

疾患名：色素性乾皮症

1. 日本における有病率、成人期以降の患者数（推計）

300～600 人／成人期以降：100～200 人

2. 小児期の主な臨床症状・治療と生活上の障害

正常から逸脱した激しい日焼け症状、年齢に不相応に若い時期での光老化の症状（露光部を中心とした広範囲の色素斑や皮膚の乾燥、皮膚がん）。

転倒しやすいなどの神経症状、聴力レベルの低下。

生活上の障害としては、遮光を厳格にしなければならないこと、聴力障害、神経障害。

3. 成人期の主な臨床症状・治療と生活上の障害

小児と同等であるが症状が進行性であるため症状は皮膚と神経両方とも重症度が増す。

4. 経過と予後

病型にもよるが、多くの症例で経過は進行性、予後は不良。

5. 成人期の診療にかかわる（べき）診療科

皮膚科は必ず関わる。症状の範囲とその程度に応じて神経内科、耳鼻科、整形外科、リハビリテーション科、眼科が関わる

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、神経内科、耳鼻科、整形外科、リハビリテーション科、眼科）に全面的に移行

コメント

皮膚科が中心となり、関係診療科と連携する形が望ましい。本疾患は患者数も少なく、小児科での認知度も低いので、小児期においても小児科とも連携しながら各診療科が関わる形の方が移行がスムーズに進むと思われる。

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、神経内科、耳鼻科、整形外科、リハビリテーション科、眼科）に全面的に移行

コメント

診療する施設が限られているので、その施設では皮膚科が中心となり、関係診療科と連携して診察している。関連診療科は地域での関連診療科の場合もある。

8. 理想(6)と現実(7)の乖離の理由

該当なし。

9. 成人期に達しても移行が進まない場合の問題

患者にとって最良の診療が受けられない。

10. 解決のためにすべき努力

該当なし。

11. 本疾患の移行に関するガイドブック等について

現在、小児期と成人期で診療体制が大きく変わっていないので、移行ガイドブックのようなものは特に編纂の予定はない。