

神経皮膚疾患分野、皮膚疾患分野

先天性及び後天性の難治性白斑・白皮症

1. 概要

尋常性白斑は全身に白斑を呈する疾患で、白斑の中で最も頻度が高い。しかしながら、その一部は、治療抵抗性で、再発頻度も高い難治性の疾患であり、発症部位により患者の QOL を著しく低下させ、社会活動も障害する。先天性白斑は生後早期より出現し、治療抵抗性であり、しばしば種々の合併奇形を伴う。従って、確定診断による全身的な合併症の早期発見、早期治療を開始することが患者の生命予後、QOL 維持に不可欠な疾患である。

2. 疫学

今回の全国調査の結果

先天性白斑の推定患者数	48,000 人
眼皮白皮症の推定患者数	53,000 人
結節性硬化症の推定患者数	17,000 人
後天性白斑の推定患者数	176,000 人
尋常性白斑の推定患者数	153,000 人

3. 原因

尋常性白斑の病因としては自己免疫説、自己細胞障害説、末梢神経異常説等が唱えられているが、不明名点も多い。最近では、自己免疫性白斑の疾患感受性遺伝子に注目が集まっており、その解析が進められている。遺伝性の白斑に関しては眼皮白皮症では病因遺伝子が明らかにされており、白皮症の機序も解明されているが、結節性硬化症では原因遺伝子 TSC1, TSC2 は同定されているが、白斑の病態は不明である。

4. 症状

全身性あるいは限局性の白斑、白皮症。

5. 合併症

結節性硬化症では、心横紋筋腫、脳腫瘍、精神運動発達遅滞、てんかん、皮膚腫瘍、腎囊腫や腎血管筋脂肪腫、肺病変、消化管腫瘍、骨病変などを、伊藤白斑では精神発達遅滞、小脳性運動失調などの神経症状、小頭症、骨筋症状に加えて眼症状を、ワーデンベルグ症候群では感音性難聴を、シェディアック-ヒガシ症候群では免疫不全を、ヘルマンスキーパドラック症候群では出血傾向などを認める。

6. 治療法

尋常性白斑に対しては、ステロイド外用、カモフラージュ、活性型ビタミン D3 軟膏、タクロリムス軟膏外用、ナローバンド UVB、外用 PUVA さらには種々の植皮術、エキシマレーザ、内服 PUVA 等が施行されるが何れも確立された確実な治療法ではない。先天性の白斑の多くは前述の後天性の白斑に対する治療には抵抗性で、有効な治療法がなく一部の白斑において植皮術が施行されているのみである。合併症を伴うものは、その治療が問題となる。

7. 研究班

白斑・白皮症の本邦における診断基準及び治療指針の確立