

皮膚科疾患における小児慢性特定疾患治療研究事業のあり方に関する研究

研究分担者 新関寛徳（国立成育医療研究センター皮膚科）

研究要旨

小児慢性特定疾患事業に登録されている皮膚疾患は平成25年度には4疾患が登録されていた。本研究の目的は、旧制度での登録症例を分析し、将来的には新制度での登録データと比較することである。

平成26年度クリーニングデータをもとに登録された皮膚疾患（先天性白皮症、色素性乾皮症、先天性魚鱗癬、表皮水疱症）の疾患別登録件数、新規患者数、性別(女性%)、平均年齢、平均発病年齢、眼科の異常、遺伝子診断、合併症について検討した。4疾患（先天性白皮症、色素性乾皮症、先天性魚鱗癬、表皮水疱症の合計は175名（平成26年4 - 12月）、新規登録患者は7名であった。

1年ごとの集計を比較することにより療養状況を把握していくとともに移行期支援の連携のために成人診療学会（日本皮膚科学会）、厚労省研究班（難治性皮膚疾患研究班）との連携に有用と思われた。

研究協力者：

掛江直子（国立成育医療研究センター
研究所）
鈴木民夫（山形大学皮膚科）
須賀康（順天堂大学浦安病院皮膚科）
石河晃（東邦大学皮膚科）
岩月啓氏（岡山大学皮膚科）
錦織千佳子（神戸大学皮膚科）
荒川浩一（群馬大学小児科）
武井修治（鹿児島大学保健学科）
今福信一（福岡大学皮膚科）
石川治（群馬大学皮膚科）
照井正（日本大学皮膚科）
吉田和恵（国立成育医療研究センター皮膚
科）

B. 研究方法

平成 26 年度(平成 27 年 1 月から新制度施行のため、4 月から 12 月まで)のクリーニングデータを分析した。平成 26 年度登録の皮膚疾患（先天性白皮症、色素性乾皮症、先天性魚鱗癬、表皮水疱症）の
疾患別登録件数
新規患者数
性別(女性%)
平均年齢
平均発病年齢
眼科の異常（あり件数）
遺伝子診断（実施 + 所見に記載あり件数）
合併症
について検討した。

（倫理面の配慮）

本調査は、研究利用について同意がなされている小児慢性特定疾病登録データを用いて行われており、国立成育医療研究センター倫理審査委員会による倫理審査（受付番号：1637）による承認済である。

A. 研究目的

小児慢性特定疾患事業に登録されている皮膚疾患は現行の6疾患のなかでは、平成25年度には4疾患が登録されていた。先天性代謝疾患群に属したため意見書は同疾患群と同一である。平成27年1月より第14疾患群として皮膚疾患群がスタートした。本研究の目的は、旧制度での登録症例を分析し、新制度への集計が可能になった時点で比較していくための基礎資料とすることである。

C. 研究結果

表1に登録病名別件数を示す。先天性白皮症45例中 Hermansky-Pudlak 症候群は4例であった。先天性魚鱗癬65例中、Sjögren-Larsson 症候群は1例のみであった。その他の病名は3種類が記載されており、それ以外の27例は「先天性魚鱗癬」のみ記入されていた。
4疾患（先天性白皮症、色素性乾皮症、先天性魚

鱗癬、表皮水疱症の合計は 175 名、新規登録患者は 7 名であり、平成 24-25 年度の合計患者数、新規患者数には大きな変化はなかった。表 2 に 4 疾患ごとの集計結果を示す。平均年齢、発症年齢、眼科合併症など、大きな変化はなかった。

D. 考察

いよいよ旧制度の最終年度の集計となった。昨年と大きな変化はなかった。次年度から大きく変化する調査項目は 2 つ予想される。1) 先天性白皮症は次年度から非症候性(眼皮膚)白皮症となる。助成となる状態の程度が眼症状必須となるため、眼科症状の頻度が全例となりうる。2) 表皮水疱症の助成対象が、致死型に限らず全病型になるので登録者数の増加が見込まれる。平均年齢も上昇することが予想される(致死型以外は平均寿命が長い)ため)例年の集計を比較することにより療養状況を把握していくとともに移行期支援の連携のために成人診療学会(日本皮膚科学会)、厚生省研究班(難治性皮膚疾患研究班)との連携に有用と思われた。

E. 結論

新制度開始までの 3 年間の皮膚疾患登録患者を集計できた。今後新制度登録患者との比較が可能となった。小児皮膚科患者の療養状況の把握と移行期支援に有用なデータをえた。

F. 研究発表

1. 論文発表

Tamesada Y, Nakano E, Tsujimoto M, Masaki T, Yoshida K, Niizeki H, Nishigori C: Japanese case of xeroderma pigmentosum complementation group C with a novel mutation. *J Dermatol*. 2018 Jan 21. doi: 10.1111/1346-8138.14098. [Epub ahead of print]

宗次太吉、中里良彦、室田浩之、佐藤貴浩、朝比奈正人、下村 裕、新関寛徳、藤本智子、横関博雄。無汗(低汗)性外胚葉形成不全症の診療手引き。日本皮膚科学会雑誌 128(2), 163-167, 2017

Shakya P, Pokhrel KN, Mlunde LB, Tan S, Ota E, Niizeki H: Effectiveness of Non-Steroidal Anti-Inflammatory Drugs among

patients with Primary Hypertrophic Osteoarthropathy: a systematic review. *J Dermatol Sci*, in press (2017)

新関寛徳:【非特異性多発性小腸潰瘍症/CEAS-遺伝子異常と類縁疾患】非特異性多発性小腸潰瘍症/CEAS の消化管外病変 肥厚性皮膚骨膜炎(解説/特集). *胃と腸* 52(11):1445-1452(2017.10)

新関寛徳:【押さえておきたい新しい指定難病】肥厚性皮膚骨膜炎(疾病番号 165). *Derma*. 257:63-72(2017.05)

Niizeki H, Hayashi R, Naiki Y, Yoshida K, Tanaka R, Shimizu A, Terashima H, Isogawa N, Abe R, Shimomura Y: Delayed-onset heat intolerance in a Japanese patient with X-linked hypohidrotic ectodermal dysplasia associated with a large deletion involving four genes. *J Dermatol*. 2018;45(3):376-378.

Tanese K, Niizeki H, Seki A, Nakabayashi K, Nakazawa S, Tokura Y, Kawashima Y, Kubo A, Ishiko A: Infiltration of mast cells in pachydermia of pachydermoperiostosis. *J Dermatol*, 2017 Nov;44(11):1320-1321.

Nakazawa S, Mori T, Niizeki H, Nakabayashi K, Tokura Y: Complete type of pachydermoperiostosis with a novel mutation c.510G>A of the SLC02A1 gene. *J Dermatol*. 2017 Dec;44(12):1411-1412.

2. 学会発表

畠中 美帆、関 敦仁、新井勝大、和田 芳雅、種瀬 啓士、新関 寛徳、吉田 和恵: 中学生で診断し得た肥厚性皮膚骨膜炎の 2 例。第 877 回東京地方会; 東京, 2018.1.20

G. 知的財産権の出願・登録状況(予定を含む。)

1. 特許情報

該当なし

2. 実用新案登録

該当なし

3. その他

該当なし

表 1
平成 26 年度登録件数
先天性代謝異常疾患群に登録された皮膚疾患

大分類	登録病名	件数
先天性白皮症		45
	(眼皮膚白皮症、先天性白皮症、白皮症)	41
	Hermansky-Pudlak 症候群	4
色素性乾皮症		63
先天性魚鱗癬		65
	Sjogren-Larsson 症候群	1
	水疱型	14
	非水疱型	16
	道化師様魚鱗癬	7
	(先天性魚鱗癬)	27
表皮水疱症	(ヘルリッツ型、致死型)	2
合計		175

表 2
平成 26 年度登録患者
先天性代謝異常疾患群に登録された皮膚疾患

大分類	件数	新規患者 n	性別；女性 n(%)	平均年齢 yr	発症 年齢 (月)	眼科の 異常 n	遺伝子 診断 n\$	合併症
先天性白皮症	45	1	23(51)	8.2	6*	40#	15	16
色素性乾皮症	63	3	29(46)	10.7	2.3**	12	46	30
先天性魚鱗癬	65	3	27(36)	8.8	0.26***	13	31	37
表皮水疱症	2	0	1(50)	11.5	0	0	0	1

yr:year, *n=39, **n=58, ***n=58

#n=43

\$実施 + 所見に記載あり