

特集

母斑症診療の革新

羅針盤

母斑症診療に関わる想い



堺 則康

Sakai Noriyasu

東京医科大学皮膚科学分野
准教授

母斑症や遺伝性疾患は、「診断はつくが、治せない」という疾患の代表のように言われることがある。「どうして治らない病気を専門にしたのですか？」と面と向かって言われたことも実際にある。なぜそういう考えになるのかは、ちょっとわからないが、また、そういった疾患の患者さんを目の前にして、「何もすることはないから、来なくていいよ」と、平然と言い放つドクターもいると聞く。

しかし、声を大にして言いたい。「根本的に治せない」と「何もできない」は、同義語ではない。

考えてみてほしい。現代医学を駆使して「根治（疾患がもう二度と出ないようにする）」が望めるのは、実は一部の感染症くらいである。たとえば、アトピー性皮膚炎も乾癬も「根治する」ことはできない。しかし、QOLを上げ、寛解を目指して介入することはできる。同じように、母斑症や遺伝性疾患にも、患者さんの役に立つ手伝いを、私たちはすることができるのである。

患者数の多い母斑症である2つの疾患、神経線維腫症1型(neurofibromatosis 1: NF1)や結節性硬化症(tuberous sclerosis complex: TSC)は、

近年相次いで、新薬の適応となった。すなわち、MEK阻害薬、mTOR阻害薬の登場である。また、TSCもNF1も、その遺伝学的検査が保険適用となった。疾患に対して介入できる選択肢が増えたのである。

本特集では、そんな進境著しいNF1、TSCの分野を中心に、日常診療のなかで遭遇しやすいと思われる母斑症の疾患を取り上げた。まず、患者さんをよくみる。鑑別疾患は何であるのか。問題になっている症状はいったい何か。患者さんの不安は何であるのか。それらを読み取れるように、おのおのの症候を中心に取り上げている。実臨床で遭遇することが多い疾患を提示することで、これからの読者の皆さんの診療上でのご助力となれば幸いである。母斑症の患者さんを目の前にして、私たちは何をすべきか。本特集を読み終えたとき、その学びを得ることができれば、編者としてうれしく思う。

また母斑症は、同時に遺伝性疾患としての性質もあわせもっている。遺伝医学的な側面からの現在のトピックスの解説を、各分野のエキスパート中のエキスパートの先生にお願いした。とくに、遺伝カウンセリングや出生前診断、遺伝子治療といった項目は、進捗が早い分野でもある。名前はときどき聞いていても、現況がわからず、戸惑うことが多いのではないかと。これも今回、Do & Don'tの学びや気づきにつながれば、明日からの診療に大いに役立つのではないかと考える。

個人的なことを少しだけ、Visual Dermatology誌での母斑症特集は、2011年以来とのこと。その前回の特集の責任編集者は、私の遺伝皮膚科学の恩師である三橋善比古先生(故人)である。当時、私も一部執筆させていただいた。今回、三橋先生に継いで私が母斑症特集の責任編集を務めさせていただいたのは、幸甚の至りである。この場を借りて、編集委員の先生方と編集室へ厚く御礼申し上げたい。