

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、重症度スコアを作成・改定し解析を行った。その結果、XP-A 患者においては幼少期から年齢とともにスコアが増悪した。ただし下位項目のうち、喉頭機能、寝返り動作、排泄機能、意欲に関しては小児期に保たれる傾向があった。同年齢では重症度スコアの高い患者ほど、頭部 MRI での脳萎縮が強く、かつ神経伝導速度が遅い傾向がみられ、さらに個々の患者において脳容積の経時的な減少と重症度スコアの悪化は関連していた。

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

客観的に評価可能な重症度スコア (Section 1: 日常生活動作, Section 2: 運動機能, Section 3: 精神機能) を作成した。XP-A 患者のべ 17 例におけるスコアを経時的に評価した。皮膚科医と神経内科医での評価者間の差を検討し改定を行った。頭部 MRI や神経伝導検査の結果との比較検討を行った。

(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を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。ただし下位項目のうち、喉頭機能、寝返り動作、排泄機能、意欲に関しては小児期は保たれる傾向があった。同年齢では重症度スコアの高い患者ほど、頭部 MRI での脳萎縮が強く、かつ神経伝導速度が遅い傾向がみられた。さらに個々の患者において脳容積の経時的な減少と重症度スコアの悪化は関連していた。

D. 考察

XPA の日常生活動作の障害は、5 歳以降で経時的に進行していること、客観的な神経学的評価とも一致することが示された。脳容積の減少と重症度スコアの悪化はともに 5 歳以降で認めており、両者の関連性が示唆されるとともに、XPA の神経症状が 5 歳という早い段階で始まっていることが示された。一方でいくつかの機能は、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は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

本スコアは神経症状の進行を反映した評価尺度として有用性が認められた。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)

A 群色素性乾皮症における重症度の評価

上田健博、苅田典生、鷺田和夫、久我敦、関口兼司、古和久朋、錦織千佳子、戸田達史

2014年 第55回日本神経学会学術総会

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