

# 眼皮膚白皮症（ヘルマンスキー・パドラック症候群を含む）

## 1. 疾患名ならびに病態

眼皮膚白皮症（ヘルマンスキー・パドラック症候群を含む）

小児慢性特定疾病では大分類、細分類とも疾患名は上に同じ。小慢では症候性はヘルマンスキー・パドラック症候群のみ、指定難病では非症候性、症候性を含む。

## 2. 小児期における一般的な診療

### ◇ 主な症状

出生時、あるいは出生直後より白色の皮膚、白～茶色までの頭髪、虹彩の色が薄い（青色、灰色等）が指摘される。その後に弱視、眼振、光線過敏症が明らかとなる。

症候型であるヘルマンスキー・パドラック症候群は出血傾向を伴う。さらにサブタイプによっては神経症状、貧血、免疫不全等の合併症を伴うことがある。

### ◇ 診断の時期と検査法

多くの場合、出生直後より白色の皮膚、白～茶色までの頭髪、虹彩の色が薄い（青色、灰色等）が指摘される。その後に弱視、眼振出生時、あるいは乳児期に診断される。

### ◇ 経過観察のための検査法

眼底検査や視力検査を含めた眼科的検査。

皮膚科における全身の皮膚の皮疹の有無を観察し、必要に応じて皮膚生検を行う。

### ◇ 治療法

根治的治療はない。生活指導として、紫外線防止対策の指導や生活環境の照度をやや落とす等の指導を行う。中高年以降の年齢では皮膚癌の発症を念頭に置いた皮膚科医による定期的な健診が必要である。症候型においては、予想される合併症を念頭に置いた定期的な健診が必要であり、合併症に関する有意な所見が認められた場合は早期医療介入が求められる。

### ◇ 合併症および障がいとその対応

色素沈着については、OCA1A 型を除いて、加齢と共に軽度の色素沈着を認める症例がある。中高年以降に日光角化症や皮膚癌を発生しやすく、特に露出部位にその傾向が強いが、露出部以外でも発症頻度は健常人に比べ高い。

症候型においては合併症が生命予後に関係する。最も生命予後に関係する進行性間質性肺炎は、HPS1 と HPS4 において高頻度に発症し、HPS2 と HPS10 においても合併例の報告がある。多くは 40 歳以降に発症するが、20 歳代で発症した例も報告されている。進行性間質性肺炎に次いで頻度が高い大腸炎については、HPS1 と HPS4 に加えて HPS3、HPS5、HPS6 で発症する。その他の合併症として、低頻度ながら、HPS2 と HPS10 では好中球減少による免疫不全と血球貪食症候群、HPS9 では血小板減少症と好中球減少症、HPS10 では神経症状がある。

小児期の障害として弱視、羞明、眼振等の眼症状や光線過敏症状が障害となる。  
紫外線による早期の皮膚老化と中高年期における皮膚癌の発症率が高くなるため、紫外線防止対策を幼少時期より行う。

### 3. 成人期以降も継続すべき診療

#### ◇ 移行・転科の時期のポイント

皮膚科、眼科

ヘルマンスキー・パドラック症候群(1型と4型)では、上記に加えて呼吸器内科、消化器内科

小児科が主治医となっている場合でも、幼少時期から皮膚科の介入が望ましく、成人期まで対応可能である。必要に応じて、内科介入も検討される。移行期を担当する皮膚科医は皮膚科から他科へ疾患全般についての情報提供を惜しまず、小児科医の移行医療を支援するため積極的に関わることが望ましい。

#### ◇ 成人期の診療の概要

数万人に1人の頻度、患者数：5,000人程度

小児期の生命予後は一般と比べ同様である。したがって、成人期以降も小児期と同頻度であると推定される。日本人では希少疾患のため、間質性肺炎の合併頻度は不明である。

・非症候型：弱視は生涯続く。皮膚癌が発症しても早期に適切に対処できれば、生命予後は健常人との差はない。

・症候型：ヘルマンスキー・パドラック症候群の1型と4型は中高年時に間質性肺炎が発症する確率が高く、間質性肺炎の進行により予後が決まる。欧米では、ヘルマンスキー・パドラック症候群の75%の症例は間質性肺炎、血液系の疾患、肉下腫性大腸炎のいずれかで、40歳～50歳代で死亡するとの報告がある。

### 4. 成人期の課題

#### ◇ 医学的問題

移行期と成人期前半では視力障害が最も大きな問題であり、中高年期においては紫外線障害による皮膚老化と皮膚悪性腫瘍発症が問題となる。

#### ◇ 生殖の問題

ヘルマンスキー・パドラック症候群では、出血傾向を伴うため、出産に際して多量の出血に対応できる施設が望ましい。

#### ◇ 社会的問題

移行期では視力障害が問題であり、進学や就労に影響することもある。成人期における就労では、戸外の仕事は避けることが望ましい。

### 5. 社会支援

#### ◇ 医療費助成

医療費については、移行期は特に問題ないことが多い。成人期では、中高年期における皮膚悪性腫瘍発生時と、ヘルマンスキー・パドラック症候群の1型と4型の患者で中高年に間

質性肺炎を合併した場合、その治療費が発生する可能性がある。

小慢から指定難病への登録切り替えが必要である。

[小児慢性疾病]

眼皮膚白皮症であり、症候型眼皮膚白皮症(チェディアック・東症候群及びグリセリ症候群)でないこと。症候型については「免疫疾患」「血液疾患」群で対象となっている。

【指定難病】

症候型も含めて一括して眼皮膚白皮症に分類されている。症候型では合併症を伴っている場合、非症候型では良好な眼の矯正視力が 0.3 未満である場合が助成範囲となっている。症候型、非症候型のいずれの場合でも指定難病への書き換えには視力の記録が必要である。

#### ◇ 生活支援

乳幼児から生涯にわたる紫外線対策が必要であり、サンスクリーンクリーム、紫外線遮断衣料の購入、視力障害に対する眼鏡やサングラスの購入等により、多くの生活費の負担がある。

#### ◇ 社会支援

乳幼児から生涯にわたる紫外線対策が必要であり、サンスクリーンクリーム、紫外線遮断衣料の購入、視力障害に対する眼鏡やサングラスの購入等が必要であるが、社会的支援制度がなく、全て自費・個人負担となっている。

#### [参考文献]

日本皮膚科学会ガイドライン 眼皮膚白皮症診療ガイドライン(2014), (2017)

<<引用文献>>

1. 深井和吉、大磯直毅、川口雅一、佐藤美保、堀田喜裕、種村篤、金田眞理、川上民裕、西村栄美、河野通浩、林思音、山下英俊、錦織千佳子、佐野栄紀、片山一郎、鈴木民夫：眼皮膚白皮症診療ガイドライン作成委員会 日本皮膚科学会ガイドライン 眼皮膚白皮症診療ガイドライン、日本皮膚科学会雑誌、2014; 124:1897-1911
2. 深井和吉、大磯直毅、川口雅一、佐藤美保、堀田喜裕、種村篤、金田眞理、川上民裕、西村栄美、林思音、山下英俊、錦織千佳子、佐野栄紀、片山一郎、鈴木民夫、眼皮膚白皮症診断ガイドライン作成委員会：眼皮膚白皮症診療ガイドライン補遺、日本皮膚科学会雑誌 2017; 127:133-135

#### [文責]

日本小児皮膚科学会小児慢性疾病対策委員会