



色素失調症 健康管理と疾患概要

※集団外来開催時の資料を基本にしています。

※改訂を加えていますが情報が古い場合があります。

※情報保護のため、個人利用以外の二次利用は禁止しています。

集団外来開催日：2023年8月18日(第1回色素失調症)
最終レビュー日：2025年12月1日

2023. 08.18

色素失調症 集団外来

埼玉県立小児医療センター 遺伝科
目黒 麻里子



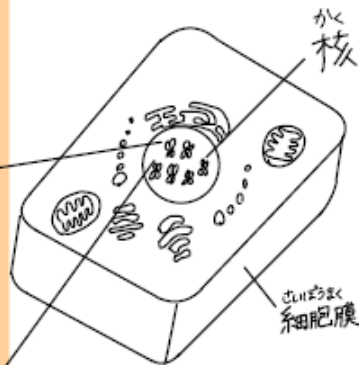
本日の内容

- 色素失調症と遺伝子
- 症状や特徴
- 健康管理について
- 地域や社会とのつながり

色素失調症とは

- ・症状：皮膚, 髪, 爪, 眼, 中枢神経などに症状が現れる. 皮膚の症状は出生時から現れ、経過とともに特徴的な変化をする.
- ・原因：IKBKG遺伝子異常
- ・頻度：10万人出生に0.7人
- ・性差：男：女 = 1：20

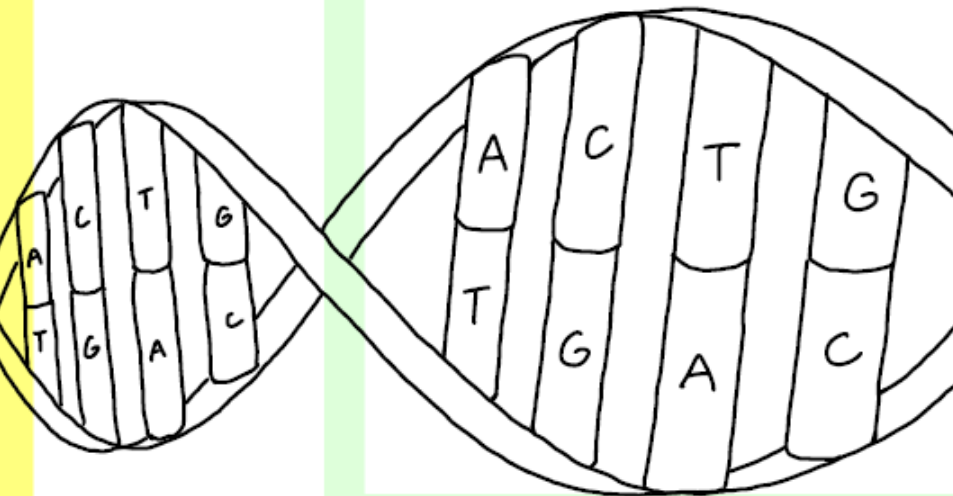
細胞



染色体



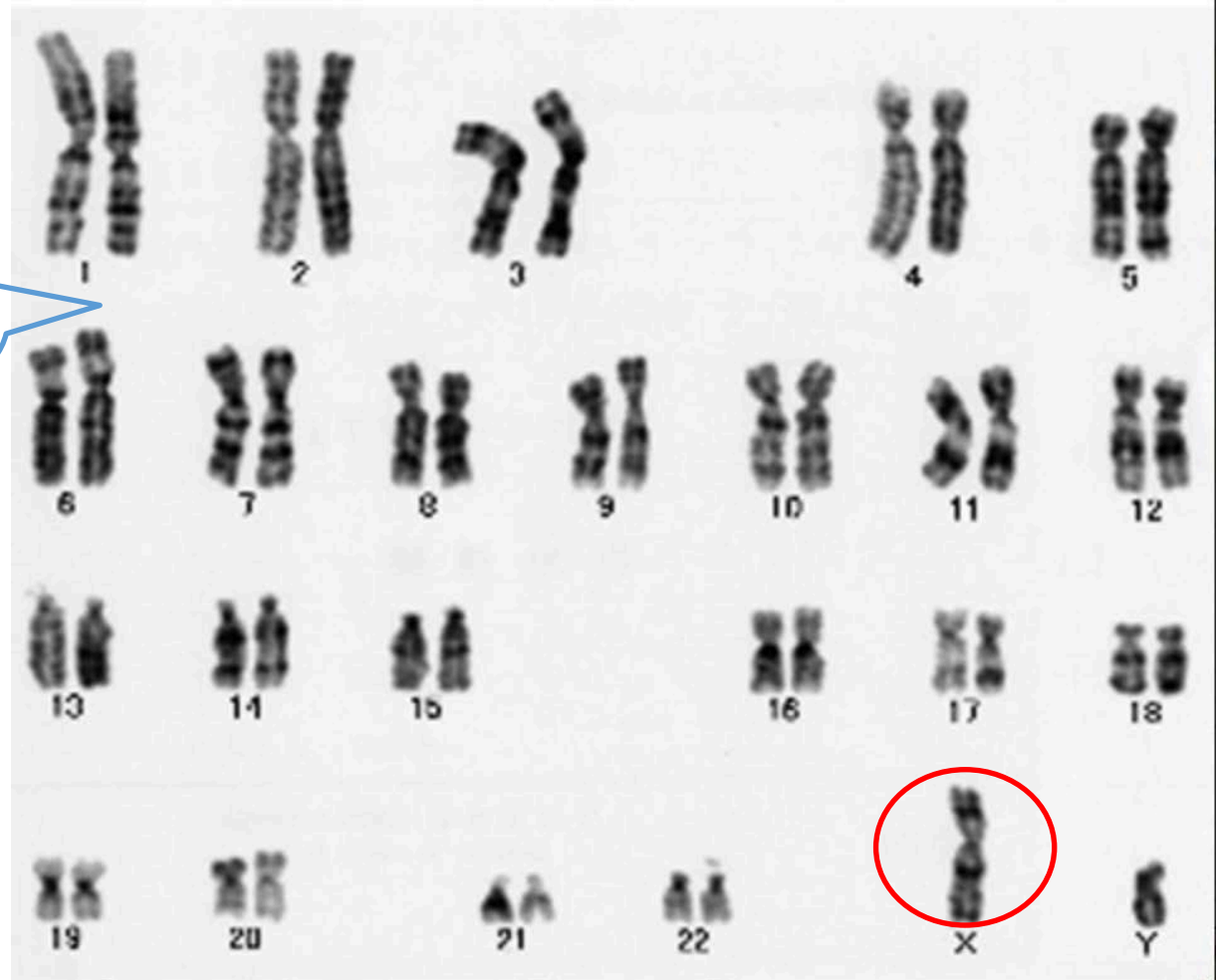
遺伝子



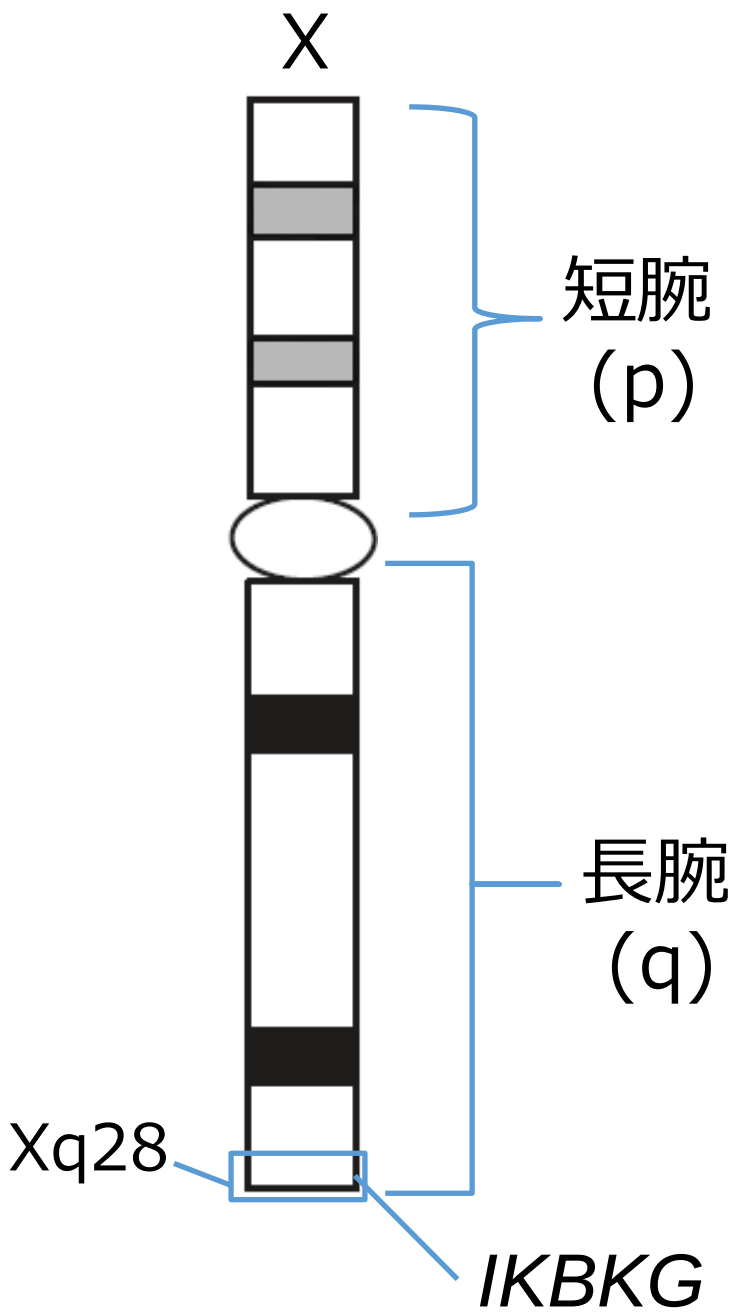
DNA

染色体

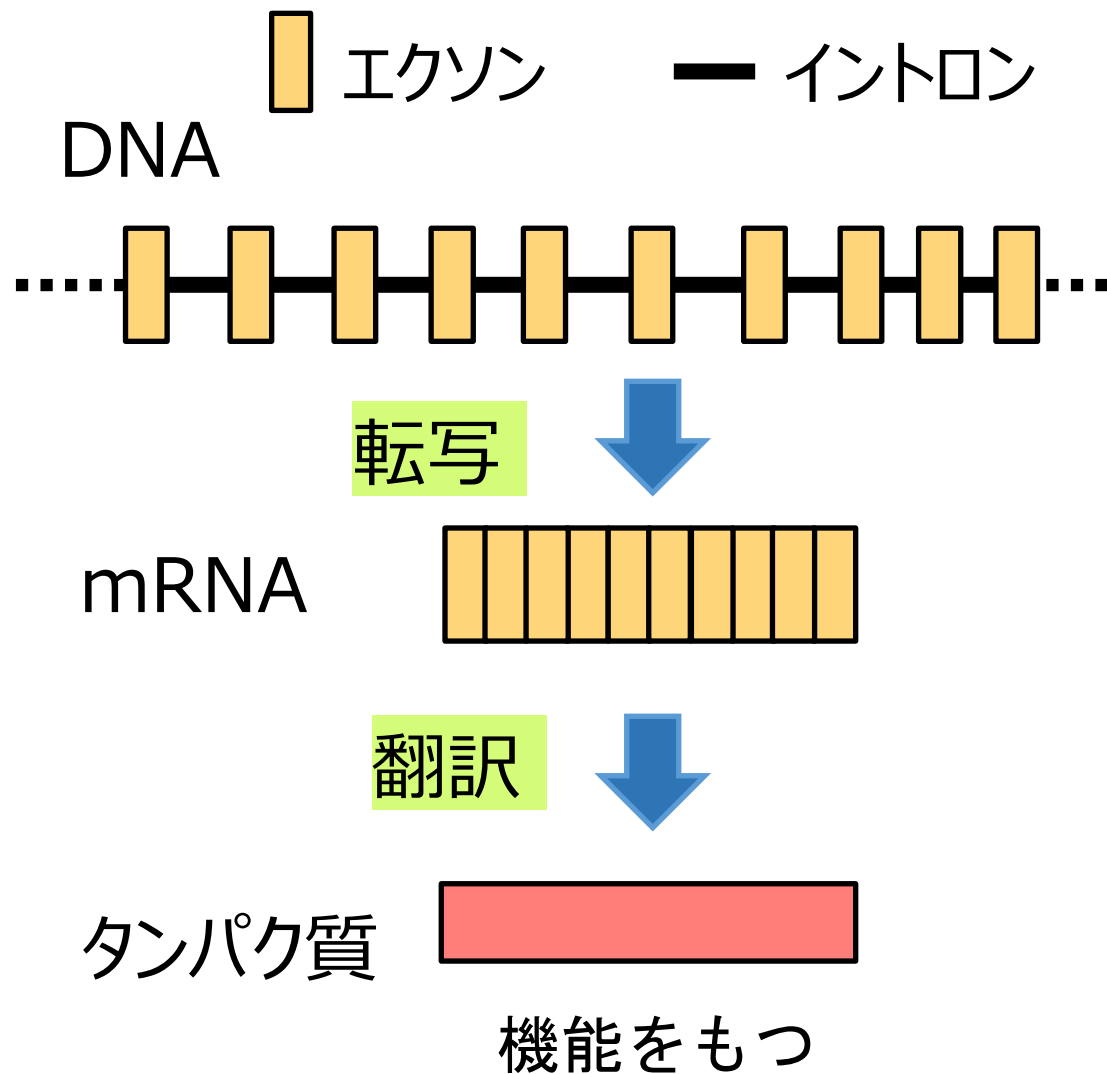
(概ね)大きさ順



- ・常染色体：44本
 - ・性染色体：2本（XX or XY）
- 計46本で構成されている



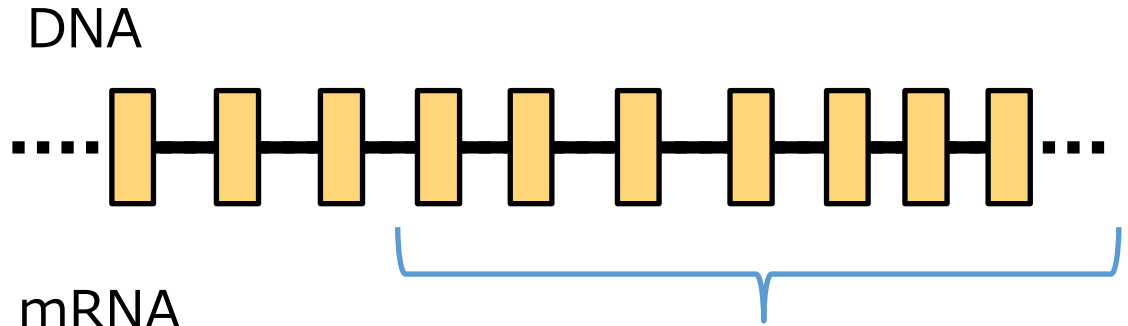
遺伝子が働くためには



原因

■ エクソン — インترون

IKBKG遺伝子

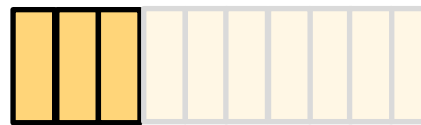


エクソン4-10の欠失
(約80%の原因)

欠失

この欠失の診断に
MLPA法が有効

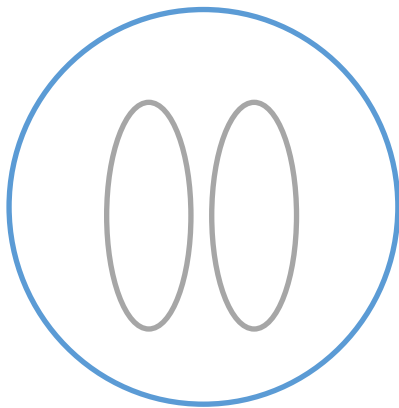
タンパク質



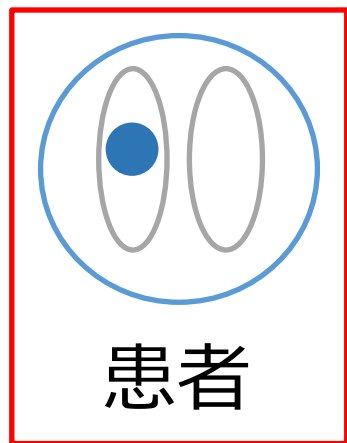
正常なタンパク質が合成できない
機能がない

遺伝のしかた（常染色体性遺伝）

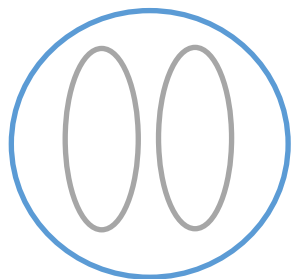
両親から1つずつ同じ
遺伝子を受け継ぐ



顕性(優性)遺伝



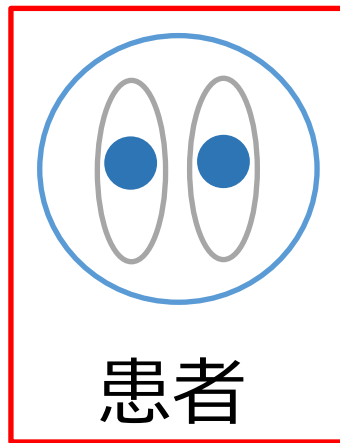
患者



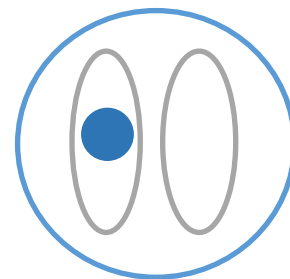
健康

1つの遺伝子
異常で発症

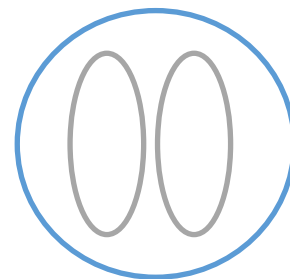
潜性(劣性)遺伝



患者



保因者



健康

両方の遺伝子
異常で発症

X連鎖顕性遺伝

健康男性 病気の女性



X Y

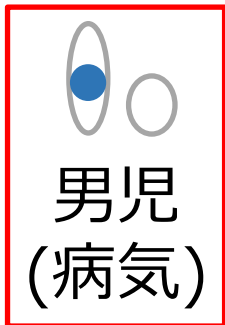
X X

健康な男児, 病気の女児,
健康な女児が1:1:1の確率
で生まれる

配偶子



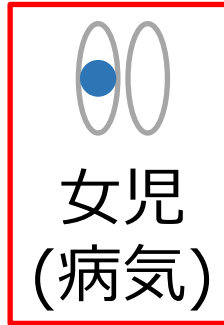
子



男児
(病気)



男児
(健康)



女児
(病気)



女児
(健康)

出生困難



生まれる女児のうち
50%で発症する

その他の発症様式

・新生突然変異

例) 健康男性 健康女性



X Y

X X

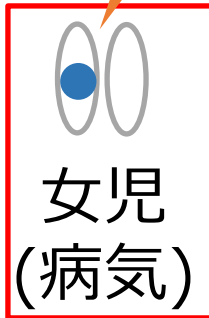
発生の過程で遺伝子に
突然変異が生じる



配偶子



子



突然変異

子の代で初めて発症する

男児 (健康) 男児 (健康) 女児 (健康) 女児 (病気)

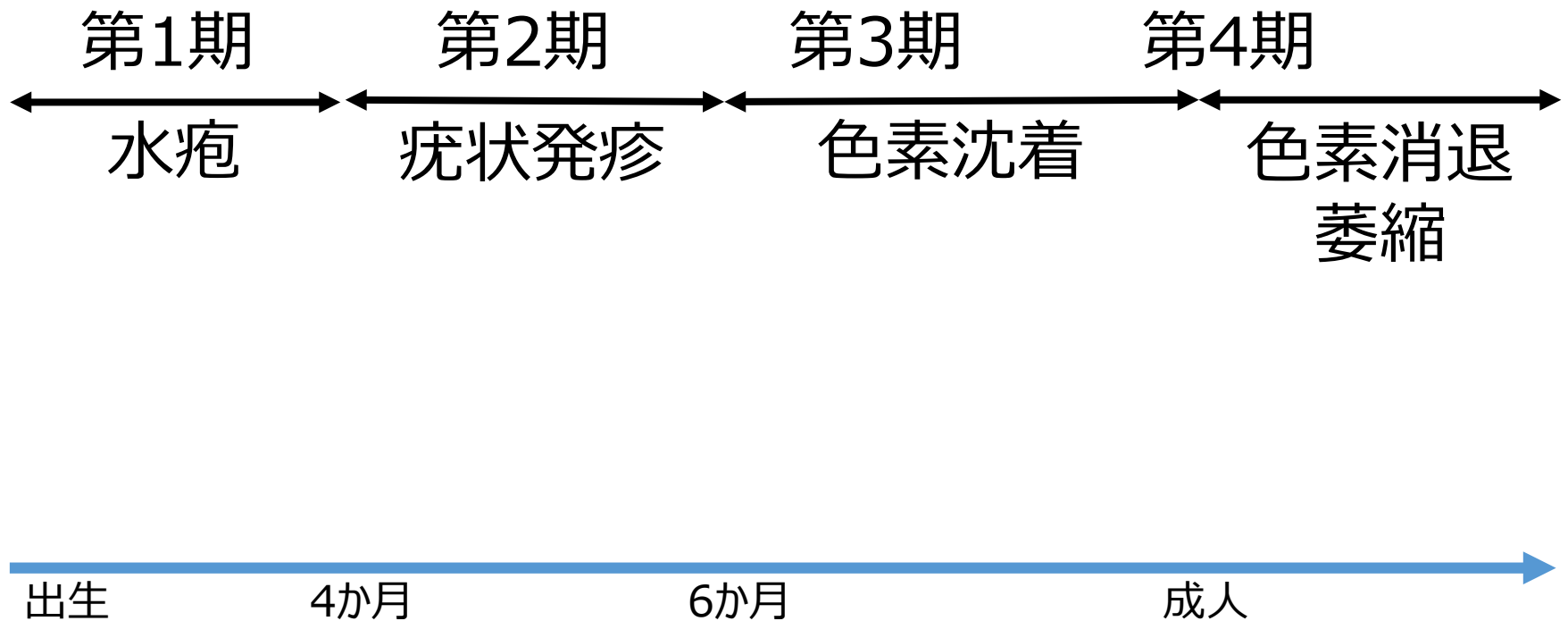
よく見られる特徴

部位	特徴	頻度
皮膚	丘疹, 水疱, 色素沈着など	全例
歯	萌出遅延, 歯牙欠損, 円錐歯	90%
毛髪・爪	円形脱毛症, 爪の変形	50%
眼	白内障, 網膜剥離, 網膜血管病変	35%
中枢神経	精神発達遅滞, 痙性麻痺, けいれん	30%

大基準：皮膚症状

少基準：歯・毛髪・爪・眼症状
＋家族歴と流産歴

皮膚



歯・毛髪・爪

・歯

萌出遅延

歯牙欠損

歯の形の異常(円錐歯など)
(エナメル質と強度は正常)

・毛髪

脱毛斑

woolly hair

(光沢がなく薄くまばらな髪)

・爪

爪の隆起や陥凹

爪甲剥離や萎縮など

眼

- ・網膜新生血管→網膜剥離, 失明のリスク
好発時期：乳幼児期 (6歳以降はほとんど起こらない)
- ・小眼球
- ・白内障
- ・斜視
- ・視神経萎縮
など

中枢神経

- ・けいれん

大部分は生後1年以内に経験する.

1回のみまたはてんかんとして慢性的な経過をとる.

発作型も多種多様.

- ・精神発達遅滞

- ・痙性麻痺

- ・その他

脳梁形成不全や脳室周囲白質軟化症, 脳出血, 血管の異常など

その他の特徴

- ・乳房
無形成や過剰乳頭，乳腺組織の異常など
- ・血液
特に皮膚症状の1・2期で白血球増多をきたす
- ・原発性肺高血圧症

成長発達と予後

<成長>

成長障害はないことが多い。

※低身長の報告もあり

<発達>

- 知能は正常なことが多い。
- 遅れがある児の中では、学習障害が多い傾向にある。
(とくに計算や読解が苦手)
- 軽症～重症まで様々な程度の精神遅滞をきたすこともある。

<予後>

皮膚症状は軽快し、新生児期や乳幼児期に重篤な合併症がなければ寿命は健常児と同じ。

必要な医療的介入

【皮膚】

- ・水疱, 発疹に対する軟膏, 抗炎症剤の塗布
- ・二次的感染症が生じた際の適切な抗菌薬投与

【眼】

- ・定期的な眼科診察
 - ～4ヵ月：毎月
 - ～1歳：3ヵ月ごと
 - ～3歳：6ヵ月ごと
 - 3歳～：毎年
- ・網膜剥離の予防治療
(レーザー治療など)

必要な医療的介入

【中枢神経】

- ・発達

継続的な神経学的評価と必要に応じた支援

- ・けいれん

脳波, MRIなどの各種検査

発作コントロールとして抗けいれん薬の内服

必要な医療的介入

【毛髪】

- ・頭部の脱毛部には縫合術を行う場合もある.

【歯】

- ・歯が萌出したら早めに歯科を受診し, 定期的な観察を始める.
- ・咀嚼や発語に影響がある場合には言語聴覚士や栄養士にも相談する.

必要な医療的介入

【その他】

- ・適切な時期に本人への疾患説明と理解を深める
- ・親族への遺伝カウンセリング

利用できる社会福祉資源

<医療費助成>

・小児慢性特定疾病 (条件)

症状としてけいれん発作, 意識障害, 体温調節異常,
骨折又は脱臼のうち一つ以上続く場合であること.

その他にもいずれも条件付きではあるが,
手帳(療育手帳, 身体障害者手帳)や
手当(特別児童扶養手当, 障害者福祉手当など)が
あり, 個別に相談が可能.

利用できる社会福祉資源

＜療育＞

保育園, 幼稚園

療育センター

親子教室

児童デイケア

おもちゃ図書館

＜生活支援＞

レスパイトケア

ショートステイ

訪問看護・訪問介護・訪問リハビリ

日中一時支援

＜相談窓口＞

保健所

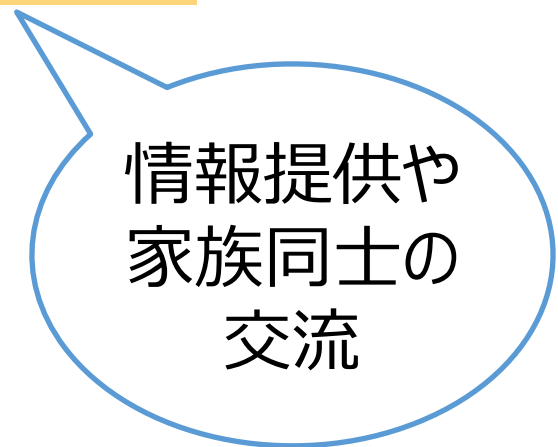
教育相談窓口

電話相談

＜その他＞

家族会

集団外来



情報提供や
家族同士の
交流

ご本人だけでなくご家族, 医師をはじめ
地域も含めた多職種が連携することでより良
い暮らしを

