障害により、日常生活が大きく障害される。

② Dorfman-Chanarin症候群：多臓器に中性脂肪が蓄積するため、先天性魚鱗癬以外にも肝障害(肝硬変)、難聴、白内障、斜視、眼振、精神発達遅滞、成長障害、筋力低下、運動失調などを合併する場合、日常生活が大きく障害される。

③ CHILD症候群：片側性の皮疹や患側の上下肢の形成異常には明らかな改善はみられないため、日常生活が大きく障害される。

④ IFAP 症候群：毛包性魚鱗癬、無毛症、羞明の三徴のほかにも成長障害、神経症状、アトピー性皮膚炎なども合併する。

4. 経過と予後

① KID 症候群：皮膚の重度の易感染性のため、細菌、真菌、ウイルスなどの二次感染を繰り返すようになり、敗血症を生じやすく余命に影響を与える。皮膚癌、舌癌の合併例も報告されており、本疾患の予後と関連することがある。

② Dorfman-Chanarin 症候群：全身の組織に脂質が沈着するにもかかわらず、生命予後は比較的良好と言われている。

③ CHILD 症候群：患側の臓器障害、形成異常が重症でなければ、生命予後は比較的良好と言われている。

④ IFAP 症候群：繰り返す皮膚感染症や呼吸器感染。脳神経症状や臓器症状は予後を左右することがあるため、十分なコントロールが必要である。

5. 成人期の診療にかかわる（べき）診療科

皮膚科(皮膚症状)、脳神経内科(神経症状)、消化器内科(肝機能障害)、形成外科・整形外科(手足指、関節などの変形や眼瞼外反)、耳鼻科(聴力障害)、眼科(視力障害)、メンタルクリニック(精神発達遅滞)などが必要に応じて診療にかかわるべき診療科と考えられる。

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

コメント：皮膚科専門医が中心となって、必要に応じて脳神経内科、消化器内科、整形外科、形成外科、耳鼻科、眼科、メンタルクリニックなどの専門診療科にコンサルテーションをおこなって問題に対応する。

7. 成人期に達した患者の診療の現実

b. 小児科と成人診療科（診療科名：皮膚科）の併診

コメント：現実では近隣においては、中心となって診療をおこなってくれる皮膚科専門医を探し出せない場合も多く、病診連携の相手としてこれまで通院をしていた小児科専門医と病診連携をおこなって、二次感染や全身管理について管理、対応をおこなっている患者さんも多い。

8. 理想(6)と現実(7)の乖離の理由

a.成人診療科側の受入れの不備・不十分

コメント：本疾患は稀少疾患であるため、二次感染や合併する臓器症状について管理、対応をおこなうことができる皮膚科専門医が近隣で探し出せない現況は、とくに医療機関が少ない地域では、ある程度やむを得ないと考えております。

9. 成人期に達しても移行が進まない場合の問題

小児科クリニックでは成人期を迎えた患者に対して、全身のスキンケアや生活指導を継続的におこなう余裕がないと考えられる。例え病診連携する皮膚科クリニックがみつかった場合でも、皮膚科医が単独の医療機関の場合には、二次感染や合併する臓器症状についての全身管理、対応が十分に出来ない可能性がある。

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

(診療科名、学会名：脳神経内科、消化器内科、整形外科、形成外科、耳鼻科、眼科、メンタルクリニック)

稀少疾患であるため、種々の臓器症状や二次感染、全身管理について管理、対応をおこなうことができる専門医が近隣で見つからない現況はやむを得ないと考えます。稀少難治性疾患である先天性魚鱗癬に配慮した治療、指導管理ができる医療機関を診療所レベル(皮膚科、形成外科、整形外科、耳鼻科クリニックなど)でも指定して、その数を増やすことができれば、病診連携の相手探しの困難が改善する可能性があると考えます。

b.患者・家族を対象に自立に向けた働きかけ

(患者会、小児科医、看護師、ケースワーカー、その他)

稀少難治性疾患の原病に配慮した指導、管理ができる医療機関やグループを指定して、数を増やすことができれば、患者・家族も該当する機関やグループ探しが容易になると考えます。指定された医療機関やグループの活動には患者会、小児科医、看護師、ケースワーカーなども関わり、情報も共有するようにする。

11. 本疾患の移行に関するガイドブック等について

e.未定

コメント：本疾患の移行に関するガイドブック等について『小児慢性特定疾病—診断の手引き』監修：公益社団法人日本小児科学会. 診断と治療社 2015. が出版予定であり、さらに下記のようなものがすでに出版、もしくはインターネット上で閲覧が可能である

参考文献

- 1) 池田志孝：先天性魚鱗癬様紅皮症(CIE)の臨床疫学研究.診断書と調査票の策定. 厚生労働科学研究費補助金. 難治性疾患克服研究事業(代表研究者 岩月啓氏). 稀少難治性皮膚疾患に関する調査研究.平成20年度総括・分担研究報告書; 100-102, 2009.
- 2) 澤村大輔、池田志孝、鈴木民夫ほか.:皮膚疾患遺伝子診断ガイドライン(第1版). 日皮会誌：122: 561-573, 2012.
- 3) 稀少難治性皮膚疾患に関する調査研究班による2011年最新版.先天性魚鱗癬様紅皮症とその類縁疾患.
[医療者向けパンフレット]
http://knh.mond.jp/kinanwp/wpcontent/uploads/gyorinsen_info_m.pdf
[一般・患者さん向けパンフレット]
http://knh.mond.jp/kinanwp/wp-content/uploads/gyorinsen_info_q_a.pdf
[診断の手引きアトラス集]
http://knh.mond.jp/kinanwp/wp-content/uploads/gyorinsen_atlas2-4.pdf