

4 色素性乾皮症

森脇 真一

色素性乾皮症 (xeroderma pigmentosum: XP) は紫外線性 DNA 損傷の修復欠損で発症する重篤な遺伝性光線過敏症である。激しいサンバーン様症状を繰り返した後にサンバーン増強型 (XP_E)、徐々に雀斑様の小色素斑が増加し、紫外線防御を怠れば若年時から露光部に皮膚癌が多発する。60% の症例には生命予後に関連する神経学的異常 (精神運動発達障害、難聴など) を合併するが、サンバーン様症状を呈さない色素異常型 XP では通常神経学的異常を伴うことはなく、皮膚癌発症が予防できれば予後は比較的良好的である。XP には遺伝的に異なる A~G 群、本邦では皮肉症状、神経症の病型が存在するが、本邦では皮肉症 (XP-A) が 55% 状いずれも最重症型である XPA 群 (XP-A) が 55% と最も多く、次いで皮肉症状のみを呈する XP バリアント型 (XP-V) が 25% を占める。XP は 2.2 万人に 1 人と比較的にまれではあるが、光線過敏症が疑われた場合には鑑別すべき重要な疾患群である。常染色体性遺伝 (男性性) 形式で遺伝し、患者の両親は無症状の遺伝的保因者である。

■ 診断と検査

日に当たると赤くなりやすい、大小不同の雀斑が多い、雀斑斑様皮膚疹が顔面のみならず頭部、手背、前腕外側にもみられ進行性である、若年齢 (50 歳以下) にもかかわらず顔面を含む露光部に皮膚癌が多発するといった所見があれば XP を疑う。その際には XP 確定診断目的で専門施設への精査依頼を検討する。専門施設において実施される XP 検査は以下の通りである。

1 遺伝学的検査

本邦で過半数を占める XPA 患者では XPA 遺伝子の IVS3-1G>C 変異がホモで 99%、ヘテロで 9% に検出される (創始者効果)。IVS3-1G>C 変異の有無は少量の血液を材料に *Alu*NI を用いた制限酵素多型解析から簡易・迅速に確認できる。創始者変異未同定の XPA、XPV など XPA 以外の確定診断は通常の direct sequence でなされる。

2 XP 相補性試験

患者皮膚由来初代培養線維芽細胞を用いて、紫外線感受性試験 (コロニー形成法)、紫外線照射ルシフェラーゼ発現ベクターの宿主細胞回復能を

指標に相補性群の同定を行う。

■ 治療の一般方針

XP は単一遺伝子疾患であるため、根本的な治療法はなく、患者対応は生活指導と対症療法が中心となる。

1 紫外線対策

XP 患者では生涯にわたり嚴重な紫外線防御を行う必要がある。DNA 損傷を生じさせる UVB~UVA2 領域からの光線の直接曝露を完全に避けさせる。サンスクリーニング剤の使用、紫外線防護服、長袖の衣服、眼鏡の着用は有用である。これら患者のみならず家族や関係する教員などにも理解させる。

2 皮膚悪性腫瘍の早期発見と治療

XP では健常者と比べて数千倍リスクが高いとされる露光部皮膚癌 (日光角化症、基底細胞癌、扁平上皮癌など) を早期に発見して切除する。抗腫瘍外用薬も有効であるが、光線力学療法は禁忌である。

3 神経症候への対応

酸化 DNA 損傷が関与すると推測されているが、まだ病態は不明であり根本的な治療法はない。診断直後から脳の刺激や水泳などの全身運動を勧め、足変形が進行してくればマッサージ、リハビリテーションで対応する。車椅子使用、補聴器装着、気管切開、胃瘻造設のタイミミングは各担当科と相談して決定する。

トピックス

XP は小児慢性特定疾病であり指定難病 (159) でもある。診断の手引き、診断基準、重症度分類や意見書作成については小児慢性特定疾病情報センター (https://www.shouman.jp/disease/details/14_05_010/)、難病情報センター (<https://www.nanbyou.or.jp/entry/112>) から情報提供を得ることができる。また、本症の詳細に関しては「色素性乾皮症診療ガイドライン」¹⁾ を参照願いたい。

1) 色素性乾皮症診療ガイドライン改定委員会: 日皮会誌 125: 2013, 2015

5 熱傷

吉野 雄一郎

熱傷は熱 (加熱液体、加熱気体、加熱固体、火炎など) による皮膚の損傷であり、その温度と接触時間により深達度が変わる。また、熱傷の深達度とその範囲 (面積) により全身状態に影響を与える。そのため熱傷診療においては、適切な初期評価・治療が必要となる。通常の熱傷のほか、特殊な熱傷として気道熱傷、化学熱傷、電撃傷、雷撃傷がある。

■ 診断と検査

まず熱傷の受傷原因・状況の問診を行い、合併損傷の有無を確認する。次に受傷範囲・深達度の判定を行う。受傷範囲については「9 の法則」¹⁾、小児では「5 の法則」²⁾ や Lund and Browder の法則がよく用いられる (図 1)。また、小児のものでは表 1 のように分類される。臨床症状による深度判定が一般的であるが、深達性 II 度熱傷と III 度熱傷の鑑別は困難なことがあり、その判定には抜毛法やピンプルーックテストなどが用いられる。

重症度判定には Artz の基準 (表 2) が一般的に用いられ、中等症~重症では入院治療が必要となる。また、予後の推定には熱傷指数 (Burn Index) [III 度熱傷面積 (%) + 1/2 × II 度熱傷面積 (%)] や、熱傷予後指数 (Prognostic Burn Index) [熱傷指数 + 年齢 (歳)] などが有用である。

火災による熱傷で閉所での受傷、顔面の熱傷、口腔内のスス、鼻毛の焦げなどがある場合は、気道熱傷の存在が疑われる。気道熱傷の診断には気管支鏡による検査が有用である。広範囲であったり、意識障害があるときは一酸化炭素中毒、薬物中毒、脳血管疾患の合併などを考える。

■ 治療の一般方針

1 全身管理

Artz の基準で中等症以上であれば入院治療の適応となり、一般的には熱傷面積が成人で体表面積の 15% 以上、小児で 10% 以上であれば輸液療法を行う。初期輸液には等張電解質液 (乳酸リンゲル、酢酸リンゲルなど) を使用し、Parkland 法 (Baxter 法) に従い輸液を開始する。初期 24 時間

での輸液量 [4 mL × 熱傷面積 (%) × 患者体重 (kg)] となり、その 1/2 量を最初の 8 時間で投与、後の 16 時間で残りの 1/2 量を投与する。輸液の投与速度は時間尿量を指標として、成人で 0.5 mL/kg/時、小児で 1 mL/kg/時を目標に調整する。汚染創の場合、他の外傷と同様に抗破傷風療法 (破傷風トキソイド・ヒト破傷風免疫グロブリン投与) を行う。また、広範囲熱傷では curling ulcer (消化性潰瘍) 予防のため H₂ プロトンポンプ阻害薬の投与を行う。

2 外用療法

受傷早期には創面の保護を目的として油脂性基剤軟膏を使用する。I 度熱傷~浅達性 II 度熱傷であれば、疼痛軽減・炎症軽減の目的で副腎皮質ステロイド外用薬も使用可能であるが、受傷後数日にとどめ、熱傷深度がはつきりとしてきたら、創面の状態および範囲を考慮して外用薬・ドレッシング材の調整を行う。

3 その他の治療法

受傷直後からの局所の冷却は疼痛軽減、炎症・浮腫の軽減のために有用であるが、広範囲であれば低体温を起こす危険性があるため、体表面積の 10% 以上 (特に小児・高齢者) であれば保温を心がける。

四肢・体幹の全周性の深達性 II 度~III 度熱傷では、伸展性がなく輸液蘇生により四肢末梢循環障害や呼吸障害を生じ得るため、減圧のための減張

トピックス

2021 年 7 月に日本熱傷学会より「熱傷診療ガイドライン (第 3 版)」が公開された¹⁾。全年齢層で受傷後 4 週間程度の入院治療が必要な程度にある重症度 (中等症~重症) の熱傷が対象であり、外来通院可能な重症度 (軽症) は対象とされていない。主な改訂点として電撃傷・化学損傷などの特殊熱傷、鎮痛・鎮静、輸血、深部静脈血栓症対策、リハビリテーション、リエゾン・終末期・家族対応の項目が追加されている。

1) 熱傷診療ガイドライン (改訂第 3 版) 作成委員会: 熱傷 47 (Suppl): S1, 2021