

# 道化師様魚鱗癬

## 1. 疾患名ならびに病態

道化師様魚鱗癬

小児慢性特定疾病では先天性魚鱗癬（大分類）、細分類 2-4

## 2. 小児期における一般的な診療

### ◇ 主な症状

出生時に既に全身に高度な過角化、板状の厚い角質増殖が認められ、乾燥とともに鮮紅色を呈した粗大な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も特徴的で、耳介変形も顕著である。

新生児期には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生じる。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は認めない。

新生児期に救命された症例では、その後は重症の常染色体劣性魚鱗癬の臨床症状を呈するようになる。高度な角質増殖により形成された粗大な亀裂は細菌・ウイルス・真菌などによる二次感染の温床となる。

### ◇ 診断の時期と検査法

出生直後から本症に特徴的な皮膚所見である、①出生時からほぼ全身に板状の厚い鱗屑を認め、②重篤な眼瞼の外反、③口唇の突出開口がみられることで確定診断が可能である。この特徴的な皮膚症状は、妊娠後期には胎児超音波検査(3D エコーなど)でも同定できることがあり、羊水中の角化物とともに出生前の診断として有用である。

### ◇ 経過観察のための検査法

レチノイドの投与と集中治療で新生児期の救命に成功した場合には、その後の皮膚の状態を観察し、治療方針を決定するため、病理検査を繰り返し行うことがある。

細菌、真菌、ウイルスなどの二次感染を合併しやすいため、細菌培養検査、真菌鏡検・培養検査を繰り返し施行し、血清ウイルス抗体価の測定などもあわせて行う。

身体計測や血清総タンパク値、アルブミン値などで成長や栄養の評価を定期的に行う。

### ◇ 治療法

出生直後から新生児集中治療室における輸液、栄養、呼吸、温度・湿度の管理下に置く。なるべく早期からの胃管からのレチノイド内服投与を行うことが大切で、呼吸障害がある場合には酸素投与も行う。

鮮紅色の深い亀裂をともなった全身性の角質増殖に対しては、保育器内の湿度を高めに保ち、プロペト軟膏などを使用して、徹底的な保湿治療を行ない、水分の消失と二次感染予防を行う。剥離が可能な厚い角質はその度に用手的に剥がす。細菌・真菌・ウイルスなどの二次感染を生じた部位には、抗生剤、抗真菌剤、抗ウイルス剤の内服・外用・点滴を行う。

### ◇ 合併症および障がいとその対応

主な合併症として、新生児呼吸窮迫、反復性呼吸器感染が見られる。手足の関節部の著明な角質増殖による関節運動制限、ミトン様手、多指症などが見られる。また、角質増殖による聴覚異常も見られることがある。

外出や屋外作業で生じた、うつ熱や熱中症には、できる限りすみやかな休息や補液が必要で、摂食不良、体調不良となれば栄養剤などを投与する。

過度な角質増殖により、手指や足趾が拘縮する後遺症に対しては、形成外科、整形外科などで外科的な対応も考慮する。

日常生活で衣類などが擦れて機械的な刺激がある部位には、痒みや疼痛を生じて日常生活が制限される。関節屈曲部位や掌蹠には厚い鱗屑、角質増殖を合併し、亀裂を形成するため、感染症状、疼痛などにより日常生活が制限される。気候、天候により、うつ熱や倦怠感を生じて外出が出来なくなる。眼瞼外反が継続する症例では両眼の結膜炎を生じることがあり、外耳道の鱗屑による閉塞により、難聴や二次感染もしばしば生じるため、日常生活に支障を来す。

### 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(皮膚症状)を主体として、形成外科・整形外科(眼瞼外反や手足指、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)などで個々の併発症に対応する。

必要な診療科が見つからない場合は、近くの内科診療所が病診連携により治療を引き継ぐ方法がある。レチノイン酸の内服継続や、脱水や発熱への対応、皮膚表面への細菌・ウイルス感染などによる全身状態の悪化などに際し内科診療所に対応していただく。レチノイン酸の内服量や外用薬の選択などで迷う場合には該当する内科診療所からの要請に対し地域の基幹病院の皮膚科が積極的に関わることが望ましい。

#### ◇ 成人期の診療の概要

本症では常染色体劣性遺伝形式であり、正確な患者数の統計はないが罹患率は約 30 万人に 1 人とされている。本邦の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)による平成 24 年度全国疫学調査では男女合わせて 11 例の報告があった。

### 4. 成人期の課題

#### ◇ 医学的問題

小児科医と移行後に診療科の中心となる皮膚科医とは疾患情報の提供などを通して緊密な連携が必要である。

角化と感染症のコントロールが主体であるが、移行期は思春期にも当たるため、患者本人にもいろいろなメンタル的な葛藤が生まれるため、メンタルクリニックやこれに所属する心理カウンセラーにはこの時期は継続的に関わる必要がある。

#### ◇ 生殖の問題

性器に病変がなければ、性交渉は可能。ただし、催奇形性がある抗角化症薬のエトレチナートは生涯に渡って投与が必要となることがほとんどであるため、必ず避妊を行う。

#### ◇ 社会的問題

手足指、関節などの変形による学習、作業効率の低下。醜形差別などによる人間関係のストレスなどがあり、程度により通常学級で良いか特殊学級が良いか検討が必要である。就労では職場での理解も得て、社会支援が必要である。極めて重症のため、進学、就労が困難になることがある。

### 5. 社会支援

#### ◇ 医療費助成

##### 【小児慢性疾病】

感染の治療で抗菌薬、抗ウイルス薬、抗真菌薬等の投与が必要となる場合。

##### 【指定難病】

指定難病診断基準 Definite、Probable を対象とする。本症と診断された症例のすべてが指定難病重症度分類で重症とみなされるため、本症患者全員が指定難病認定者として助成対象となる。

#### ◇ 生活支援

外用剤、内服薬などの投薬量は移行期、成人期と体のサイズが大きくなるため、医療費も増えるようになる。

小児慢性特定疾患認定者、指定難病認定者、身体障害者手帳交付者には、助成がある。

#### ◇ 社会支援

手足指、関節などの変形が高度な場合には、作業や生活に支障が生じるため、申請を行えば該当する重症度の等級の身体障害者手帳、生活用具支給補助がある。

### 【参考文献】

難病情報センター 先天性魚鱗癬 <http://www.nanbyou.or.jp/entry/288>

<<引用文献>>

1. 黒沢美智子、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：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 総合研究報告書，2012.

### 【文責】

日本小児皮膚科学会小児慢性疾病対策委員会