

小児慢性特定疾患として追加するべき皮膚科疾患 第1報

分担研究者：佐々木りか子、国立成育医療センター第二専門診療部皮膚科医長

研究協力者：柵村 智美、国立成育医療センター研究所成育政策科学研究部流動研究員

主任研究者：加藤 忠明、国立成育医療センター研究所成育政策科学研究部長

研究要旨：全国の小児病院の皮膚科医長、及び大学病院の皮膚科教授を対象に、小児慢性特定疾患として今後追加登録されるべきと考える疾患、および、その理由を調査した。無汗性外肺葉形成不全（外界の温度に対応できない）、コケイン症候群（色素性乾皮症類縁疾患）、ステージウェーバー症候群（極度のQOL低下）、神経皮膚黒色症（悪性黒色腫、脳腫瘍の合併）などが示された。しかし、すでに特定疾患対象であるものも示されていたので、今後、皮膚科医達に広く対象疾患の種類や小慢事業を知らせることが大切である。

A. はじめに（この研究の意義）

皮膚疾患患者を正しく評価する必要がある。幼いうちから皮膚という臓器に疾患をもつ患者の生活というものは、非常に大きなハンディをもつものである。たとえば、全身の皮膚が落屑したり水疱形成することがあればもちろんだが、発汗がない、顔、四肢に広範に赤アザがあるなど、あるいはほとんどの体毛が抜け落ちて再生しないなどの状態が小児期から継続している患者も、「目に見える」症状があるために社会生活を送るには大変な苦難を強いられるものである。

今回、皮膚疾患への認識を求める意見により、参加できたことは大変意義あることであり、今回の研究では実際の臨床症状に則した登録・評価を行うことが必要であると考えます。

B. 研究方法

全国の小児病院26か所の皮膚科医長、また大学病院80か所の皮膚科教授を対象にして質問票を郵送し、小児慢性特定疾患として今後追加登

録されるべきと考える疾患名、および、その理由を調査した。

C. 結果

返送されたのは34通（回収率32.1%）であり、そのうち2通は皮膚科を設置していない小児病院からであった。

提示された疾患名には重複や不適切なものが含まれていたため、訂正を加えて表1にまとめた。

D. 考察（アンケート調査の解析と評価）

①皮膚疾患への理解の不足

まず、本来、小児慢性特定疾患として挙げられるべき皮膚疾患は、遺伝的あるいは先天的な疾患がほとんどであると考えます。そして、その疾患数は多く、人口も稀でないものも多い。しかしながら、これまで小児慢性特定疾患の登録対象にされて来なかった疾患が多いことの原因は、これらの疾患が内科的な症状を伴わないことが多いため重要視されてこなかったと

いう不幸な経過があると考え。すなわち、残念ながら小児科医の皮膚疾患に対する知識を高める必要がある。さて、今回のアンケートにおいて、皮膚科医も小児慢性特定疾患に対する興味は消極的であった。

②特定疾患認定との重複

質問紙調査結果の表からわかるように、すでに特定疾患として認められている疾患をあげている医師が多かった。

③医師に対する情報不足

どうやって医師達に広く認定疾患の種類や事業を知らせるかが大切である。結局こういう事業の目的を達するには、実際の診療現場で働く医師が、広く正確に、認定疾患を把握することがなければ何もならない。どの疾患がどういう事業で認められるということは、現場では問題ではなく、大切なことは、「まず事業の存在自体を知らせること」と「それに含まれる疾患をいろいろな事業に重複したり分散することなく、わかりやすいシンプルなものにすること」が重要であろう。

統一整理を図り、さらにその情報を皮膚科関係の学会HPなどを通して現場（医師、患者および家族）に提供する手段が必要だと考える。

④先天性魚鱗癬について

平成17年度以降、重症な魚鱗癬が初めて事業に含められたことは素晴らしいことである。しかし先天性魚鱗癬という疾患名（あるいは疾患群）は、通常の海外および本邦の皮膚科テキストには掲載されていない。前事業において研究者が使用した名称と考えるが、アンケート調査の際にも、どういう疾患をさすのかという質問が出された。筆者が推測するには後天性魚鱗癬を除外する目的で使用されたと考えるが、皮膚科医に事業目的を広く認識させるには問題があると考え。というのは、先天性魚鱗癬という軽症の尋常性魚鱗癬も含めてもおかしくない

ということになるし、逆に魚鱗癬症候群と言われる重症な症候群でも含めることができるのかどうかという問題にもなる。さらに各論的な疾患名を明記していくことが、何よりも患者にとって必要とされることであると考え。

E. 結論

以上のことから、今後引き続き、以下に挙げた項目を検討していくべきであると考え。

① 再度のアンケート調査

今回のアンケート調査の報告も兼ねて、再評価を行う。

また、疾患名の整理を行い、その評価もアンケートにて広く意見を募って行う。

② 特定疾患との重複や整理をする（患者の居住区の格差などについても整理する）

③ 最終的には、どのように医師にそれらの情報を提供するかという方法を研究する。

表1 小慢事業に追加するべきと考えられる皮膚疾患

メモ ^{注)}	疾患名	挙げた先生 の人数(人)	予想人数 (人)	選定理由
	無汗性外胚葉形成不全症	1	200	外界の温度に対応できないため
	コケイン症候群	1	30~50	色素性乾皮症の類縁疾患であり、神経難病であるから
	エーラス・ダンロス症候群(IV型)	1		
	先天性巨大色素性母斑	1	20	メラノーマの発生頻度が高いから
小	カサバツハ・メリット症候群	1	200	生命の危険
特	神経線維腫症	1	4000	根治療法がなく、長期に渡り対症療法が必要だから
	スタージウェーバー症候群	3	500	外観的に皮疹が著名なため、極度のQOLの低下
	Klippel-Weber症候群	1		
	神経皮膚黒色症	2	500	悪性黒色腫、脳腫瘍を合併するため
	色素失調症	1		歯牙欠損・眼合併症が多い
特	エリテマトーデス	1		
特	皮膚筋炎	1		
特	(全身性・限局性)強皮症	2		
特	小児汎発性膿疱性乾癬(Zumbusch型)	3	60	突然に発症し、難治性でコントロール不良のため
	小児の乾癬	2		
	掌蹠角化症	1		幼少期に手掌・足蹠の著名な角化を認め、日常生活に支障をきたすため
	肥満細胞症(多発する症例)	2	1000	長期の経過観察が必要
	先天性血管拡張性大理石様皮斑	1		先天性緑内障など眼疾患や他の奇形を合併するため
特	先天性表皮水疱症	2	500	水疱の再発によりQOLが非常に悪く患児の肉体的精神的負担が大きいから
特	栄養障害型先天性表皮水疱症	1	2000	極度のQOLの低下
	小児良性慢性水疱症	1	10	ステロイドを内服することになるため
	種痘様水疱症	1		重症型では数年~数十年後にEBV関連NK/T細胞リンパ腫へ進展することがあるため
小	ポルフィリン症	2	100	種々の合併症を伴うため
小	先天性骨髄性ポルフィリア	2	30	予後が極めて不良だから
	先天性亜鉛欠乏症	1	100	全身に重度の皮疹が持続するため
小	慢性活動性EBウイルス感染症	2		
小	慢性皮膚粘膜カンジダ症	1	200	慢性に皮膚粘膜疹が持続するため
小	悪性黒色腫以外の悪性腫瘍	1		
	円形脱毛症(50%以上の脱毛)	2	20	慢性の経過、QOLの著しい低下、精神的ショックが大きい

注) 小:小児慢性特定疾患、 特:特定疾患