

告示	番号	1	皮膚疾患群
	疾病名	眼皮膚白皮症（先天性白皮症）	

眼皮膚白皮症（先天性白皮症）

がんひふはくひしょう（せんてんせいはいくひしょう）

概念・定義

眼皮膚白皮症（oculocutaneous albinism; OCA）は、出生時より皮膚、毛髪、眼のメラニン合成が低下ないしは消失することにより、全身皮膚が白色調であり、青～灰色調の虹彩、白～茶褐色あるいは銀色の頭髪を呈する。眼の症状を伴うことが多い。皮膚症状が判然とせず、眼の症状のみものは眼白皮症（ocular albinism; OA）という。

全てのOCAは常染色体劣性遺伝である。OAは伴性劣性遺伝性疾患である。

全身症状を伴う眼皮膚白皮症を症候型（syndromic albinism）としてまとめられることがある。この症候型には、出血傾向を示すHermansky-Pudlak syndrome（HPS）、白血球巨大顆粒と免疫不全を伴うChédiak-Higashi syndrome（CHS）、CHSに臨床症状は類似するが白血球巨大顆粒を持たないGriscelli syndrome（GS）が含まれる。全身症状をともしないタイプを非症候型（non-syndromic albinism）と呼ぶ。非症候型眼皮膚白皮症としては7種類、症候型眼皮膚白皮症としては13

種類、計20種類の原因遺伝子（遺伝子座を含む）が報告されている（表1）。

表1. 眼皮膚白皮症を呈する疾患の病因遺伝子による分類

- A 非症候型眼皮膚白皮症 (non-syndromic type)
- OCA 1: チロシナーゼ遺伝子(*TYR*)関連型
 - 1 a : チロシナーゼ陰性型
 - 1 b : 黄色変異型
 - 1 mp : 最小色素型
 - 1 ts : 温度感受性型
 - OCA 2: *P* 遺伝子関連型
 - OCA 3: チロシナーゼ関連蛋白1 遺伝子(*TYRP1*)関連型
 - OCA 4: *SLC45A2*(*MATP*)遺伝子関連型
 - OCA 5: 遺伝子不明 (chromosome 4q24 にマッピングされた。)
 - OCA 6: *SLC24A5* 遺伝子関連型
 - OCA 7: *C10orf11* 遺伝子関連型
- B 症候型眼皮膚白皮症 (syndromic type)
- Hermansky-Pudlak 症候群 (HPS)
- HPS 1: *pale ear* 相同遺伝子(*HPS1*)の変異
 - HPS 2: *pearl* 相同遺伝子(*AP3B1*)遺伝子の変異
 - HPS 3: *cocoa* 相同遺伝子(*HPS3*)の変異
 - HPS 4: *light ear* 相同遺伝子(*HPS4*)の変異
 - HPS 5: *ruby eye 2* 相同遺伝子(*HPS5*)の変異

HPS 6 : *ruby eye* 相同遺伝子(*HPS6*)の変異

HPS 7 : *sandy* 相同遺伝子(*DTNBPI*)遺伝子の変異

HPS 8 : *reduced pigmentation* 相同遺伝子(*BLOC1S3*)遺伝子の変異

HPS 9 : *pallid* 相同遺伝子(*PLDN*)遺伝子の変異

Chédiak-Higashi 症候群 (CHS)

: *LYST* 遺伝子の変異

Grisicelli 症候群 (GS)

GS 1 : *MYO5A* 遺伝子の変異

GS 2 : *RAB27A* 遺伝子の変異

GS 3 : *MLPH* 遺伝子の変異

C 未分類

症状

皮膚の色調は、一見して白皮症とわかる明らかに白い皮膚の患者もあるが、かならずしも白皮症と認識できないような患者もいる。眼症状として、多くの眼皮膚白皮症患者には、羞明、眼振があり、矯正不可能な視力障害を伴う。このことは白皮症が単なる色白と決定的に異なるポイントである。

症候型眼皮膚白皮症では、HPS が代表的疾患であり、メラニン合成障害による症状の他に出血傾向、セロイド様物質の組織沈着を伴う。これらの症状は、メラノソーム、血小板内の濃染顆粒、そしてライソソームの生合成障害によっておこる。これまでに 9 種類の原因遺伝子が報告さ

れている。このうち HPS1 と HPS4 では 40 歳以降に高率に合併する予後不良の疾患があり（間質性肺炎、肉芽腫性大腸炎など）、早期診断による予防対策が必要である。特に進行性の間質性肺炎は、多くの患者で予後を決める因子になっているが、日本人における合併頻度については不明である。CHS では白血球の機能異常による易感染性を伴う。骨髄移植等の適切な治療がなされなければ、ほとんどの症例が小児のうちに呼吸器の再発性の細菌感染症で死亡する。GS では、1 型は筋力低下、運動神経発達障害、精神発達障害などの神経症状を合併する。

生活指導

遮光指導やサンスクリーン剤の使用、サングラスの使用、カモフラージュメイク、紫外線についての説明を行ない、中高年の患者に対しては皮膚癌の早期発見や早期治療を行う。眼科では、遮光眼鏡、各種コンタクトレンズ、サングラスを使用を指導し、屈折異常の矯正、弱視訓練、盲学校の斡旋などを行う。

(1) 紫外線防御

① サンスクリーンの外用

眼皮膚白皮症には、メラニンが全くないタイプとある程度のメラニンがあるタイプがあり、画一的な紫外線防御対策は不合理である。理論的には MED（最少红斑量）以下の紫外線量の照射にして、頻繁に日焼けをおこすようなことがなければ、屋外活動も問題はない。個人のメラニン量や紫外線の強さを考慮して、日焼けを起こさない程度にサンスクリーン

を外用すれば、屋外活動も十分に楽しむことが出来る。サンスクリーンは SPF30 以上のものの使用を勧める。

② 日光暴露に注意する

紫外線は午前 10 時より午後 2 時までが一番強いので、できれば午前の早い時間か夕方に屋外での活動を行うよう計画する。

③ 服装と帽子

白い T シャツなどは紫外線をかなり通してしまうので、夏の服装については注意が必要である。

(2) 皮膚癌検診受診指導

眼皮膚白皮症患者は、長年の紫外線照射により日光角化症を生じやすい。日光角化症は皮膚の扁平上皮癌へと移行していく可能性があるため、成人以降も定期的に皮膚科専門医を受診させるように指導する。

治療

根治的な治療は確立されていない。

抜粋元：http://www.shouman.jp/details/14_1_1.html