

# XP

Xeroderma Pigmentosum



全国色素性乾皮症(XP)連絡会

問い合わせ先：[xp\\_japan\\_net@yahoo.co.jp](mailto:xp_japan_net@yahoo.co.jp)

# 色素性乾皮症 (XP) とは？

Xeroderma Pigmentosum

「紫外線に当たれない」ことで  
知られるようになりましたが....

8つのタイプの中でも日本人に多いA群等は

皮膚と神経に重篤な症状が現れる  
進行性の難病です。

**小児慢性特定疾病  
指定難病**

根本的な治療法は、ありません。

# 皮膚症状

- ・強い日焼け症状
- ・色素沈着(そばかす)
- ・高い確率で皮膚がんを発症



生後5カ月  
強い日焼け症状



20才  
あやしいホクロ→切除

＜XP患者の必需品＞  
UVカットクリーム  
UVカットレンズのメガネ  
紫外線センサー  
UVカット布  
UVカットフィルム  
防護服、防護帽子、手袋、  
車椅子カバー  
住宅・乗用車の窓ガラス

様々な紫外線対策用品  
が必要ですが、  
公的な支援はほぼ無し

**厳重な遮光が重要！**

神経症状の進行を遅らせるためにも

# 神経症状

- 発語や歩き始めが遅い
- 学童期 . . . 聴力低下、足の変形
- 思春期 . . . 知的障害重度化、発音不明瞭、歩行困難（車椅子使用）
- 思春期以降 . . . 生活のすべてに介助が必要  
排尿障害、声帯麻痺、呼吸障害

障がい児者として  
医療的、福祉的支援は  
あっても  
嚴重な遮光と症状進行  
への精神的経済的負担は  
大きい



たんの吸引、経管栄養注入、導尿、  
気管切開、胃瘻、人工呼吸器など

## 症状の進行により医療的ケアも変化

活動の目的：患者とその家族の QOL (Quality of life) 向上をめざす

95家族、患者数107名（0才～40歳代、2021年4月現在）

- 1、情報交換：お泊り会、勉強会、メーリングリスト、会報、  
紫外線カット用品の情報と共同購入
- 2、啓発活動：パンフレット、ホームページ、学会等での展示・発表、啓発人形劇
- 3、関係機関への働きかけ：教育、医療、福祉などの改善・向上のため

これまでに実現したもの

- ◆ 道路運送車両の保安基準緩和認定(車窓にUVカットフィルムを貼るため)
- ◆ 駐車禁止等除外標章
- ◆ 小児慢性特定疾病日常生活用具給付品に日焼け止めクリーム
- ◆ 難病指定  
( 難治性疾患克服研究事業 臨床調査研究分野 )

➡ 2015年 **指定難病** に認定





一日も早い治療法の確立を待ち望みつつ  
紫外線防御を工夫し  
進行する神経症状を受け止め  
一日一日を大切に過ごしたいと願っています

