

色素性乾皮症

1. 疾患名ならびに病態

色素性乾皮症

小児慢性特定疾病では大分類、細分類とも上に同じ

2. 小児期における一般的な診療

◇ 主な症状

正常から逸脱した激しい日焼け症状、年齢に不相応な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、神経症状を合併するタイプでは半数以上の症例では6歳くらいから徐々に症状が進行し、小学校の中-高学年から歩行障害、失調。知的発達が進む。聴力レベルの低下も徐々に進行し、知能発達遅滞と合わさって、コミュニケーションをとるのも難しくなってくる。

◇ 診断の時期と検査法

サンバーン増強型では生後間もなくの日光曝露時に気が付かれることも多いが、サンバーンの増強がなく、色素異常のみ起こる色素増強型では、却って診断が遅れることが多く、小学校に上がる頃になって色素斑の増強から本疾患を疑われ、診断されることもあるが、そういう例ではむしろ小児期から多数の皮膚がんが生じるケースが多い。

検査法は光線テスト、遺伝学的検査、線維芽細胞を用いたDNA修復テストなど。

◇ 経過観察のための検査法

サンバーン増強型では、生後間も無くの日光曝露の（多くの症例でお宮参り）の際に異常に激しい日焼けの反応をきたし、1週間程度で色素沈着を残して消退する。遮光が全く施されない症例では10歳になるまでに皮膚がんが生じる。色素増強型では、3歳頃から露光部に限局した雀卵斑様の小色素斑が異様に、年齢不相応に目立つようになる。

皮膚がんの診断のための皮膚生検、聴力テスト、神経学的検査ならびに診察

◇ 治療法

高度の日焼けに対する消炎治療と、皮膚がんが生じればその切除と早期発見。神経症状の中で比較的早期に現れる症状として感音性難聴があり、5-6歳で症状がで始めるので、難聴が疑われた場合には補聴器装着などの介入のタイミングを図る。神経症状に伴う関節の拘縮等をとるためのリハビリ等も指導し、日常生活の中で訓練する。

◇ 合併症および障がいとその対応

主な合併症としては下記がある。

- ・聴力障害、神経症状
- ・関節の屈曲拘縮
- ・誤嚥による肺炎

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、神経障害に対応

して対症療法、リハビリによる関節の屈曲拘縮への予防、装具による足の変形の予防を行う。失調は6歳頃からおこり、転倒しやすくなるので学校でも注意が必要である。聴力障害も5-6歳から起こるので、難聴の進行について学校でも注意深く観察する必要がある。神経症状は進行性であり、最終的には喉頭分離術、気管切開を行うことが多い。最終的には車椅子あるいは、ベッド上での安静となる。

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

症状によっては全ての患者には出現しないものも有るが、皮膚の症状は全ての患者に出現し、しかも、比較的発症時期も早いことから、皮膚科で診断されることが多い。その後も皮膚科は全年齢を通して関わることになるので、皮膚科医が中心となり、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、眼科が関わり診療科横断的なチーム医療体制をとることが重要である。

◇ 成人期の診療の概要

300～600人／成人期以降：200～400人

病型にもよるが、多くの症例で経過は進行性、予後は不良である。A群では就学前に神経症状の出現があり、学童期は療育の対象となり、歩行困難から車いす生活となり20歳までに呼吸障害を生じることがある。

神経症状の出現しないC群、E群、バリエーション型では、徹底した遮光により皮膚がんを予防できればおおむね生命予後は良好である。

4. 成人期の課題

◇ 医学的問題

進行する神経症状を見越して、小児期のうちにできる限り知力、身体能力ともにベースを上げておくことが望まれる。移行期には獲得した能力をできるだけ維持できるようリハビリ、言語指導などを行うことが求められる。聴力低下に備えて時期を見て余力があるうちに補聴器装着などにより聴覚刺激も続けるように務める。

◇ 生殖の問題

皮膚型の場合には日常生活で遮光ができれば結婚が可能となるケースもあると思われるが、配偶者の理解、職場での理解、就労環境の整備（特に生活空間の厳重な遮光の整備）が必要である。遺伝のことから実際にはかなり制限がある。適切な遺伝カウンセリングなどが必要と思われる。

◇ 社会的問題

皮膚症状、稀に遅発性の神経症状から思春期になって遺伝学的検査により診断がつく例が増えている。突然、生涯遮光を余儀なくされ、生活が一変し、就労にも大きな影響がでることより、日常の不便だけでなく精神的なダメージも大きい。遺伝カウンセリングが必要となるケースも多い。就労に関しては就職時には遮光に配慮してもらえることも多いが、転職では一切考慮されず、結局離職している例も多い。一般の人の“遮光を余儀なくされること”への理解が乏しいことも就労を難しくしている。

5. 社会支援

◇ 医療費助成

【小児慢性疾病】

疾患名に該当する場合。

【指定難病】

指定難病では“疾患名に該当する場合”であっても、重症度分類でステージ2未満：神経症状がなく、皮膚症状がで軽微な場合には顔面の狭い範囲（鼻梁、頬部のみ）の場合では助成の対象とはならない。

◇ 生活支援

皮膚がんが多発する場合の医療費の助成はされているが、皮膚がん発症の予防のためのサンスクリーン剤、窓ガラスへの遮光フィルム、遮光頭巾などへの支援は地方自治体に委ねられており、患者間にも不公平感がある。

◇ 社会支援

車椅子生活となると、身体障害での障害者手帳による補助を受ける例もある。また、聴力障害での障害者手帳の適応例もある。

【参考文献】

日本皮膚科学会 色素性乾皮症診療ガイドライン 1)

<<引用文献>>

1. 森脇真一、苅田典生、林雅晴。山下大介、酒井良忠、錦織千佳子
色素性乾皮症診療ガイドライン：日皮会誌：125, 2013-2022, 2015.

【文責】

日本小児皮膚科学会小児慢性疾病対策委員会