

稀少難治性皮膚疾患に関する調査研究班による2014年最新版

# 表皮水疱症 Q & A

【一般・患者さん向けパンフレット】

【稀少難治性皮膚疾患に関する調査研究班ホームページ】

<http://kinan.info/>

## このパンフレットは…

厚生労働省指定難病の1つである表皮水疱症<sup>ひょうひすいほうしょう</sup>について、患者さんに正しい病気の理解をしていただくとともに、ご家族、お友達、あるいは職場の皆さんにもお読み頂き、患者さんへの理解とご支援をお願いできればと作成されました。

生まれつきの病気で治療がむずかしく、時には全身的な問題をも抱えてしまいます。しかし、それに立ち向かう患者さんの治療が少しでも効果を上げ、上手く病気をコントロールできることを願ってやみません。

そのために、少しでもこの冊子がお役に立てばと願っています。

2014年3月

..... 目 次 .....

- Q 1 家族に水疱症の人がいないのに、  
どうして子供が水疱症になったのでしょうか？
- Q 2 どうして水疱ができるのでしょうか？
- Q 3 最初の子供が水疱症でした。  
次の子供も水疱症になるのでしょうか？
- Q 4 私が水疱症ですが、私の子供も必ず水疱症になるのでしょうか？
- Q 5 根治的な治療法はあるのでしょうか？
- Q 6 どんな軟膏をえらんだらいいのでしょうか？
- Q 7 ガーゼや包帯でいつも保護した方がいいのでしょうか？
- Q 8 いつもかゆくて引っ掻いて悪化しています。  
どうしたらいいのでしょうか？
- Q 9 水疱症の子供がいます。  
養護学校に入れるか普通の学校に入れるか迷っています。
- Q 10 学校にクーラーがありません。どうしたらいいのでしょうか？
- Q 11 水疱症の大学生の息子がいます。就職できるのでしょうか？
- Q 12 水疱症の子供の手指が癒着して短くなってきました。  
手術をした方がいいのでしょうか？
- Q 13 水疱症の子供がいます。足の裏が硬くなって歩けません。  
どうしたらいいでしょう？
- Q 14 子供が水疱症の女兒です。将来子供を産むことは可能でしょうか？
- Q 15 食事の時にのどにつかえて中々飲み込めません。  
どうしたらいいのでしょうか？
- Q 16 皮膚癌が出来ることがあると聞きました。  
何を注意したらいいのでしょうか？
- Q 17 水疱症の子供がいます。皮膚の異常以外にどんな異常に  
気を付けたらいいのでしょうか？
- Q 18 将来、より良い治療法が出来る可能性はあるのでしょうか？
- Q 19 ガーゼなどの衛生材料は全額自己負担でしょうか？
- Q 20 この病気のことをもっと知りたいときは？
- メモ 稀少難治性皮膚疾患に関する調査研究班とはなんですか？

## Q 1 家族に水疱症の人がいないのに、 どうして子供が水疱症になったのでしょうか？

表皮水疱症の原因は遺伝子の異常です。遺伝子はタンパク質を作るためのDNAに書かれた暗号（設計図）で、ヒトの遺伝子は約25000種類あることが知られています（ということは、私たちの身体を作っているタンパク質が約25000種類あることになります）。遺伝子は父親の精子と母親の卵子から子供に伝わりますから、どの遺伝子も必ず父親由来と母親由来の二つずつあります。そのうちのどちらか一つ（父親由来か母親由来）の遺伝子異常だけで病気になる場合を優性遺伝と言います。その場合は、異常のある遺伝子を持った父親か母親も同じ症状があるはずですが、一方、父親由来と母親由来の遺伝子が両方とも異常があつて初めて病気になる場合は劣性遺伝と言います。劣性遺伝の場合は一つの遺伝子異常だけでは症状は無くキャリアーとなります。父親も母親もキャリアーで（それぞれ祖父母から伝わった二つの遺伝子のうちの一つに異常があつて）、その異常な遺伝子を受け継いだ精子と卵子（精子や卵子には、二つの遺伝子のうちのどちらか一方だけが入っています）が受精して子供に伝わると、劣性遺伝の病気が生じます。ですから、もしご家族に水疱症の方が全くいないのに生まれてきた子供に水疱症が生じていた場合は、ご両親はキャリアーで、生まれてきた子供は劣性遺伝の水疱症と言うことになります。

なお、単純型表皮水疱症の殆どは優性遺伝、接合部型表皮水疱症はすべて劣性遺伝で、栄養障害型表皮水疱症は優性遺伝と劣性遺伝の両方の場合があります。ただし、ご両親の遺伝子に全く異常が無い場合でも、その精子か卵子の遺伝子に突然異常が生じてしまい、その異常が子供に伝わって優性遺伝の水疱症になる場合もありますので注意が必要です。

## Q2 どうして水疱ができるのでしょうか？

表皮水疱症は皮膚の“骨組み”や“のり”として働いているタンパク質の遺伝子に異常があって、そのタンパク質の働きが普通の人より弱いため、皮膚に力が加わると剥がれて水疱が生じてしまう病気です。

皮膚は表皮と真皮からできています。表皮は掛け布団、真皮は敷き布団をイメージするといいでしょ。表皮は表皮細胞でできていて、お城の石垣のように積み重なった表皮細胞が私たちの身体の一番外側で身体を守っています。一つ一つの表皮細胞にはケラチン蛋白で出来た骨組みがあって、表皮細胞の形と強さを支えています。また、ケラチン蛋白で出来た骨組みはプレクチン蛋白やB P 230蛋白で細胞の内側にくっついています。一方、真皮は1型コラーゲンと呼ばれる柔らかい線維でできていて、皮膚に加わる力をクッションの様に受け止めています。掛け布団と敷き布団の間にはシーツがありますが、表皮と真皮の間にもシーツがあって基底膜と呼んでいます。表皮と基底膜、基底膜と真皮の間はいろんなタンパク質で出来た“のり”で互いにしっかりとくっついています。表皮と基底膜をくっつけている“のり”は、17型コラーゲン蛋白、インテグリン蛋白、ラミニン蛋白でできています。基底膜と真皮をつないでいる“のり”は7型コラーゲン蛋白でできています。

もしケラチン蛋白、プレクチン蛋白、B P 230蛋白を作る遺伝子のどれかに異常があると、表皮細胞の骨組みがしっかり出来ません。そのため、皮膚に力が加わると簡単に表皮細胞が壊れて表皮が剥がれてしまいます。これを単純型表皮水疱症と呼んでいます。また、17型コラーゲン蛋白、インテグリン蛋白、ラミニン蛋白を作る遺伝子のどれかに異常があると、表皮と基底膜がくっつかずに剥がれてしまいます。これを接合部型表皮水疱症と呼んでいます。そして7型コラーゲン蛋白を作る遺伝子に異常があると、基底膜と真皮がくっつかずに剥がれてしまいます。これを栄養障害型表皮水疱症と呼んでいます。

### Q 3 最初の子供が水疱症でした。 次の子供も水疱症になるのでしょうか？

Q 1で説明したように、優性遺伝の場合（ケラチン遺伝子異常による単純型と優性栄養障害型）は、殆どの場合、両親のどちらかが水疱症で、その二つの遺伝子のうちの一つが異常な遺伝子です。最初の子供には水疱症の親から異常のある遺伝子（二つのうちの一つ）が伝わったため水疱症になりました。次の子供にも異常のある遺伝子が伝わる可能性は最初の子供と同じように二分の一（50%）の確率です。一方劣性遺伝の場合（ケラチン遺伝子異常以外の単純型、接合部型、劣性栄養障害型）は、両親はキャリアで、二人とも二つの遺伝子のうちの一つに異常があります。最初の子供は父親と母親の両方から異常な遺伝子が伝わって水疱症になりました。次の子供にも両親から異常な遺伝子が伝わる可能性は、父親から二分の一の確率（50%）、母親から二分の一の確率（50%）で、両方とも異常な遺伝子になる可能性は二分の一×二分の一で四分の一（25%）と言うことになります。

### Q 4 私が水疱症ですが、 私の子供も必ず水疱症になるのでしょうか？

これまで説明したように、あなたが優性遺伝の水疱症である場合はあなたの子供に異常のある遺伝子が伝わる可能性は二つに一つ（50%）です。一方、あなたが劣性遺伝である場合は、あなたの配偶者（夫あるいは妻）が水疱症の遺伝子異常を持っていなければ、あなたの子供は異常な遺伝子を二つ持つことはあり得ませんから水疱症にはなりません。その場合、あなたからだけ異常な遺伝子が伝わるので子供はキャリアになります。もしあなたの配偶者が偶然にも水疱症のキャリアであれば、配偶者から二つの遺伝子のうちの異常な遺伝子が子供に伝わる確率は二分の一ですから、50%の確率で子供は水疱症になります。但し、一般に水疱症のキャリア（二つの遺伝子のうち一つに異常を持っている人）は、おおよそ人口400人に1人といわれていますから、あなたの配偶者の皮膚に水疱が無ければキャリアである可能性は99%無いと言っていいでしょう。

## Q 5 根治的な治療法はあるのでしょうか？

残念ながら、今のところ異常な遺伝子を正常に治す方法が開発されていないので、根治的な治療法はありません。しかし、現在世界中の研究者たちが表皮水疱症の根治的治療法を開発するための研究を精力的に進めていますから、将来に根治的な治療法が開発される可能性は十分期待できます。

## Q 6 どんな軟膏をえらんだらいいのでしょうか？

表皮水疱症で軟膏を塗るのは、水疱が破れて潰瘍が出来た際に、衣服やガーゼと潰瘍面の皮膚がくっついて水疱や潰瘍が悪化することが無いように、潰瘍面とその周囲の皮膚を保護することが第一の目的です。ですから、なるべく乾燥しにくく、且つ歩留まりの良い軟膏を選ぶと良いでしょう。具体的にどのような軟膏が良いかは症状にあわせて選択する必要があります（例えば感染症が合併している場合は抗生物質や抗菌作用のある成分の入った軟膏を選びます）から、主治医と良く相談して症状にあった軟膏を選択してください。



## Q 7 ガーゼや包帯でいつも保護した方が いいのでしょうか？

もしも全身に水疱や潰瘍が沢山ある場合は、ガーゼや包帯でしっかりと保護していないと益々悪化する可能性があります。一方、水疱や潰瘍がそれほど多くない場合は、ガーゼや包帯で保護することで、返って皮膚がこすれて新しい水疱や潰瘍が出来ることがあります。さらに、最近では付着性シリコンガーゼ（特定医療材料）が表皮水疱症の保健適応となりましたので、主治医と相談の上、症状にあわせて処置方法を選択してください。（尚、軽症単純型ではコーンスターチで潰瘍面や皮膚を覆うだけで衣服との摩擦が軽減され、ガーゼ保護が必要なくなる場合もありますから試してみてください。）

## Q 8 いつもかゆくて引っ掻いて悪化しています。 どうしたらいいのでしょうか？

かゆみで引っ掻くことは、表皮水疱症を悪化させる最大の原因です。痒みを止める内服薬を飲むことは当然必要ですが、それだけではなかなかかゆみは収まりません。日中は気が紛れて痒みを忘れていることがありますが、夜間寝ている間に無意識に引っ掻いていることが多いようです。寝る前にガーゼや包帯でかゆい部分をしっかりと保護することは効果的ですが、毎日のことですから大変です。かゆくて我慢出来ない時には冷たく冷やしたタオルや保冷剤でかゆい部分を冷やすことが有効な場合がありますので試してみてください。

## Q 9 水疱症の子供がいます。養護学校に入れるか普通の学校に入れるか迷っています。

水疱症の子供は基本的には皮膚以外に問題はありませんから、将来の仕事としてはデスクワークや知的職業が向いています。殆どの水疱症の子供達は普通の学校に通っていますから、迷った際には是非希望する学校の先生に相談してください。必要であれば、運動以外は普通の学校生活が可能であることを証明する診断書を主治医に書いてもらおうと良いでしょう。

## Q 10 学校にクーラーがありません。どうしたらいいのでしょうか？

水疱症の子供は夏に汗を掻くと衣服が皮膚に張り付いて水疱が出来やすくなり症状が悪化します。また、重症の子供は逆に汗が出にくくなることがあり、その場合は熱が身体にこもって体調が悪くなる場合があります。学校の教室にクーラーが無い場合は、担任の先生と相談してクーラーを教室に取り付けてもらおうと良いでしょう。その場合は、クーラーが必要である旨を説明する診断書を主治医に書いてもらってください。



## Q11 水疱症の大学生の息子がいます。 就職できるのでしょうか？

皮膚の症状や貧血など合併症の程度によりますが、手指が癒着するほど皮膚症状が強い方でも公務員や教師、企業の事務職などで働いておられる方が大勢います。最近では大企業も身体に障害のある人を採用する一定枠があるようです。もちろん就職試験は他の人と同じようにありますが、大学に合格できたのですから、さらに勉強して就職を目指すように応援してあげてください。

## Q12 水疱症の子供の手指が癒着して短くなりました。手術をした方がいいのでしょうか？

癒着が始まったばかりで水かき状の薄い膜のみであれば、外来を受診する度にハサミで切除することで癒着の進行を遅らせる場合があります。ある程度進行した癒着の場合、切り離す手術をしてもまた癒着することが少なくありません。指が癒着していても親指が自由に動く場合はたいいていの物をつかめます。もし癒着した指が強く屈曲していて全く伸ばせない場合は手の掌と指先が癒着することもありますから、手術が必要かどうかを主治医と良く相談してください。



### Q13 水疱症の子供がいます。足の裏が硬くなって歩けません。どうしたらいいでしょう？

単純型の場合、症状が強いと手の掌や足の裏が著しく角化して硬くなり、歩くと痛いために歩行困難になる場合があります。しかし、足底の角化は乳幼児期を過ぎると次第に軽快し、小学校に入る頃には普通に歩けるようになることが殆どです。歩行困難になるほど足底が硬くなっている場合は、寝る前に角質を柔らかくする軟膏(尿素軟膏など)を塗った上にサランラップを巻いて、さらに靴下をはいて寝ると翌朝には随分柔らかくなっています。その後に厚めの靴下をはいて、クッションを敷いたズックを履くようにすれば歩けるようになる場合があります。

### Q14 子供が水疱症の女児です。将来子供を産むことは可能でしょうか？

劣性栄養障害型表皮水疱症で手指が癒着しているほど症状が強い方でも、結婚して子供を産んでおられる方が何人もおられます。しかも、どの方も全く問題なく経膈分娩が可能でしたから、表皮水疱症は妊娠・出産を妨げる理由にはなりません。ただし、赤ちゃんが乳首を吸うと水疱が出来る可能性がありますから、授乳の際には気をつける必要があります。

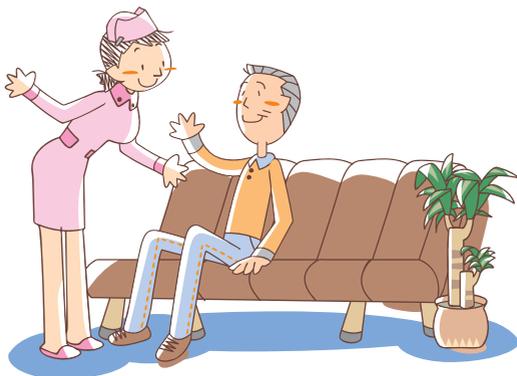


## Q15 食事の時にのどにつかえて中々飲み込めません。 どうしたらいいのでしょうか？

急に食事がのどにつかえるようになったときは、食道粘膜に水疱や潰瘍が出来ていますから、皮膚の水疱や潰瘍と同じように、それ以上悪化させないようにする必要があります。しばらく（少なくとも数日間）は、おかゆやスープなど、流動性の高い食事を続けて食道粘膜が回復するのを待つてから、徐々に固形物の食事を増やしてください。もしも症状が長期間（数週間以上）続いて食事をとれない場合は、慢性の食道狭窄症状ですから、狭窄した食道を水風船で徐々に広げる処置（バルーン拡張術）が必要かもしれません。是非、主治医と良く相談してください。

## Q16 皮膚癌が出来ることがあると聞きました。 何を注意したらいいのでしょうか？

重症の劣性栄養障害型表皮水疱症の場合、稀に潰瘍が治った後に皮膚癌が生じることがあります。その場合でも切除すれば治ってしまいますから、大きくなる前に早め早めの治療が大切です。毎日の皮膚処置の際に、もしいつもと違う皮膚の症状に気がついた場合には、なるべく早めに主治医の診察を受けるようにしてください。



## Q17 水疱症の子供がいます。皮膚の異常以外に どんな異常に気を付けたらいいでしょうか？

水疱や潰瘍が毎日ある場合には、鉄不足となって貧血が必ず生じています。重症貧血の場合には鉄剤を内服する必要があります。また、重症の水疱症では稀に皮膚癌や心機能低下、腎機能障害を合併することがあります。また、発熱が続いている場合には皮膚の潰瘍に必ず感染症が合併しています。皮膚症状をしっかりと観察しながら定期的（少なくとも半年に1回程度）に貧血の有無や腎機能、重症な方は心機能をチェックしてください。また発熱などの感染症状がある場合には、その菌に効果のある抗生物質を選択して内服する必要がありますから必ず主治医に相談してください。

## Q18 将来、より良い治療法が出来る可能性は あるのでしょうか？

現在、世界中の多くの皮膚科医や研究者が表皮水疱症の治療法開発のための研究を進めています。骨髄幹細胞を用いた再生医療や遺伝子治療が、既に患者さんの治療を行う段階にきています。現在日本でも、健康な御家族から頂いた骨髄間葉系幹細胞を患者さんの潰瘍部周囲に移植する臨床研究が進められています。

まだまだ安全性や有効性を確かめている段階ですが、それ程遠くない将来にきっと良い治療法が出来ると信じています。

## Q19 ガーゼなどの衛生材料は 全額自己負担でしょうか？

保険診療として衛生材料の一部が提供可能です。特定保険医療材料提供が保険診療でカバーされます。(平成26年度時点)

平成22年4月から新しい診療報酬制度が始まりました。先天性表皮水疱症の患者さんに対して、皮膚科か形成外科の医師が、日常生活指導や皮膚処置について指導をすると、病院・診療所は在宅難治性皮膚疾患処置指導管理料(1000点)を月1回請求することができます。病院・診療所は皮膚病変やその他の合併症に対する指導の一環として、ガーゼ・包帯・絆創膏等の衛生材料を提供することができます。1000点の診療報酬分の衛生材料を提供できるという解釈ではありません。また、衛生材料の提供は、主治医の診察にもとづいて、あくまで処置指導として提供されるので、患者さんの要求通りの量や種類を提供できるわけではありません。

在宅難治性皮膚疾患指導管理料と同時に、自宅での皮膚処置に使用する特定保険医療材料(包帯・ガーゼ等は含まない)を病院・診療所が提供し、病院・診療所はその費用を診療保険請求することができます。厚労省特定疾患の受給対象患者さん(接合部型および栄養障害型表皮水疱症)では、基本診療費を除いた医療費は公費負担になります。単純型表皮水疱症の患者さんは健康保険での支払いになります。

特定保険医療材料は、医療材料として正式に薬価収載されたものに限られますので、市販されているものを患者さんの希望通りに提供することはできません。提供できる医療材料の種類や量は、診察時の皮膚病変の範囲や重症度や、日常の皮膚処置の様子を勘案して決めます。そのため、病院・診療所への受診と診察が必要で、各医療機関は適正な保険診療か否かの審査を受けます。

一つの医療機関が特定保険医療材料のすべてを用意しておくことはできません。また、どんな皮膚病変にも使える万能の医療材料は有りませんので、医師と患者さんの相互理解のもとで治療を進めていくことが大切です。

## Q20 この病気のことをもっと知りたいときは？

まずは、主治医の先生に何でも相談しましょう。インターネットを利用できる場合には、以下のサイトも参考になります。ただ、それらの情報を鵜呑みにしないで、今まで聞いたことと違ったり、新しい情報があったときには、必ず主治医の先生に、それを伝えてよく相談してから対応してください。

### 【インターネットのサイト】

- ・日本皮膚科学会ホームページ <http://www.dermatol.or.jp/>
- ・難病情報センターホームページ <http://www.nanbyou.or.jp/>
- ・稀少難治性皮膚疾患に関する調査研究班ホームページ <http://kinan.info/>
- ・表皮水疱症友の会DeBRA Japan ホームページ <http://debrajapan.com/>



## メモ 稀少難治性皮膚疾患に関する調査研究班とはなんですか？

厚生労働省は、生命を脅かし、原因が未だ判らず、治療も確立していない130の病気を「難病」と指定し、その解明のために研究班を設置しています。その1つとして、「稀少難治性皮膚疾患に関する調査研究班」が皮膚科医を中心に組織され、病気の原因解明、症状の解析、治療法の確立などに関して研究が進められ、多くの成果をあげてきました。表皮水疱症も、その対象疾患として、今も引き続き研究が進められています。

### 2013年度 稀少難治性皮膚疾患に関する調査研究班

班 長 岩月 啓氏 (岡山大学大学院医歯薬学総合研究科皮膚科学分野 教授)

### 「医療情報提供と啓発」の分科会

代表者 橋本 隆 (久留米大学医学部皮膚科学教室 教授)

### 「表皮水疱症 Q&A」作成委員会

委員長 橋本 隆 (久留米大学医学部皮膚科学教室 教授)

委 員 橋本 公二 (愛媛大学先端研究・学術推進機構学術企画室 特命教授)

清水 宏 (北海道大学大学院医学研究科皮膚科学分野 教授)

玉井 克人 (大阪大学大学院医学系研究科再生誘導医学寄附講座 教授)

青山 裕美 (岡山大学大学院医歯薬学総合研究科皮膚科学分野 准教授)

西江 渉 (北海道大学病院皮膚科 講師)

濱田 尚宏 (久留米大学医学部皮膚科学教室 講師)