

特集

魚鱗癬や掌蹠角化症に代わる 疾患概念：遺伝性表皮分化 疾患 EDD を知ろう

羅針盤

新しい疾患群概念「表皮分化疾患」 が意図する包摂的な社会



山本 明美
Ishida-Yamamoto Akemi
旭川医科大学 名誉教授

2025年、魚鱗癬や掌蹠角化症などの遺伝性表皮角化異常症が、「表皮分化疾患(epidermal differentiation disorders : EDDs)」という新しい概念にまとめられ、これに基づく分類と新しい病名が提案されました。この取り組みは、分野の専門医と患者団体代表によるタスクフォースで慎重に議論され、英医学誌 *British Journal of Dermatology* にて発表されました。同誌編集長 McGrath らは、「魚鱗癬に関する学術・臨床知見の蓄積が臨界点に達し、新しい分類が生まれた」と高く評価しています¹⁾。

本特集では、この新たな概念と分類を日本語でわかりやすく解説し、より広く普及させることを目指しました。執筆は、タスクフォースの中心的役割を担った秋山真志先生や、国内の各専門家にお願いしました。また、分類についての改善案も各執筆者からあげていただき、今後の改訂への反映に期待しています。

今回の新病名では、従来使われていた「ichthyosis(魚鱗癬)」「harlequin(道化師様)」「hystrix(豪猪皮状)」などの差別的用語がすべて廃止されました。代わりに導入されたのがダイアディック命名法(dyadic nomenclature)で、遺伝子名と表現型(症状や特徴)の2つの要素を組み合わせて病名を定める方法です。この手法は、他の医学領域でも導入が

進んでいます。

私自身、本特集の編さんあたり、この病名改訂の意義を改めて感じました。たとえば、従来「道化師様魚鱗癬」とよばれていた疾患は、「ABCA12-nEDD」という新病名となりました。実際の患者さんやご家族の声が公開されています(https://youtu.be/WVDTU080TQk?si=8YP_PnmpCXm_Dabq)。

この動画では、「魚鱗癬」や「道化師様」という言葉は自分たちにとって必ずしも差別的とは感じなかつたが、周囲からは差別的との指摘が多く寄せられたという内容が語られています。また、ご両親のブログ「産まれてすぐピエロと呼ばれた息子」(<https://ameblo.jp/motherofclown/>)では、病名よりも他人からの誹謗中傷に深く傷ついた経験がつづられています。

私は新分類で差別的な用語が撤廃されたことは、患者さん本人や家族のためだけでなく、用語を使う側が包摂性を大切にしている姿勢を示せた点で大きな意義があると考えます。タスクフォースの会議では、旧名「先天性爪甲肥厚症」の患者団体代表の方に、arachnodactyly(くも状指趾症)という言葉についてどう感じるか尋ねたところ、「蜘蛛に由来する」とは知らず、医学用語としてしか捉えていなかつた」と答えてくれました。もし「ichthyosis」もギリシャ語の「魚」由来だと知らなければ、患者さんはとくに不快に感じないかもしれません。しかし、私はこうした意味をはらんだ用語を病名として社会が使い続けること自体が差別を容認する方向へつながる危険性があると感じています。今回の新病名は、病名による差別をなくし、より包摂的な社会を実現するための一歩です。そういう意味で今回の分類と病名の改訂はとても重要だと考えています。本特集を編さんする機会をいただきましたことを感謝しつつ、巻頭言とさせていただきます。

文献

- 1) McGrath JA, Mellerio JE: Br J Dermatol 193: 355, 2025