

色素性乾皮症における重症度スコアの作成に関する研究

研究分担者 上田 健博 神戸大学医学部附属病院 神経内科 特命講師

研究要旨

色素性乾皮症患者の神経症状が日常生活に与える影響を明らかにするため、これまで4年間に渡り評価した重症度スコアの解析を行った。その結果、XP-A患者において、喉頭機能、寝返り動作、排泄機能などの機能や意欲に関しては、小児期に保たれる傾向が示された。神経所見や運動機能は幼少期からほぼ一定の進行を認めるが、その過程でいくつかの日常生活動作は残存していく傾向があり、そのことを認識することが診療、ケアにおいて重要と思われた。

A. 研究目的

色素性乾皮症（XP）では重篤な神経症状を呈することが知られており、患者及び家族の日常生活に大きな影響を与えている。本研究では、XP患者の神経症状を含めた日常生活動作の障害がどのように進行するのかを明らかにするため、XP患者において普遍的に評価可能な重症度スコアの作成を目的とする。

B. 研究方法

これまでに検討した重症度スコアを統合可能なVer.4を作成した。XP-A 17例を最長4年間にわたってフォローした結果を、Section 1（日常生活動作）、Section 2（運動機能）、Section 3（高次機能）それぞれの合計点と、その下位項目について解析した。

（倫理面への配慮）

患者・家族への診察及び聞き取りは通常診療の範疇であり倫理面での大きな問題はないと思われる。患者の臨床データは全て匿名化した上で厳重に取り扱った。

C. 研究結果

各Sectionの合計スコアは、個人差はあるがいずれの症例でも幼少期から年齢とともに増悪した。下位項目に関して、Section 1の大半の項目は幼少期から障害が存在したが、喉頭機能、寝返り動作、排泄機能については10歳前後まで障害なく経過した。Section 2においては、多少の時期の違いはあるがいずれも年齢とともに増悪を示した。Section 3においては、知的障害は幼少期から存在したが、意欲の減退は10歳代前半までは認めなかった。

D. 考察

XP-A患者においていくつかの機能は、小児期に保たれる傾向が示された。神経所見や運動機能は幼少期からほぼ一定の進行を認めるが、その過程でいくつかの日常生活動作は残存していく傾向があり、そのことを認識することが診療、ケアにおいて重要と思われた。

E. 結論

XP-A患者においていくつかの機能は、小児期に保たれる傾向が示された。

F. 健康危険情報

G. 研究発表

1. 論文発表

Regional glucose hypometabolic spread within the primary motor cortex is associated with amyotrophic lateral sclerosis disease progression: A fluoro-deoxyglucose positron emission tomography study

Endo H, Sekiguchi K, Ueda T, Kowa H, Kanda F, Toda T
eNeurologicalSci 6 (2017) 74–79

2. 学会発表

Correlation between brain atrophy and clinical severity in patients with xeroderma pigmentosum group A harboring the founder mutation in Japan

Ueda T, Kanda F, Nishigori C, Toda T
13th International Congress of Human Genetics (ICHG2016)

H. 知的財産権の出願・登録状況

(予定を含む。)

1. 特許取得
2. 実用新案登録
3. その他