

シェーグレン・ラルソン (Sjögren-Larsson) 症候群

1. 疾患名ならびに病態

シェーグレン・ラルソン (Sjögren-Larsson) 症候群

小児慢性特定疾病では先天性魚鱗癬 (大分類)、細分類 2-6。

2. 小児期における一般的な診療

◇ 主な症状

先天性魚鱗癬の皮疹は、神経症状よりも早く新生児～乳児期には明らかとなる。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。

乾燥のため、皮膚には掻痒が強く、掻破により容易に角質剥離、びらんを形成して、細菌・ウイルス・真菌などによる二次感染の温床となる。

さらに神経症状として、乳児期以降になって下肢に優位な痙性四肢麻痺を伴う様になり、精神遅滞は高度であることが多い。これらは小児神経内科医の診療が必要がある。

◇ 診断の時期と検査法

魚鱗癬症候群のため、先天性魚鱗癬に四肢の痙性麻痺を伴い、精神遅滞は高度であることで三徴候のすべてが揃った時に本疾患とはじめて診断される。

代表的な経過をとる症例であっても、皮膚所見と病理組織所見から、他の魚鱗癬症候群と確実に鑑別することは困難である。しかしながら、本症に特徴的とされる四肢の痙性麻痺や精神遅滞が明らかとなる幼小児期以前は確定診断をすることができない。その間には本症が常染色体劣性遺伝性魚鱗癬と診断されている可能性がある。この場合でも、ALDH3A2 遺伝子変異が検出されれば、本症と診断される。

◇ 経過観察のための検査法

本症では、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

乾燥部位には保湿剤や角質溶解剤を主に使用し、痒みによる掻破などで二次感染を生じた場合には、抗生剤、抗真菌剤、抗ウイルス剤の内服や外用を行う。本症ではしばしば摂食不良、体調不良となるため、必要があれば栄養剤などを投与する。

痒みによる掻破などで二次感染を生じた場合には、抗生剤、抗真菌剤、抗ウイルス剤の内服や外用を行う。本症における皮膚外症状として痙性麻痺や精神遅滞などの神経症状については小児神経内科医の対応が必要となる。

◇ 合併症および障がいとその対応

下肢に優位な痙性四肢麻痺を乳児期以降に認めることがある。また、精神遅滞は高度であることが多い。これらは小児神経内科医の診療が必要がある

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。全身の過角化、発汗の低下により、外出や屋外の作業で容易にうつ熱や熱中症を生じるため、気候や天候などには十分に留意し、できる限りのすみやかな休息や補液が必要となる。

上記以外に眼科所見として眼底網膜の光輝性小斑点(glistening dots)がみられ、視力障害もみられる。また、歯牙形成異常もみられる。

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

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。全身の過角化、発汗の低下により、外出や屋外の作業で容易にうつ熱や熱中症を生じるため、気候や天候などには十分に留意し、できる限りのすみやかな休息や補液が必要となる。

上記以外に眼科所見として眼底網膜の光輝性小斑点(glistening dots)がみられ、視力障害もみられる。また、歯牙形成異常もみられる。

◇ 成人期の診療の概要

本症では常染色体劣性遺伝形式で、罹患率は約 10-20 万人に 1 人程度である。

全身性の角質増殖、鱗屑、落屑は生涯にわたって継続する。皮膚の細菌、真菌、ウイルス感染症などを生じやすく、敗血症などに移行した場合は余命に影響を与える。全身性の皮疹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生命予後に影響を与える。

痙性麻痺、精神遅滞、視力障害により日常生活が制限される状況は継続する。

4. 成人期の課題

◇ 医学的問題

精神発達遅滞と身体障害を併発しているため、移行期の前後を通じて皮膚科医が診療科の中心となることは困難である。その場合でも疾患情報の提供などを通して小児科(小児神経内科)、神経内科、リハビリテーション科などとの緊密な連携を図る。

◇ 生殖の問題

症例によって産婦人科との連携が必要であるが、痙性麻痺、精神発達遅滞を合併するため、一般的に妊娠、出産は困難と考えられる。

◇ 社会的問題

精神発達遅滞と身体障害を併発しているため、学習、作業効率の低下が生じる。体温調節も困難であり、暑い環境下では高度の熱中症、脱水症状などを生じる。また寒い環境では低体温を生じて体力を消耗する。

神経症状の程度にもよるが養護学級への通学を検討する。就労では社会支援が必要である。極めて重症の場合、進学、就労は困難である。

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】

魚鱗癬症候群のすべての病型が先天性魚鱗癬(指定難病 160)として1つの病名でカバーされている。皮膚以外の臓器にも日常生活に支障をきたすレベルの異常があった場合には、魚鱗癬皮疹が軽症でも指定難病認定者として助成対象になり得る。

◇ 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。

精神発達遅滞と身体障害を併発しているため、小児慢性特定疾患認定者は引き続き指定難病と身体障害の認定者となり得る。

◇ 社会支援

痙性麻痺を伴うため、日常の作業や生活に支障が生じるため肢体不自由となり、身体障害者手帳、生活用具支給補助が必要である。

【参考文献】

[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

<<引用文献>>

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.

【文責】

日本小児皮膚科学会小児慢性疾病対策委員会