

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

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

