

14

皮膚疾患

14. 皮膚疾患

1

目次

1. 疾患群の概要
2. 「疾病の状態の程度」について
 - 表 1 対象疾病一覧
 - 表 2 疾病の状態の程度と対象基準
3. 対象疾病の並びについて
4. 代表的な疾病と疾病の状態の程度および申請時の注意

14. 皮膚疾患

2

1. 疾患群の概要

本疾患群には、皮膚症状のみの疾患もしくは皮膚症状が中心である疾患が含まれる。

先天性魚鱗癬の疾病名は国際分類に合わせたものとなっている。

2. 疾病の状態の程度について

疾病の状態の程度

対象となる疾病名（対象疾病）と対象となる範囲（疾病の状態の程度）が、厚生労働省告示で定められている。

対象疾病であり、かつ「疾病の状態の程度」に該当する場合に、小児慢性特定疾病対策による医療費助成の対象となる。

皮膚疾患には、計9種類の「疾病の状態の程度」がある。

対象疾病ごとに、これら9種類の「疾病の状態の程度」うちのいずれかが指定されている（表1）。

2. 疾病の状態の程度について

疾病の状態の程度 と 対象基準

一部の対象疾病では、告示における「疾病の状態の程度」について、厚生労働省通知により、運用の際の解釈が示されている場合がある。認定審査は、「疾病の状態の程度」及び この通知解釈文に基づいて行われる。

本スライドでは、「疾病の状態の程度」に「運用解釈」を反映させたものを「対象基準」として示している（表2）。

14. 皮膚疾患

5

3. 対象疾病の並びについて

厚生労働省告示における疾病の並びは、類似する対象疾病ごとに「区分」が設けられており、告示における疾病は、区分および疾病名が五十音順に並んでいる。小児慢性特定疾病情報センターでは、区分＝大分類、疾病名＝細分類と呼びかえ、臨床上の利便性に配慮した並びとしている。

大分類に含まれるが、疾病名が明示されていない疾病については、「○から○○に掲げるもののほか、□□」等の表記となっている包括的病名を選択する。

厚生労働省告示				小児慢性特定疾病情報センター 疾患一覧			
区 分	告示番号	疾 病 名		大分類	細分類		
白血病	70	急性巨核芽球性白血病		1	白血病	1	前駆B細胞急性リンパ性白血病
白血病	71	急性骨髄性白血病、最末分化		1	白血病	2	成熟B細胞急性リンパ性白血病
白血病	72	急性骨髄単球性白血病		1	白血病	3	T細胞急性リンパ性白血病
白血病	73	急性赤白血病		1	白血病	4	急性骨髄性白血病、最末分化
白血病	74	急性前骨髄球性白血病		1	白血病	5	成熟を伴わない急性骨髄性白血病
白血病	75	急性単球性白血病		1	白血病	6	成熟を伴う急性骨髄性白血病
白血病	76	若年性骨髄単球性白血病		1	白血病	7	急性前骨髄球性白血病
白血病	77	成熟B細胞急性リンパ性白血病		1	白血病	8	急性骨髄単球性白血病
白血病	78	成熟を伴う急性骨髄性白血病		1	白血病	9	急性単球性白血病
白血病	79	成熟を伴わない急性骨髄性白血病		1	白血病	10	急性赤白血病
白血病	80	前駆B細胞急性リンパ性白血病		1	白血病	11	急性巨核芽球性白血病
白血病	81	T細胞急性リンパ性白血病		1	白血病	12	NK（ナチュラルキラー）細胞白血病
白血病	82	NK（ナチュラルキラー）細胞白血病		1	白血病	13	慢性骨髄性白血病
白血病	83	慢性骨髄性白血病		1	白血病	14	慢性骨髄単球性白血病
白血病	84	慢性骨髄単球性白血病		1	白血病	15	若年性骨髄単球性白血病
白血病	85	70から84までに掲げるもののほか、白血病		1	白血病	16	1から15までに掲げるもののほか、白血病

14. 皮膚疾患

6

表 1 対象疾病一覧（皮膚疾患）

対象疾病			疾病の 状態の 程度	対象疾病			疾病の 状態の 程度
大分類		細分類		大分類		細分類	
1	眼皮膚白皮症 （先天性白皮症）	1 眼皮膚白皮症（先天性白皮症）	皮 A	4	膿疱性乾癬（汎発型）	9 膿疱性乾癬（汎発型）	皮 D
		2 ケラチン症性魚鱗癬（表皮融解性魚鱗癬（優性／劣性）及び表在性表皮融解性魚鱗癬を含む。）	皮 B	5	色素性乾皮症	10 色素性乾皮症	全
2	先天性魚鱗癬	3 常染色体劣性遺伝性魚鱗癬（道化師様魚鱗癬を除く。）	皮 B	6	レックリングハウゼン （Recklinghausen）病 （神経線維腫症 I 型）	11 レックリングハウゼン （Recklinghausen）病（神経線維腫症 I 型）	皮 E
		4 道化師様魚鱗癬	皮 B				
		5 ネザートン（Netherton）症候群	皮 B	7	肥厚性皮膚骨膜炎症	12 肥厚性皮膚骨膜炎症	皮 F
		6 シェーグレン・ラルソン（Sjögren-Larsson）症候群	皮 B	8	外胚葉形成不全	13 無汗性外胚葉形成不全	皮 G
		7 2から6までに掲げるもののほか、先天性魚鱗癬	皮 B	9	スティーヴンス・ジョンソン症候群（注）	14 スティーヴンス・ジョンソン（Stevens-Johnson）症候群（中毒性表皮壊死症を含む。）	皮 H
3	表皮水疱症	8 表皮水疱症	皮 C				

（注）膠原病疾患群に整理されていた「スティーヴンス・ジョンソン症候群」は、令和元年7月はより皮膚疾患群へ移行しました。疾病名がより広い概念である「スティーヴンス・ジョンソン（Stevens-Johnson）症候群（中毒性表皮壊死症を含む。）」に変更されました。疾病の状態の程度が変更されました。

表2 疾病の状態の程度と対象基準（皮膚疾患）

疾病の状態の程度	対象基準	
次のいずれにも該当する場合 ア 全身性白皮症又は眼皮膚白皮症であること。 イ 症候型眼皮膚白皮症（チェディアック・東症候群及びグリセリ症候群）でないこと。	同左	皮 A
感染の治療で抗菌薬、抗ウイルス薬、抗真菌薬等の投与が必要となる場合	同左	皮 B
常に水疱びらんがあり、在宅処置として創傷被覆材（特定保険医療材料）を使用する必要のある場合	同左	皮 C
治療が必要な場合。ただし、軽症型又は一過性の場合は対象としない。	同左	皮 D

表2 疾病の状態の程度と対象基準（皮膚疾患）

疾病の状態の程度	対象基準	
顔面を含めた多数の神経線維腫症若しくは大きなびまん性神経線維腫のいずれかが存在する場合又は顔面を含めた麻痺や痛み等の神経症状若しくは高度の骨病変のいずれかが認められる場合	次の①又は②に該当する場合 ① 顔面を含め、多数（乳幼児で250個、未就学児で 500個、12 歳以上で 700 個程度）の神経線維腫症若しくは大きな（腫瘍切除を全身麻酔下で行う程度の）びまん性神経線維腫がある場合 ② 顔面を含め、麻痺や痛み等の神経症状若しくは高度の骨病変（歩行障害を来す下肢長の左右差、頭蓋骨・顔面骨の欠損、脊椎のCobb 角20度以上の側弯、四肢の麻痺を伴う頸椎の変形、四肢長管骨の彎曲、病的骨折、偽関節がある場合）のいずれかが認められる場合	皮 E
非特異性多発性小腸潰瘍症がみられる場合又は多汗症、皮膚肥厚、眼瞼下垂、関節症状若しくはリンパ浮腫のいずれかに対する治療が必要な場合	同左	皮 F
全身の75%以上が無汗（低汗）である場合	同左	皮 G
治療が必要な場合	同左	皮 H
左欄の疾病名に該当する場合	同左	全

14. 皮膚疾患

9

4. 代表的な疾病の申請時の注意点

眼皮膚白皮症（先天性白皮症）

- ・ 健常皮膚の色調は、ヘモグロビン、カロチノイド、フラボノイド、メラニンなどの色素の混合によって決定されているが、人種間の皮膚色の違いなど、最も決定的な役割を果たしているのはメラニンである。
- ・ 皮膚のメラニンは表皮基底層、毛母部、真皮に存在する色素細胞（メラノサイト）によって合成され、近隣のケラチノサイトに受け渡される。
- ・ 本疾患は、メラニン合成に関わる遺伝子変異によって発症する常染色体劣性遺伝性疾患である注）。
注）最近、常染色体優性遺伝形式の本症の家系の報告があった。
- ・ 生下時よりメラニン色素合成障害による、全身の白色皮膚、青色～灰色の虹彩と弱視、白色～茶褐色の頭髮などを呈する。
- ・ 患者頻度は日本人では数万人に1人といわれている。

14. 皮膚疾患

10

4. 代表的な疾病の申請時の注意点

眼皮膚白皮症（先天性白皮症）

- 現在では21種類の原因遺伝子・遺伝子座に分類されており、メラニン色素合成障害による症状のみを呈する非症候型では7種類、出血傾向や間質性肺炎を合併する症候型では14種類の原因遺伝子が報告されている。
- 同じ遺伝子変異であっても、生涯ほとんどメラニン合成しない症例から、健常人とほぼ同じレベルまでメラニン沈着を認める症例まで存在するなど臨床症状が多彩であり、しかも他のサブタイプと症状がオーラップしているため、臨床症状のみから病因遺伝子を特定することは難しい。
- 本疾病では**非症候型のみを対象**とし、**症候型の場合（チェディアック・東症候群およびグリセリ症候群）は、免疫疾患群における該当対象疾病で申請を行う。**

14. 皮膚疾患

11

4. 代表的な疾病の申請時の注意点

先天性魚鱗癬

対象疾病名は国際分類に準じて表記されている

疾病名	告示番号	対象疾病名
水疱型先天性魚鱗癬紅皮症	2	ケラチン症性魚鱗癬（表皮融解性魚鱗癬）
非水疱型先天性魚鱗癬様紅皮症	3	常染色体劣性遺伝性魚鱗癬
葉状魚鱗癬	4	道化師様魚鱗癬
道化師様魚鱗癬	4	道化師様魚鱗癬
ネザートン症候群	5	ネザートン症候群
シェーグレン・ラルソン症候群	6	シェーグレン・ラルソン症候群
KID症候群	7	2から6までに掲げるもののほか、先天性魚鱗癬
Dorfman-Chanarin症候群		
CHILD症候群		
IFAP症候群		
多発性スルファターゼ欠損症		
X連鎖性劣性魚鱗癬症候群		
IBID		
Trichothiodystrophy		
Conradi-Hünermann-Happle症候群		

KID keratitis-ichthyosis-deafness
CHILD congenital hemidysplasia, ichthyosiform erythroderma or nevus, and limb defects
IFAP ichthyosis follicularis, alopecia, and photophobia
IBID ichthyosis, brittle hair, impaired intelligence, decreased fertility and short stature

14. 皮膚疾患

12

4. 代表的な疾病の申請時の注意点

先天性魚鱗癬

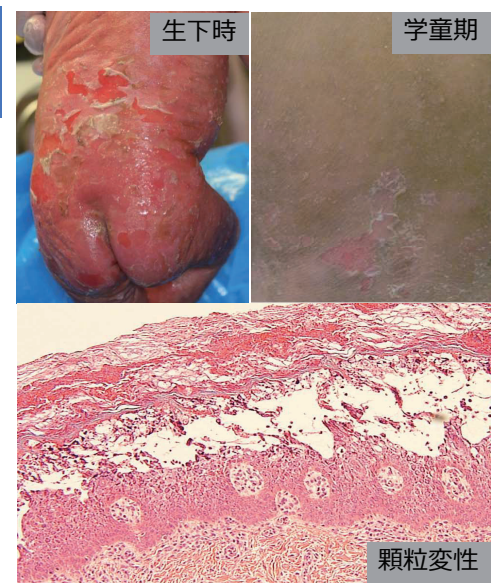
- 出生後早期から全身皮膚が乾燥して厚い角質物質に覆われ、鱗屑、落屑を生じる疾患である。
- 多くが、表皮細胞の角化や剥離過程に関与する遺伝子異常が原因である。
- 患者数は本邦で100～300人と推定されている。
- 医療費助成の申請の際には、
「感染の治療で抗菌薬、抗ウイルス薬、抗真菌薬等の投与が必要となる。
場合もしくはは見込まれる場合」 のみが対象となるので留意する。

4. 代表的な疾病の申請時の注意点

ケラチン症性魚鱗癬（表皮融解性魚鱗癬（優性／劣性）及び表在性表皮融解性魚鱗癬を含む。）

概念・定義：

- 潮紅、紅皮症を伴う重症の先天性魚鱗癬で水疱形成、表皮剥離も合併する。その後は機械的刺激を受ける部位を中心に弛緩性水疱と浅いびらんが反復形成される。
- 常染色体優性遺伝性で、ケラチン(KRT) 1, 10 または 2e の遺伝子変異により発症する疾患である。



不許複製

4. 代表的な疾病の申請時の注意点

ケラチン症性魚鱗癬（表皮融解性魚鱗癬（優性／劣性）及び表在性表皮融解性魚鱗癬を含む。）

診断の手引き

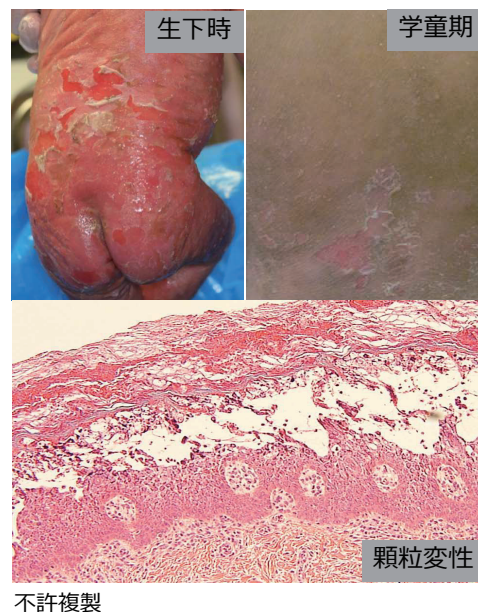
病理所見を満たし臨床所見①から③のいずれかが該当するものを本症と診断する。

<臨床所見>

- ① 生下時に全身にびまん性潮紅がみられる。
- ② 機械的刺激を受ける部位に弛緩性水疱とびらんを生じる。
（図 左上）
- ③ 成長後には水疱は改善するが、暗紅色調の紅皮症状態は継続し、関節屈曲部を含めて全身性に顕著な角質増殖がみられ、特有の悪臭も生じる。（図 右上）

<病理所見>

顕著な過角化と表皮肥厚に加えて、顆粒細胞の空胞化と粗大なケラトヒアリン顆粒がみられ(顆粒変性)、表皮内水疱が形成される。（図 下）



14. 皮膚疾患

15

4. 代表的な疾病の申請時の注意点

常染色体劣性遺伝性魚鱗癬（道化師様魚鱗癬を除く。）

概念・定義：

- 潮紅、紅皮症を伴う重症の先天性魚鱗癬の1つであるが、水疱やびらの形成は伴わない。この群は常染色体劣性遺伝の類似した臨床症状と遺伝子異常を有する疾患をまとめた概念であるため、すべてに共通の疾患特異的な所見はない。
- 常染色体劣性遺伝性で、ABCA12、及びTGM1の遺伝子変異が多いが、その他ALOXE3、ALOX12B、CYP4F22、NIPAL4などの遺伝子変異も見られる。



14. 皮膚疾患

16

4. 代表的な疾病の申請時の注意点

常染色体劣性遺伝性魚鱗癬（道化師様魚鱗癬を除く。）

診断の手引き

特有の臨床症状、常染色体劣性遺伝性形式と矛盾しない家族歴、他臓器症状を伴う魚鱗癬症候群を否定することにより診断する。

<臨床症状>

- ① 出生時にはコロジオン児。
- ② その後に全身が鱗屑で被われ、眼瞼外反や掌蹠過角化などの症状を伴う。
- ③ 本疾患では表皮バリア機能低下が根底にあり、感染症にかかりやすく、体温調節も困難である。



不許複製



不許複製

14. 皮膚疾患

17

4. 代表的な疾病の申請時の注意点

道化師様魚鱗癬

概念・定義：

- 胎児の時から角層が非常に厚くなり、出生時には、すでに全身が厚い板状の角質に覆われている。皮膚の深い亀裂、眼瞼外反、口唇の突出・開口が特徴的な最重症型の魚鱗癬である。
- 耳介変形も顕著であり、皮膚の重篤なバリア機能の障害により水分・蛋白質の喪失、体温の調節異常や種々の感染症を伴う。
- 常染色体劣性遺伝性で、表皮細胞の脂質輸送を担っているABCA12遺伝子の変異により発症する。常染色体劣性遺伝性魚鱗癬の場合と異なり、ABCA12の機能は完全に失われていることが多い。

14. 皮膚疾患

18

4. 代表的な疾病の申請時の注意点

道化師様魚鱗癬

診断の手引き

臨床所見①～③をすべて満たし、他臓器に合併障害が認められない(呼吸不全は認められることあり)例を本症と診断する。

＜臨床所見＞

- ① 出生時から見られる全身の高度な角質増殖と板状の厚い鱗屑。乾燥とともに深い亀裂を伴う。
- ② 重篤な眼瞼外反
- ③ 重篤な口唇の突出開口



不許複製

4. 代表的な疾病の申請時の注意点

ネザートン（Netherton）症候群

概念・定義：

先天性魚鱗癬に毛髪の異常、アトピー性疾患の合併を特徴とする。常染色体劣性遺伝性で、セリンプロテアーゼ阻害蛋白(LEKTI)をコードするSPINK5遺伝子の変異により発症する。

診断の手引き：

LEKTI遺伝子変異の同定、または主要臨床症状①～③を満たすことで確定診断する。

＜臨床症状＞

- ① 先天性魚鱗癬(曲折線状魚鱗癬または魚鱗癬様紅皮症様の皮疹)
- ② 毛髪異常のため頭髪はまばらで短く、もろく、陥入性裂毛症(bamboo hair)がみられる。
- ③ アトピー体質（ときに好酸球増多、血清IgE値の上昇などがみられる。）



不許複製



不許複製

4. 代表的な疾病の申請時の注意点

シェーグレン・ラルソン（Sjögren-Larsson）症候群

概念・定義：

先天性魚鱗癬に、四肢の痙性麻痺、ならびに精神発達遅滞を合併する。
常染色体劣性遺伝性で、脂肪アルデハイド脱水素酵素遺伝子(*ALDH3A2*)の変異により発症する。

診断の手引き：

臨床所見の①から③を満たす例を本症と診断する。

<臨床所見>

- ① 先天性魚鱗癬様紅皮症、もしくは黒色表皮腫様の皮疹
- ② 四肢の痙性麻痺
- ③ 高度の精神遅滞

その他、眼科所見(眼底網膜の光輝性小斑点、視力障害)や歯牙の形成異常もみられる。

4. 代表的な疾病の申請時の注意点

細分類7. 2から6までに掲げるもののほか、先天性魚鱗癬

全身皮膚に様々な厚さの鱗屑、魚鱗癬を生じ、神経、眼症状や骨病変など様々な他臓器症状を伴うものであり、皮膚科的な治療に加え、合併する臓器症状に応じて小児科、眼科、整形外科、精神科などの専門領域での対応も必要となる。

KID症候群、Dorfman-Chanarin症候群、CHILD症候群、IFAP症候群などが知られている。

4. 代表的な疾病の申請時の注意点

表皮水疱症

- 遺伝子異常により四肢末梢や大関節部などに生涯にわたり軽微な外力により水疱やびらんを生ずる。
- 水疱の生じる深さにより単純型、接合部型、栄養障害型に大別される。単純型の水疱びらんは比較的速やかに治癒し、瘢痕形成せず、爪の変形なども残さない。接合部型は萎縮性瘢痕を残し、様々な合併症があることがあり、重篤なものが多い。栄養障害型は萎縮性・肥厚性瘢痕を形成し、爪の変形、関節拘縮、偽合指症、貧血、食道狭窄などを併発する可能性がある。



不許複製

生後20日、接合部型表皮水疱症（汎発重症型）

4. 代表的な疾病の申請時の注意点

表皮水疱症

病名診断（表皮水疱症であるかの診断）

(1) 主要事項

① 臨床的事項

a. 軽微な機械的刺激により皮膚（ときに粘膜）に容易に水疱を生ずる。

b. 原則として乳幼児期に発症し、長年月にわたり症状が持続する。

c. 薬剤・感染・光線過敏・自己免疫・亜鉛欠乏・重症魚鱗癬・皮膚萎縮症による水疱症を除外できる。

② 病理学的事項：電顕検査または表皮基底膜部抗原局在検査により、水疱形成の初発位置は表皮内、接合部または真皮内のいずれかに一定している。

(2) 判定：① a. b. c. の全てを満たし、かつ②を満たすものを表皮水疱症と診断する。

病型診断(表皮水疱症のうちどの病型であるかの診断)

電顕検査または表皮基底膜部抗原局在検査により水疱初発位置を確定した結果、水疱初発位置が接合部の場合を接合部型と診断する。

遺伝子診断

接合部型では表皮・真皮接着に関与する蛋白であるラミニン332のサブユニットをコードするLAMA3, LAMB3, LAMC2遺伝子、17型コラーゲンをコードするCOL17A1遺伝子あるいはα6β4インテグリンをコードするINTA6, INTB4遺伝子に変異が検出される。変異の種類・遺伝子の種類により合併症や予後が異なる。



不許複製

生後20日、接合部型表皮水疱症（汎発重症型）

4. 代表的な疾病の申請時の注意点

表皮水疱症

旧制度では単純型表皮水疱症は助成対象外であったが、新制度では、表皮水疱症の診断がついた場合その病型にかかわらず、対象基準（常に水疱びらんがあり、在宅処置として創傷被覆材（特定保険医療材料）を使用する必要のある場合）にしたがって助成されるようになった。



不許複製

生後20日、接合部型表皮水疱症（汎発重症型）

4. 代表的な疾病の申請時の注意点

膿疱性乾癬（汎発型）

- 膿疱性乾癬（汎発型）は、急激な発熱とともに全身の皮膚が潮紅し、無菌性膿疱が多発する稀な疾患である。成人では尋常性乾癬からの移行が知られている。乾癬からの移行がない症例では小児、成人を問わず、*IL36RN*遺伝子異常が検出される¹⁾。
- 診断は臨床所見と皮膚生検を含む検査所見からなる4つの主要項目から確定する；①発熱あるいは全身倦怠感等の全身症状を伴う、②全身または広範囲の潮紅皮膚面に無菌性膿疱が多発し、ときに融合し膿海を形成する（小慢HP図1、図2）²⁾、③病理組織学的にKogoj海綿状膿疱を特徴とする好中球性角層下膿疱、最後に④ではエピソードが反復することを確認する。

1)Takeichi T, et al:J Dermatol 2017; 85: 58-60

2)図1、図2 のリンク先 https://www.shouman.jp/disease/details/14_04_009/

4. 代表的な疾病の申請時の注意点

色素性乾皮症

概要：

- 日光過敏症状のため、露出部皮膚の乾燥、色素沈着を呈し、皮膚がんを高率に発生する高発がん性遺伝疾患である。A～G群、V（バリエント）型の8つのサブグループに分けられる。
- 日本人全人口に対する発生頻度は2.2万人に1人、患者数は300～600人と推定される。日本では、約半数がA群、約1/4がV型である。
- A～G群、V型の全ての原因遺伝子が判明している。A～G群の遺伝子は、紫外線によって生じたDNA損傷を修復する過程に必要な蛋白を作り、V型の遺伝子は損傷を乗り越え複製に必要な蛋白を作る。色素性乾皮症では、これらの欠損により、傷をもった遺伝子が増えてしまうことにより、発がんに至ると考えられている。



不許複製



不許複製

左) 12歳女児：XP-V型。
色調不均一な露光部の色素斑
鼻尖部に基底細胞癌（BCC）。

右) 生後3ヶ月女児：XP-A群
散歩に出て帰宅後から著明な浮腫性の紅斑が生じ、一部水疱を形成した。

4. 代表的な疾病の申請時の注意点

色素性乾皮症

主な症状：

- 原因遺伝子の違いにより、神経症状を伴うタイプと伴わないタイプ、光線過敏症状に重症型と軽症型がある。
- 本邦で最も多いA群では、乳児期より高度の日光過敏性があり、成長に伴い露光部皮膚の乾燥、雀卵斑様色素斑が目立ち、早い例では10歳頃から皮膚がんの発生がみられる。神経症状は、3歳頃から出現し、15歳ごろには高度の歩行障害、10代の終わりには誤嚥等が頻発する。聴力低下も5-6歳ごろから現れる。
- いずれのタイプも放置すると小児期から青年期に皮膚がんを発症する。軽症型であっても、成人期になってから診断された場合、診断時までの蓄積紫外線曝露量が許容量を超え、皮膚がんが好発する。発端者のきょうだい等に対する遺伝子診断は重要で、発症前診断により、その後の遮光による皮膚がん発症予防を進める意義は大きい。



不許複製



不許複製

左) 12歳女児：XP-V型。
色調不均一な露光部の色素斑
鼻尖部に基底細胞癌（BCC）。

右) 生後3ヶ月女児：XP-A群
散歩に出て帰宅後から著明な浮腫性の紅斑が生じ、一部水疱を形成した。

4. 代表的な疾病の申請時の注意点

色素性乾皮症

診断方法（色素性乾皮症であるかの診断）

（1）主病変

1. 光線過敏症状（年齢に比して著明な露光部に限局した特徴的な色素斑、皮膚萎縮、毛細血管拡張など）
2. 生後早期の日光曝露後の高度の日焼け
3. 露光部の皮膚がん（基底細胞癌、有棘細胞癌、悪性黒色腫など）
- （2）皮膚外病変、検査所見
4. 精神運動発達遅延

5. 感音性難聴
6. 末梢神経障害（深部腱反射の低下、末梢神経伝導速度での軸索障害）
7. 患者細胞での紫外線照射後のDNA損傷の修復能の低下
8. 患者細胞での紫外線致死感受性、または、カフェイン存在下での感受性増強。
9. 聴性脳幹反応でのI・II波の異常

診断基準：下記の条件①②のどちらかを満たすこと

主症状1-3のいずれかを伴うときに、

- ① 遺伝子診断（保険収載）にて病的変異が検出される
- ② 遺伝子診断で未確定または未施行であれば、5-9のいずれかを満たす場合。



不許複製



不許複製

左) 1 2 歳女児：XP-V型。
色調不均一な露光部の色素斑
鼻尖部に基底細胞癌（BCC）。

右) 生後3ヶ月女児：XP-A群
散歩に出て帰宅後から著明な浮腫性の紅斑が生じ、
一部水疱を形成した。

4. 代表的な疾病の申請時の注意点

レックリングハウゼン病（神経線維腫症 I 型）



不許複製

疾病の状態の程度における「顔面を含めた多数の神経線維腫症若しくは大きなびまん性神経線維腫のいずれかが存在する場合又は顔面を含めた麻痺や痛み等の神経症状若しくは高度の骨病変のいずれかが認められる場合」の「多数の」とは、乳幼児で250個、未就学児で500個、12歳以上で700個程度の多数の神経線維腫を認める場合を指し、「大きな」とは、腫瘍切除を全身麻酔下で行う程度を指し、「高度の骨病変」とは、歩行障害を来す下肢長の左右差、頭蓋骨・顔面骨の欠損、脊椎のCobb角20度以上の側彎、四肢の麻痺を伴う頸椎の変形、四肢長管骨の彎曲、病的骨折、偽関節がある場合を指す。