

# 色素性乾皮症患者さんと ご家族のサポートブック



厚生労働省  
神経皮膚症候群に関する診療科横断的な診療体制の確立研究班

## 色素性乾皮症ってどんな病気？

- 日光によって引き起こされる遺伝子の傷を修復するしくみに障害があるために、遺伝子の傷が修復されないまま残ってしまう遺伝性の病気で、原因となる遺伝子の種類によって A-G 群と V 型の 8 つの病型が知られています。
- 全ての患者さんに共通するのは日光のあたる部位の皮膚にそばかす様のしみがたくさん生じ、若いうちから多数の皮膚がんが生じる病気です。皮膚が乾燥し、毛細血管が浮き出た様に見立つこともあります。
- 異常にひどい日焼けの症状がでて、そのあと、シミがたくさんできて、やがて皮膚がんが生じるタイプと、日焼けの症状が出ないままシミだけが増えていつのまにか皮膚がんがたくさんできてくるタイプとがあります。紫外線による眼の障害が出ることもあります
- 異常に強い日焼けが出るタイプでは、日光をまぶしいと感じることも多いです。
- 日本では XP の患者さんの 6 割以上に原因不明の神経症状を合併しています。
- この病気には、世界中にある病気ですが、日本での頻度は諸外国と比べると高く、500—600 名の患者さんがいると推定されます。特に A 群と V 型が多いことがわかっています。両親のうちの両方がこの病気の遺伝子を持っている(保因者)場合、子供が発症する確率は 1/4 となります。

## 最初にどう言う症状で気づかれますか？

- 重症例では、生まれてすぐの日光浴でほんの 5 分しか日に当たっていないのに、顔がぱんぱんに赤くはれ、その赤みと腫れが日を追う毎にどんどんひどくなり治まるのに 1 週間くらいかかる、といった異常な日焼けの反応で気づかれる事が多いです。お宮参りのあと、気がつかれることも予行あります。
- 一方で、日焼けの反応があまり強く出ないタイプもあり、そういうタイプではかえって気づかないうちに、紫外線に当たってしまい皮膚がんが生じて初めて診断される例もあります。普通のそばかすにしては範囲が広いとか、こどもなのに、手の甲にしみがたくさん出来ている、と言った症状があれば、皮膚科専門医を受診して相談して下さい。

- XP ではどのような症状がおきますか

- 型によって症状は異なります。共通する症状は、日光露光部に発生する皮膚がんです。しかし、すぐに皮膚癌が生じるわけではなく、最初のうちは日光に繰り返しあたるうちに、露光部の皮膚にしみが増え、皮膚が乾燥します。症状の重い病型では生後すぐに日光照射後に激しい日焼けの反応が生じます。たとえば、5 分外出しただけでも真っ赤に顔が腫れ、涙が出て、日焼けの反応が 2 日目、3 日目と増強し、3~4 日後がピークとなります。眼の白目の部分も紅く充血します。そのようなことを繰り返すうちにしみ、皮膚の乾燥などが増えてきます。そのままほっておくと、10 歳になるまでに多数の皮膚がんが顔面などの日光にあたる部位を中心に出現します。V 型や C 群の患者さんでは日焼けの反応がひどいという症状ははっきりしないことも多く、日の当たる部位に 10 代でしみがたくさん生じ、日光曝露量にもよりますが、20 代から露光部に皮膚癌が生じ始めます。神経症状については、日本においては A 群の患者さんで多くみられます。早期に症状が現れる場合には、顔のすわり、ひとり立ち、言葉の発達、などが遅れる場合もみられますが、あまり、気づかれないうまま過ごすこともあります。3-5 歳頃から難聴、転びやすいなどの神経症状がはじまりますが、通常の意味の疎通は十分に行なえます。7-8 歳頃から一旦習得した言葉が不明瞭になったりすることもあります。その頃から、体のバランスを保ちにくく、歩いていてもバタンと前につんのめって転ぶことが多くなります。10 歳を過ぎた頃から神経、知能、身体的全ての面で症状が進みます。(詳しくは難病センターの [HPhttp://www.nanbyou.or.jp/entry/112](http://www.nanbyou.or.jp/entry/112) をご覧下さい。)

- どのように診断されますか？

- 皮膚科専門医が診察し、XP が疑われる場合には種々の検査を組み合わせることで確定診断を行ないます。神戸大学医学部附属病院や大阪医科大学では遺伝子診断が可能です。XP のなかでもどのタイプかという事と同じタイプのなかでもどのような遺伝子異常かという事で症状が異なってきます。早期に診断を確立して、必要な遮光を行ない、神経症状の進行に対応する事が大事です。

## 紫外線のことを知ろう

太陽光線のうち地球上に届くのは300nm以上の紫外線、可視光線、赤外線です。地球上に届く紫外線のうち、320nmから400nmの紫外線をUVAと呼び、それより波長の短いものをUVBと呼んでいます。それはUVAとUVBで皮膚に生じる生物学的な反応が異なることから分類されました。子供では、皮膚が薄いので紫外線が深くまで到達し易いうえに、戸外活動が盛んで、一生のうちに浴びる全紫外線量の大部分は18歳までに浴びるといわれます。こどものうちから太陽と上手につきあう術を学ぶことが重要です。

## 紫外線によって皮膚の反応

紫外線に当たった後起こる反応としてもっとも身近なものは日光皮膚炎(日焼け)です。紫外線照射数時間後から12-24時間で最強に達して数日で消退します。一度に激しい日焼けをすると、水ぶくれができ、肩、背中に、光線性花卉状色素斑と呼ばれるたくさんのしみができることがあります。

XPの患者さんでは、この日焼けの反応は、普通のひととは異なり、非常に少ない日光暴露で、反応が生じてしまうこと、さらに、日焼けの出方が、健常者では日に当たった翌日が最も日焼けがひどいのですが、XPの患者さんでは日焼け後3日目か4日目がピークとなります。ですので、日焼けして、結構焼けてしまったな〜と思っていると、翌日はもっとひどく、翌々日はさらにひどくなります。XPでは生まれて初めての日光浴やお宮参りの際などで、尋常とは思われない様な“激しい日焼け”をきたし、日焼けの回復が異様に遅いことで気づかれることが多いです。

紫外線が皮膚がんの原因となることは疫学調査、動物実験などによっても証明されています。発がんの発生機序はがん関連遺伝子にいくつかの傷が生じそれが積み重なることであると考えられています。紫外線発がんにおいても、UVによって生じるDNA(遺伝情報)の傷が主因と考えられています。幼少時期の大量の紫外線暴露が後年の皮膚がん発症の最も大きなリスクファクターであるといわれています。XPの場合にはUVによって生じるDNAの傷を修復することができないので、どんどん遺伝子の傷がたまってしまうわけです。

## 紫外線防御と日焼けへの対応

太陽光の障害を避けるには、遮光が原則です。複数の手段を組み合わせることで遮光します。通常の遮光に加え、遮光服の着用や窓ガラスに遮光フィルムを貼るなどします。

## XPでの遮光

- 複数の手段による遮光(衣服、帽子  
UVカット用眼鏡、日焼け止め)
- 基本的には日照時間内の  
戸外活動は禁止
- 車への乗降時などで戸外に出る  
際には遮光頭巾を着用
- 窓越しの紫外線にも注意→保育園  
小学校とも連携。



### 治療はどうしますか？

- 残念ながら、現時点で患者さんを完全に XP から解放できるような治療法はありませんが、皮膚症状については、遮光を確実にすることで皮膚がん発症をかなり防げるようになってきました。しかし、診断が遅かった場合には診断された時点で既にそれ迄に長期に紫外線にあつたっているため、その後も次々と皮膚がんが生じてきます。できた皮膚がんは早めに見つけて、大きくならないうちに切除します。歩行困難などの症状が出た場合には、整形外科で手術をしてもらったり、装具をつけて矯正をしたりすることもあります。症状によって、それに対応した治療になりますので、定期的に医師の診察を受けることが必要です。神経症状については良い治療法がないのが現状です。神経症状が何故おこるか、どうしてひどい日焼けが起きるのかといったことは未解明です。それが解明されることにより、良い治療法が見つかると思われます。現在、世界中でXPについての研究を進め、治療薬を見つける努力をしています。研究レベルでは、症状を少しでも改善できる様な治療薬候補について、細胞や動物モデルでその効果が検証されています。

## 皮膚がんについて

ひとくちに皮膚がんと言っても、いろいろな種類があり、がんの種類によって治療方法が異なることがあります。どのがんにも共通して言えるのは、早期発見、早期治療することが重要で、治療の基本は手術治療で取り残しをしないようにしっかりと切除をします。代表的な皮膚がんについて説明します。

### 基底細胞癌

皮膚がんの中で最も多いがんです。顔面などの日光に当たりやすい場所に多く発生し、黒いしこり(結節)や傷(潰瘍)、出血、かさぶた(痂皮)などの症状があります。

### 日光角化症

厳密には皮膚がんの手前(前がん病変)ですが、放置すると有棘細胞癌に進行してしまいます。名前の通り日光に当たりやすい場所(顔、耳、手など)に、がさがさとした(角化)病変を生じます。がさがさした赤いシミのように見えることもあります。

### 有棘細胞癌

二番目に多い皮膚がんです。厚いかさぶたをつけたようなしこり(結節)になったり、傷(潰瘍)、出血をとまなうしこりを作ったりします。浸出液がでたり痛みがでたりすることもあります。

### 悪性黒色腫(メラノーマ)

黒いシミのような状態からはじまりますが、普通のシミよりも形がいびつで大きく、色むらがあるなどの特徴があります。進行すると周りに拡大し、分厚くなってしこり(結節)を作ります。

## 皮膚がんの診断について

皮膚がんは問診や診察(視診、触診など)、検査を組み合わせで診断します。検査として、ダーモスコピーという器具を用いた強い光を当てながら拡大鏡で観察する方法を行います。これらの方法で診断できることもありますが、診断の確定には局所麻酔をしてできものから一部組織を採取する皮膚病理組織検査が必要になることが多いです。

## 皮膚がんの治療について

基本的には手術が原則になりますが、日光角化症のような前がん病変の場合は外用治療や液体窒素による冷凍凝固治療も行われることがあります。基底細胞癌は転移することはほとんどありませ

んが、有棘細胞癌や悪性黒色腫は転移することがあり、できものの切除とともにリンパ節を摘出することがあります。

### XP の方の皮膚がんについて

日光が当たりやすい場所に皮膚がんができやすくなるので、顔面や首、手、男性の方では耳などにできものが無いか注意する必要があります。しこりができてきた、がさがさが強くなった、傷ができた、血や浸出液が出る、シミが大きくなった、盛り上がってきた、等の変化があれば担当医師にご相談ください。

皮膚がんは進行すれば転移することもあるので注意が必要ですが、早期であればその危険性はほとんど無いことも分かっています。つまりいかに早く発見するかが重要になります。がんとしてはっきり見えてくるよりも前に、疑いのある段階で診断と治療を兼ねて切除してしまうことも選択肢です。一度皮膚がんが出てしまった方は他の場所にも皮膚がんが出てくることがありますので、より注意が必要です。

### 行政による支援

色素性乾皮症(XP)は、小児慢性特定疾病対策事業と難治性疾患克服研究事の対象となっております。また、2015年に「難病の患者に対する医療等に関する法律(難病法)」が施行されたことにより、医療費の助成を受けられるようになりました。心身の障害程度によって障害者手帳(療育手帳、身体障害者手帳)も交付の対象ともなりますが、障害者手帳の対象となるのは原則として症状が固定、またはそれに近い状況に限られ、症状が変化している状態では認定が難しい場合があります。2013年に制定された障害者総合支援法にて難病を有する方もこの制度の助成対象となったので、障害者手帳がないXPの方も福祉サービスが受けられるようになっていきます。また、光線過敏があることに配慮し、駐車禁止除外指定車標章の申請もXPの方は可能となっています。このような公的な支援以外にも、難病を支えるNPO法人や患者連絡会などからのサポートを受けることができます。

#### 【国による支援・助成】

##### ■小児慢性特定疾病対策事業

XPは小児慢性特定疾病対策事業(以下、小慢)の対象疾患です。原則として18歳未満の方が対象となります(必要と認められた場合は20歳未満まで延長可能です)。負担額は世帯の収入に応じて負担の上限が決められますが、上限を超える分は控除されます。ただし、難病に関連しない疾

患の医療費については、助成の対象外となります。医療費の給付以外に、

#### ■ 指定難病患者への医療費助成制度

現在、国の定める指定難病には 333 の疾病が認定されており、一定の重症度を満たせば、医療費の助成が受けられるようになっています。申請には難病指定医が発行した診断書（臨床調査個人票）と申請書を揃えて都道府県（または中核市）の担当窓口申請します。申請から医療受給者証の交付まで約3か月程度かかりますが、その間に指定医療機関においてかかった医療費は払戻し請求をすることができます。月額医療費の自己負担額は利用者の年収に応じて上限が決まるのは小慢制度と同様です。有効期間は1年で、毎年更新手続きが必要です。医療費の給付を受けることができるのは、原則として指定医療機関（都道府県・指定都市から指定を受けた病院・診療所、薬局、訪問看護ステーション）で行われた医療に限られます。

#### 【障害者手帳】

障害者手帳は、身体障害者手帳、療育手帳、精神障害者保健福祉手帳の3種の手帳を総称した一般的な呼称です。障害者手帳により受けられるサービスは自治体、障害の程度によって異なりますが、いずれの手帳も共通して、障害者総合支援法に基づく障害福祉サービス、医療費の減免のほか、税制や生活面での優遇措置が受けられます。XPの方も心身の状態に応じて、身体障害者手帳、療育手帳が交付されます。

身体障害者手帳は疾患に対してではなく、身体機能の障害度を基準に交付が決まり、視覚、聴覚、平衡機能、音声・言語・咀嚼機能、肢体不自由、心臓・じん臓・呼吸器・ぼうこう又は直腸・小腸・肝臓・免疫機能に障害のある方が対象となります。障害の程度により1級から6級までの等級の区分があります。身体障害者手帳は、その障害が固定している、または永続すること前提とした制度ですので、障害の原因となる疾病を発病して間もない時期や乳幼児期では判断が難しく、重度でも障害が永続しないと考えられる場合については、認定の対象とならないことがあります。

療育手帳は、児童相談所又は知的障害者更生相談所において、知的障害があると判定された方に交付される手帳です。療育手帳を交付された方は、障害者総合支援法に基づく障害福祉サービスや、各自治体や民間事業者が提供するサービスを受けることができます。

#### ■ 障害福祉サービス(障害者総合支援法)

障害福祉サービス(介護給付、訓練等給付、自立支援医療、補装具)は従来、障害者手帳をもつ身体に障害のある方(身体障害者手帳の交付を受けておられる方)、知的障害のある方、身体障害または知的障害のある児童、精神障害(発達障害を含む)が対象となっていました。2013年の



障害者総合支援法の施行により、障害者手帳を持たない難病患者等で一定の障害のある方も対象となりました。これにより、現在は XP で一定の重症度のある方については同法に基づく福祉サービスの利用対象となっています。障害の程度や区分に応じて受けられるサービスの種類や量は変わります。サービスを利用した場合、利用者は1割の自己負担となりますが、利用者の所得に応じて負担上限が決められており、負担が重くなりすぎないようにしています。

#### ■ 日常生活用具給付事業

市町村が行う地域生活支援事業の一つで日常生活用具を必要とする障害者、障害児、難病患者が対象になります。費用は市町村と国が50%ずつ分担しますが、申請は市町村に行います。XPの方には紫外線カットクリーム、歩行支援用具、車椅子、褥瘡予防用の特殊マット等の購入費用の助成があります。

#### ■ 駐車禁止除外指定車標章の交付

色素性乾皮症の方も、身体障害者手帳を交付された方と同様に、駐車禁止除外指定車標章を申請できます。この標章を車内に掲示することで、道路標識で指定した駐車禁止区間および時間制限駐車区間（パーキング・チケット、パーキング・メーターが設置された場所）に駐車することができます。

#### 【NPO 法人・民間支援団体】

##### ■ NPO 難病の子ども支援全国ネットワーク

難病の子どもとその家族を支えて活動している団体です。難病や慢性疾病・障害のある子どもに関する相談、サマーキャンプなどでの交流、シンポジウムやセミナーの企画、機関誌の発行などの啓発活動を行っています。電話での相談も受け付けています。

##### ■ 全国色素性乾皮症(XP)連絡会 (HP: [www.xp-japan.net](http://www.xp-japan.net))

全国 XP 連絡会は、「XPふれっくるの会」(大阪)、「XPつくしんぼの会」(神戸)、「XPひまわりの会」(東京)の3つの家族会が、2004年に開催された日本で初めての色素性乾皮症シンポジウム(東京都神経研究所主催)を機に「全国色素性乾皮症(XP)連絡会」として連携をとった活動を始めてい

ます。年に数度の勉強会や、懇親会を行い、患者をもつ親同士のつながりを深めつつ、情報交換等を行っています。XP の患者さんの社会生活上の問題点を解決するための陳情、署名活動や、啓発活動も行っています。