

**診断書 (案：平成19年11月)**

水疱型先天性魚鱗癬様紅皮症 (Bullous Congenital Ichthyosiform Erythroderma, BCIE)

(厚生労働科学研究費補助金, 難治性疾患克服研究事業, 稀少難治性皮膚疾患に関する研究班版)

**臨床的項目**

- a) ほとんどは生下時に全身性の潮紅を生じる. 極めて稀に生後3歳までに四肢の対称性掌蹠外限局性潮紅を生じる. \*1
- b) 機械的刺激を受ける部位に弛緩性水疱と浅いびらんが形成される. \*1
- c) 全身性に角質増殖・鱗屑が見られる. また極めて稀に四肢の対称性掌蹠外限局性角質増殖・鱗屑を生じる. \*1

(参考) 常染色体優性遺伝\*1, 劣性遺伝性のものの報告あり. \*2

**組織学的項目**

- a) 光顕にて, 過角化と表皮肥厚, 顆粒変性(有棘層上層から顆粒層にかけての表皮細胞の核周囲の空胞と粗大なケラトヒアリン顆粒, 細胞内浮腫)が見られる. \*1

**診断**

- a) 組織学的項目を満たし, かつ臨床的項目のいずれかに該当する症例をBCIEと診断する.

**遺伝子診断**

ケラチン1, 10または2eの遺伝子変異が検出される. \*3

**除外診断**

葉状魚鱗癬, 非水疱型魚鱗癬様紅皮症, 表皮水疱症, ブドウ球菌性熱傷様皮膚症候群, 掌蹠角化症\*4, 線状表皮母斑\*5を否定できる.

**\*1に関する文献 (エビデンスレベル V)**

- 1) DiGiovanna JJ, Bale SJ: Clinical heterogeneity in epidermolytic hyperkeratosis. *Arch Dermatol.* 1994; **130**: 1026-35. (BCIEに臨床的多様性あり)
- 2) Hatsell SJ, Eady RA, Wennerstrand L, et al: Novel splice site mutation in keratin 1 underlies mild epidermolytic palmoplantar keratoderma in three kindreds. *J Invest Dermatol.* 2001; **116**: 606-9. (生後3歳ころに発症する例や, 一見掌蹠角化症に類似する所見を呈する症例がある)

**\*2に関する論文 (エビデンスレベル V)**

- 1) Müller FB, Huber M, Kinaciyan T, et al: A human keratin 10 knockout causes recessive epidermolytic hyperkeratosis. *Hum Mol Genet.* 2006; **15**: 1133-41.

**\*3に関する論文 (エビデンスレベル V)**

- 1) Rothnagel JA, Dominey AM, Dempsey LD, et al: Mutations in the rod domains of keratins 1 and 10 in epidermolytic hyperkeratosis. *Science.* 1992; **257**: 1128-30.
- 2) Arin MJ, Longley MA, Epstein EH Jr, et al: A novel mutation in the 1A domain of keratin 2e in ichthyosis bullosa of Siemens. *J Invest Dermatol.* 1999; **112**: 380-2.

**\*4に関する論文 (エビデンスレベル V)**

- 1) Terron-Kwiatkowski A, Terrinoni A, Didona B, et al: Atypical epidermolytic palmoplantar keratoderma presentation associated with a mutation in the keratin 1 gene *Br J Dermatol.* 2004; **150**: 1096-103. (一見掌蹠角化症に類似する所見を呈する症例がある)

**\*5に関する論文 (エビデンスレベル V)**

- 1) Chassaing N, Kanitakis J, Sportich S, et al: Generalized epidermolytic hyperkeratosis in two unrelated children from parents with localized linear form, and prenatal diagnosis. *J Invest Dermatol.* 2006; **126**: 2715-7. (顆粒変性を伴う線状表皮母斑症例の子にBCIEが生じることがある)

**治療指針 (案：平成19年11月)**

本症は生涯その症状が持続し, また現在のところ根治的治療法(遺伝子治療など)は無いため, 専ら対症的治療法が選択されている. また本症は極めて稀な疾患であるため, 治療法としてはRCTなどの報告は検出されず, 医学専門家報告あるいは症例報告といった資料しか得られなかった. 従って本治療ガイドラインにはエビデンスが無いことをここに付記する.

**治療法**

- 1) 尿素剤, サリチル酸ワセリン, 保湿剤などの外用\*6 (推奨度C1)  
α-hydroxy acid など, 一連の保湿剤外用が有効との報告がある. しかし特に尿素剤やサリチル酸ワセリンでは刺激性があるの報告が有り. また経皮吸収量

増加による中毒症状の発生に留意する。ワセリンなどの基材，ヘパリン類似物質含有軟膏などの保湿剤もある程度有効であるとの報告がある。

2) 活性型 Vitamin D3 外用\*7 (推奨度 C1)

欧米では calcipotriol が有効であったとの報告あり。本邦では，tacalcitol と maxacalcitol が「魚鱗癬」に保険適当がある。広範囲に外用する場合は高カルシウム血症に注意する。

3) レチノイド内服・外用\*8 (推奨度 C1)

内服としては，欧米では acitretin, tretinoin, isotretinoin など用いられているが，本邦では etretinate (チガソン) だけが保険採用されている。角質増殖・鱗屑・掌蹠角化に有効であるが，返って水疱・びらん形成が顕著になることがあり，減量あるいは中断せざるを得ないこともある。0.5mg/kg/day 程から開始し，出来れば増量する。特に小児では骨成長障害，一般的には骨棘形成，口唇粘膜障害，催奇形性（妊娠可能な女性に注意，男女とも内服終了後一定期間の避妊が求められる）に対処する。

外用としては欧米では tarazotene が有効との報告が有るが，本邦では保険適応は無い。

4) 栄養障害\*9 (推奨度 C1)

掌蹠角化と手指・足趾の変形が高度で日常生活や歩行の障害，姿勢異常を生じている症例では，しばしば低身長・低体重を伴っている。適宜経腸栄養剤などの栄養補給を行う

5) その他\*10 (推奨度 C1)

水疱形成部に二次感染を併発することがある。適宜細菌培養などを行いつつ，抗生剤軟膏などを外用する。また時にアトピー性皮膚炎様皮疹を併発することがあるので，抗ヒスタミン・抗アレルギー薬内服やステロイド薬外用を用いる。

**\*6 に関する論文**

- 1) Kempers S, Katz HI, Wildnauer R, et al : An evaluation of the effect of an alpha hydroxy acid-blend skin cream in the cosmetic improvement of symptoms of moderate to severe xerosis, epidermolytic hyperkeratosis, and ichthyosis. *Cutis*. 1998 ; **61** : 347-50.

**\*7 に関する論文**

- 1) Bogenrieder T, Landthaler M, Stolz W : Bullous

congenital ichthyosiform erythroderma : safe and effective topical treatment with calcipotriol ointment in a child. *Acta Derm Venereol*. 2003 ; **83** : 52-4.

**\*8 に関する論文**

- 1) Rajiv S, Rakhesh SV : Ichthyosis bullosa of Siemens : response to topical tazarotene. *Indian J Dermatol Venereol Leprol*. 2006 ; **72** : 43-6.
- 2) Steijlen PM, Reifenschweiler DO, Ramaekers FC, et al : Topical treatment of ichthyoses and Darier's disease with 13-cis-retinoic acid. A clinical and immunohistochemical study. *Arch Dermatol Res*. 1993 ; **285** : 221-6.
- 3) Nychay SG, Khorenian SD, Schwartz RA, et al : Epidermolytic hyperkeratosis treated with etretinate. *Cutis*. 1991 ; **47** : 277-80.
- 4) El-Ramly M, Zachariae H : Long-term oral treatment of two pronounced ichthyotic conditions : lamellar ichthyosis and epidermolytic hyperkeratosis with the aromatic retinoid, Tigason (RO 10-9359). *Acta Derm Venereol*. 1983 ; **63** : 452-6.
- 5) Milstone LM, McGuire J, Ablow RC : Premature epiphyseal closure in a child receiving oral 13-cis-retinoic acid. *J Am Acad Dermatol*. 1982 ; **7** : 663-6.

**\*9 に関する論文**

- 1) Muramatsu S, Suga Y, Mizuno Y, et al : A novel threonine to proline mutation in the helix termination motif of keratin 1 in epidermolytic hyperkeratosis with severe palmoplantar hyperkeratosis and contractures of the digits. *Br J Dermatol*. 2005 ; **152** : 1087-9.

**\*10 に関する論文**

- 1) ten Freyhaus K, Kaiser HW, Proelss J, et al : Successful treatment of bullous congenital ichthyosiform erythroderma with erythromycin. *Dermatology*. 2007 ; **215** : 81-3.
- 2) Cambiaghi S, Ermacora E : Antibiotic therapy in a boy affected by generalized epidermolytic hyperkeratosis. *Dermatology*. 1992 ; **184** : 226.

## 別添

水疱型先天性魚鱗癬様紅皮症 (Bullous Congenital Ichthyosiform Erythroderma, BCIE) 診断の手引き (平成 19 年 3 月)  
(厚生労働科学研究費補助金, 難治性疾患克服研究事業, 稀少難治性皮膚疾患に関する研究班版)

## 1) 概念

常染色体優性遺伝性疾患であるが, 突然変異による孤発例も多い. 出生時から全身の皮膚に潮紅と鱗屑を認め, 水疱形成も伴う. 組織学的には顕著な角質増殖と顆粒変性が特徴的である. ケラチン 1 (K1) ないしケラチン 10 (K10) の遺伝子変異による.

## 2) 診断の手引き

- a) 生下時より生じる全身性びまん性潮紅.
- b) 機械的刺激を受ける部位に弛緩性水疱と浅いびらんを生じる.
- c) 小児期以後, 成長とともに水疱形成は減少する.
- d) 成長とともに全身の潮紅も減弱するが, 一方全身の角質増殖, 鱗屑が顕著になる.
- e) 関節屈側では角質肥厚が顕著で, 灰褐色調, 粗造, 疣状, 豪猪皮状になる.
- f) 掌蹠の角化は強い例 (多くは K1 変異例) から正常例 (多くは K10 変異例) まで, 様々である. 掌蹠角化と手指・足趾の変形が高度な場合は, 日常生活や歩行の障害, 姿勢異常を来す.
- g) 組織学的には, 光顕では著明な過角化と表皮肥厚, 顆粒変性 (有棘層上層から顆粒層にかけて表皮細胞の核周囲の空胞と粗大なケラトヒアリン顆粒がみられ, 細胞内浮腫が顕著) がみられる.
- h) 電顕的には, 有棘細胞, 顆粒細胞の細胞質内にケラチン線維の大小の凝集塊が見られる.

## 3) 亜型

Siemens 型水疱性魚鱗癬は上記の症状が軽度な亜型であり, ケラチン 2e 遺伝子の変異により生じる.

## 4) 鑑別診断—以下の疾患を除外出来ること.

葉状魚鱗癬, 非水疱型魚鱗癬様紅皮症, 表皮水疱症, ブドウ球菌性熱傷様皮膚症候群, 掌蹠角化症, 線状表皮母斑

(資料)

臨床調査個人票改訂版  
(天疱瘡、膿疱性乾癬、表皮水疱症(接合部型及  
び栄養障害型))

【改訂版】

15 天疱瘡 臨床調査個人票

(1. 新規)

ふりがな			性別	1.男 2.女	生 年 月 日	1.明治 2.大正 3.昭和 4.平成	年 月 日生	(満 歳)
氏 名	郵便番号		電 話	( )	出 生 都 道 府 県	発病時在住 都 道 府 県		
住 所								
発 病 年 月	1.昭和 年 月(満 歳) 2.平成	初 診 年 月 日	1.昭和 年 月 日 2.平成	保 険 種 別	1.政 2.組 3.船 4.共 5.国 6.老			
身体障害者 帳	1.あり(等級 級) 2.なし	介 護 認 定	1.要介護(要介護度 ) 2.要支援 3.なし					
生 活 状 況	社会活動(1.就労 2.就学 3.家事労働 4.在宅療養 5.入院 6.入所 7.その他( )) 日常生活(1.正常 2.やや不自由であるが独力で可能 3.制限があり部分介助 4.全面介助)							
家 族 歴	1.あり 2.なし 3.不明 ありの場合(続柄 )	受 診 状 況 ( 最 近 6 か 月 )	1.主に入院 2.入院と通院半々 3.主に通院( /月) 4.往診あり 5.入通院なし 6.その他( )					
発症と経過(具体的に記述)								
【WISH入力不要】								
疾 患 分 類	1. 尋常性 2. 落葉状 3. 腫瘍随伴性 4. 増殖性 5. 紅斑性 6. その他の亜型( )							
経 過 ( 申 請 時 )	1. 治癒 2. 軽快 3. 不変 4. 徐々に悪化 5. 急速に悪化 6. その他( )							
症状及び所見								
1 臨床的診断項目						左記の症状を確認した日時 ( 年 月 日)		
(1) 皮膚に多発する破れやすい弛緩性水疱						1.あり 2.なし 3.不明		
(2) 水疱に続発する進行性、難治性のびらん、ないし 鱗屑痂皮性局面						1.あり 2.なし 3.不明		
(3) 可視粘膜部の非感染性水疱・びらん、アフタ性病変						1.あり 2.なし 3.不明		
(4) ニコルスキー現象						1.あり 2.なし 3.不明		
2 病理組織学的診断項目								
棘融解による表皮内水疱						1.あり 2.なし 3.不明		
3 免疫組織学的診断項目								
(1) 表皮細胞間のIgG(ときに補体)の沈着						1.あり 2.なし 3.不明		
(2) 流血中の抗表皮細胞間抗体								
①間接蛍光抗体法						1.陽性(抗体価: 倍) 2.陰性		
②ELISA法による抗デスマogleイン抗体						1.陽性(インデックス値: ) 2.陰性		
デスマogleイン1						1.陽性(インデックス値: ) 2.陰性		
デスマogleイン3						1.陽性(インデックス値: ) 2.陰性		
天疱瘡重症度スコア(PDAI)								
皮膚(A)	( ) 点	重症度判定:合計スコア		左記のスコアを確認した日時 ( 年 月 日)				
頭皮(B)	( ) 点	1. 軽 症 ≤9点						
粘膜(C)	( ) 点	2. 中等症 10~24点						
合計スコアA+B+C=	( ) 点	3. 重 症 ≥25点						
治 療	現在(予定治療も含む)				治 療 効 果			
①副腎皮質ステロイド	1.あり(プレドニゾロン換算 mg/日)	2.なし	1.あり 2.なし 3.不明		1.あり 2.なし 3.不明			
②ステロイドバルス療法	1.あり	2.なし	1.あり 2.なし 3.不明		1.あり 2.なし 3.不明			
③免疫抑制剤	1.あり( mg/kg/日)	2.なし	1.あり 2.なし 3.不明		1.あり 2.なし 3.不明			
④血漿交換療法	1.あり	2.なし	1.あり 2.なし 3.不明		1.あり 2.なし 3.不明			
⑤大量免疫グロブリン静注療法	1.あり	2.なし	1.あり 2.なし 3.不明		1.あり 2.なし 3.不明			
⑥その他	1.あり( )	2.なし	1.あり 2.なし 3.不明		1.あり 2.なし 3.不明			
医療上の問題点								
【WISH入力不要】								
医療機関名								
医療機関所在地								
電話番号 ( )								
医師の氏名								
記載年月日: 年 月 日								
(軽快者の症状が悪化した場合のみ記載)								
症状が悪化したことを医師が確認した年月日 年 月 日								
特定疾患登録者証交付年月日 年 月 日								

(別表) 天疱瘡重症度スコア PDAI (Pemphigus Disease Area Index)

1. 皮膚

部位	点数
耳	0・1・2・3・5・10
鼻	0・1・2・3・5・10
顔(鼻・耳を除く)	0・1・2・3・5・10
頸部	0・1・2・3・5・10
胸部	0・1・2・3・5・10
腹部	0・1・2・3・5・10
背部・臀部	0・1・2・3・5・10
上肢	0・1・2・3・5・10
手	0・1・2・3・5・10
下肢	0・1・2・3・5・10
足	0・1・2・3・5・10
陰部	0・1・2・3・5・10
A 計	

点数(皮膚): びらん/水疱または新しい紅斑

- 0点 =なし
- 1点 =1~3個 かつ 長径2cm以上の皮疹は1個以下
- 2点 =2~3個 かつ 長径2cm以上の皮疹が2個以上
- 3点 =4個以上 かつ 長径6cm以上の皮疹はない
- 5点 =4個以上 または 長径6cm以上の皮疹が1個以上
- 10点 =4個以上 または 長径16cm以上の皮疹が1個以上  
または 領域全体に認める

注\* 上皮化した部分や炎症後の色素沈着は含まない

2. 頭皮

部位	点数
頭皮	0・1・2・3・4・10
B 計	

点数(頭皮): びらん/水疱または新しい紅斑

- 0点 =なし
- 1点 =1/4領域に皮疹が限局
- 2点 =1/2領域に皮疹が限局
- 3点 =3/4領域に皮疹が限局
- 4点 =頭皮全体に認める
- 10点 =少なくとも長径6cmの皮疹が1個以上

3. 粘膜

部位	点数
眼	0・1・2・5・10
鼻腔	0・1・2・5・10
頬粘膜	0・1・2・5・10
硬口蓋	0・1・2・5・10
軟口蓋	0・1・2・5・10
上歯肉	0・1・2・5・10
下歯肉	0・1・2・5・10
舌	0・1・2・5・10
口腔底	0・1・2・5・10
口唇	0・1・2・5・10
後咽頭	0・1・2・5・10
外陰部	0・1・2・5・10
C 計	

点数(粘膜): びらん/水疱

- 0点 =なし
- 1点 =1個
- 2点 =2~3個
- 5点 =4個以上 または 長径2cm以上の粘膜疹が2個以上
- 10点 =領域の全体に認める

【改訂版】

15 天疱瘡 臨床調査個人票

(2.更新)

ふりがな			性別	1.男 2.女	生 年 月 日	1.明治 2.大正 3.昭和 4.平成	年 月 日生	(満 歳)
氏 名								
住 所	郵便番号		電話 ( )		出 生 都 道 府 県	発病時在住 都 道 府 県		
発 病 年 月	1.昭和 2.平成	年 月(満 歳)	初診年月日	1.昭和 2.平成	年 月 日	保 険 種 別	1.政 2.組 3.船 4.共 5.国 6.老	
身体障害者 手 帳	1.あり(等級__級) 2.なし		介 護 認 定	1.要介護(要介護度__)			2.要支援 3.なし	
生 活 状 況	社会活動(1.就労 2.就学 3.家事労働 4.在宅療養 5.入院 6.入所 7.その他(__))						初回認定年月	
	日常生活(1.正常 2.やや不自由であるが独力で可能 3.制限があり部分介助 4.全面介助)						1.昭和 2.平成	
受 診 状 況 (最近 1 年)	1.主に入院 2.入院と通院半々 3.主に通院(__/月) 4.往診あり 5.入院なし 6.その他( )							
治療と経過(前回申請からの変化を中心に具体的に記述)								
【WISH入力不要】								
疾 患 分 類	1.尋常性 2.落葉状 3.腫瘍随伴性 4.増殖性 5.紅斑性 6.その他の亜型( )							
経 過	1.治癒 2.軽快 3.不変 4.徐々に悪化 5.急速に悪化 6.その他( )							
症状及び所見(最近1年以内の状況)								
1 臨床的診断項目						左記の症状を確認した日時		
(1) 皮膚に多発する破れやすい弛緩性水疱						1.あり 2.なし 3.不明 ( 年 月 日)		
(2) 水疱に続発する進行性、難治性のびらん、ないし 鱗屑痂皮性局面						1.あり 2.なし 3.不明		
(3) 可視粘膜部の非感染性水疱・びらん、アフタ性病変						1.あり 2.なし 3.不明		
(4) ニコルスキー現象						1.あり 2.なし 3.不明		
2 免疫組織学的診断項目								
(1) 表皮細胞間のIgG(ときに補体)の沈着						1.あり 2.なし 3.不明		
(2) 流血中の抗表皮細胞間抗体								
①間接蛍光抗体法						1.陽性(抗体価: 倍) 2.陰性		
②ELISA法による抗デスマogleイン抗体								
デスマogleイン1						1.陽性(インデックス値: ) 2.陰性		
デスマogleイン3						1.陽性(インデックス値: ) 2.陰性		
天疱瘡重症度スコア(PDAI)								
皮膚(A)	( ) 点	重症度判定:合計スコア		左記のスコアを確認した日時				
頭皮(B)	( ) 点	1.軽 症 ≤9点		( 年 月 日)				
粘膜(C)	( ) 点	2.中等症 10~24点						
合計スコアA+B+C= ( ) 点		3.重 症 ≥25点						
治 療	現在(最近1年以内の状況)				治療効果			
①副腎皮質ステロイド	1.あり(プレドニゾン換算 mg/日)		2.なし		1.あり 2.なし 3.不明			
②ステロイドパルス療法	1.あり		2.なし		1.あり 2.なし 3.不明			
③免疫抑制剤	1.あり( mg/kg/日)		2.なし		1.あり 2.なし 3.不明			
④血漿交換療法	1.あり		2.なし		1.あり 2.なし 3.不明			
⑤大量免疫グロブリン静注療法	1.あり		2.なし		1.あり 2.なし 3.不明			
⑥その他	1.あり( )		2.なし		1.あり 2.なし 3.不明			
医療上の問題点								
【WISH入力不要】								
医療機関名								
医療機関所在地								
電話番号 ( )								
医師の氏名								
記載年月日:平成 年 月 日								

(別表) 天疱瘡重症度スコア PDAI (Pemphigus Disease Area Index)

1. 皮膚

部位	点数
耳	0・1・2・3・5・10
鼻	0・1・2・3・5・10
顔(鼻・耳を除く)	0・1・2・3・5・10
頸部	0・1・2・3・5・10
胸部	0・1・2・3・5・10
腹部	0・1・2・3・5・10
背部・臀部	0・1・2・3・5・10
上肢	0・1・2・3・5・10
手	0・1・2・3・5・10
下肢	0・1・2・3・5・10
足	0・1・2・3・5・10
陰部	0・1・2・3・5・10
A	計

点数(皮膚): びらん/水疱または新しい紅斑

- 0点 =なし
- 1点 =1~3個 かつ 長径2cm以上の皮疹は1個以下
- 2点 =2~3個 かつ 長径2cm以上の皮疹が2個以上
- 3点 =4個以上 かつ 長径6cm以上の皮疹はない
- 5点 =4個以上 または 長径6cm以上の皮疹が1個以上
- 10点 =4個以上 または 長径16cm以上の皮疹が1個以上  
または 領域全体に認める

注\* 上皮化した部分や炎症後の色素沈着は含まない

2. 頭皮

部位	点数
頭皮	0・1・2・3・4・10
B	計

点数(頭皮): びらん/水疱または新しい紅斑

- 0点 =なし
- 1点 =1/4領域に皮疹が限局
- 2点 =1/2領域に皮疹が限局
- 3点 =3/4領域に皮疹が限局
- 4点 =頭皮全体に認める
- 10点 =少なくとも長径6cmの皮疹が1個以上

3. 粘膜

部位	点数
眼	0・1・2・5・10
鼻腔	0・1・2・5・10
頬粘膜	0・1・2・5・10
硬口蓋	0・1・2・5・10
軟口蓋	0・1・2・5・10
上歯肉	0・1・2・5・10
下歯肉	0・1・2・5・10
舌	0・1・2・5・10
口腔底	0・1・2・5・10
口唇	0・1・2・5・10
後咽頭	0・1・2・5・10
外陰部	0・1・2・5・10
C	計

点数(粘膜): びらん/水疱

- 0点 =なし
- 1点 =1個
- 2点 =2~3個
- 5点 =4個以上 または 長径2cm以上の粘膜疹が2個以上
- 10点 =領域の全体に認める



【改訂版】

29 膿疱性乾癬 臨床調査個人票

(1. 新規)

ふりがな			性別	1. 男 2. 女	生 年 月 日	1. 明治 2. 大正 3. 昭和 4. 平成	年 月 日	日生 (満 歳)
住 所	郵便番号		電話 ( )		出 生 都 道 府 県	発病時在住 都 道 府 県		
発 病 年 月	1. 昭和 年 月 (満 歳) 2. 平成	初診年月日	1. 昭和 年 月 日 2. 平成	保 険 種 別	1. 政 2. 組 3. 船 4. 共 5. 国 6. 老			
身 体 障 害 者 帳 手	1. あり (等級 級) 2. なし	介 護 認 定	1. 要介護 (要介護度 ) 2. 要支援 3. なし					
生 活 状 況	社会活動 (1. 就労 2. 就学 3. 家事労働 4. 在宅療養 5. 入院 6. 入所 7. その他 ( )) 日常生活 (1. 正常 2. やや不自由であるが独力で可能 3. 制限があり部分介助 4. 全面介助)							
家 族 歴	1. あり 2. なし 3. 不明 ありの場合 (続柄 )	受 診 状 況 (最近 6 か月)	1. 主に入院 2. 入院と通院半々 3. 主に通院 ( /月) 4. 往診あり 5. 入通院なし 6. その他 ( )					
発症と経過 (具体的に記述)								
【WISH 入力不要】								
診 断 名	1. 汎発性膿疱性乾癬 2. 疱疹状膿痂疹 3. 稽留性肢端皮膚炎の汎発化 4. その他 ( )							
経 過 (申 請 時)	1. 治癒 2. 軽快 3. 不変 4. 徐々に悪化 5. 急速に悪化 5. その他 ( )							
先 行 し た 皮 膚 病 変	1. あり [1. 尋常性乾癬 2. 稽留性肢端皮膚炎 3. その他 ( )] 2. なし							
経 過 中 の 皮 膚 病 変	1. あり [1. 尋常性乾癬 2. 稽留性肢端皮膚炎 3. その他 ( )] 2. なし							
再 発 回 数	1. 初回 2. 再発 ( ) 回目の再発							
発 症 の 誘 因	1. 感染症 (病名: ) 2. 妊娠 3. 薬剤 [1. 副腎皮質ステロイド 2. その他 ( )] 4. その他 ( ) 5. 誘因なし							
合 併 症	1. 乾癬関連合併症あり [1. 関節炎 (部位: ) 2. 眼症状 (病名: ) 3. 病巣感染 (1. 扁桃炎、2. 歯牙感染、3. その他 ( ) 4. その他 ( )] 2. 他の合併症あり 3. 合併症なし							
臨 床 症 状	現 在 (平成 年 月)				発症時又は最も悪化時 (1. 昭和 2. 平成 年 月)			
発 熱	1. 38.5℃以上 2. 37℃以上38.5℃未満 3. 37℃未満				1. 38.5℃以上 2. 37℃以上38.5℃未満 3. 37℃未満			
全 身 倦 怠 感	1. あり 2. なし				1. あり 2. なし			
潮 紅 皮 膚 と 膿 疱	1. あり 2. なし				1. あり 2. なし			
紅 斑	体表面積の 1. 75%以上 2. 25%以上75%未満 3. 25%未満 4. なし				体表面積の 1. 75%以上 2. 25%以上75%未満 3. 25%未満 4. なし			
膿 疱 を 伴 う 紅 斑	体表面積の 1. 50%以上 2. 10%以上50%未満 3. 10%未満 4. なし				体表面積の 1. 50%以上 2. 10%以上50%未満 3. 10%未満 4. なし			
浮 腫	体表面積の 1. 50%以上 2. 10%以上50%未満 3. 10%未満 4. なし				体表面積の 1. 50%以上 2. 10%以上50%未満 3. 10%未満 4. なし			
膿 海	1. あり (部位: ) 2. なし				1. あり (部位: ) 2. なし			
粘 膜 疹	1. あり (部位: ) 2. なし				1. あり (部位: ) 2. なし			
皮膚病理組織所見 (平成 年 月)								
(皮膚組織検査実施)	1. 実施 2. 実施せず	表皮肥厚	1. あり 2. なし					
角層下好中球浸潤	1. あり 2. なし	不全角化	1. あり 2. なし					
海綿状膿疱 (Kogoj)	1. あり 2. なし	その他の所見 ( )						

血液検査所見 (平成 年 月)				
赤血球数: _____ ×10 <sup>4</sup> /mm <sup>3</sup>	血清蛋白(総蛋白: _____, Alb: _____g/dl)	赤沈: _____ mm/hr		
白血球数: _____ /mm <sup>3</sup>	IgG: _____ IgA: _____ IgM: _____mg/dl	リウマトイド因子: 1. 陽性 2. 陰性		
血小板数: _____ ×10 <sup>4</sup> /mm <sup>3</sup>	ASLO: 1. 高値 2. 正常 3. 未検	CRP: _____mg/dl	血清Ca: _____mg/dl	
尿検査: 1. 異常あり 2. 異常なし	肝機能検査: 1. 異常あり 2. 異常なし	腎機能検査: 1. 異常あり 2. 異常なし		
除外診断 以下の疾患が除外できること				
① 角層下膿疱症	1. 除外できる	2. 除外できない		
② 膿疱型薬疹 (急性汎発型発疹性膿疱症を含む)	1. 除外できる	2. 除外できない		
③ 尋常性乾癬・掌蹠膿疱症の一過性膿疱化	1. 除外できる	2. 除外できない		
④ 掌蹠膿疱症	1. 除外できる	2. 除外できない		
⑤ 汎発化のない稽留性肢端皮膚炎	1. 除外できる	2. 除外できない		
申請時の初期治療 (又は今後6か月以内に予定している治療)			治療効果	
内服治療	エトレチナート	1. あり ( _____ ) mg/日	2. なし	1. あり 2. なし 3. 不明
	シクロスポリンMEPC	1. あり ( _____ ) mg/kg/日	2. なし	1. あり 2. なし 3. 不明
	メトトレキセート	1. あり ( _____ ) mg/週	2. なし	1. あり 2. なし 3. 不明
	副腎皮質ステロイド	1. あり (プレドニゾロン換算 _____ mg/日)	2. なし	1. あり 2. なし 3. 不明
	その他	1. あり (内容 _____ 処方量 _____ )	2. なし	1. あり 2. なし 3. 不明
生物学的製剤	インフリキシマブ	1. あり ( _____ ) mg/日 使用週 ( 0, _____, _____ 週) ( _____ 週毎)	2. なし	1. あり 2. なし 3. 不明
	その他 (複数回答可→)	[使用目的: 1. 皮膚病変 2. 関節炎 3. その他 ( _____ )]		
外用・光線療法等	副腎皮質ステロイド外用	1. あり	2. なし	1. あり 2. なし 3. 不明
	活性型ビタミンD3外用	1. あり	2. なし	1. あり 2. なし 3. 不明
	光線療法	1. あり [1. PUVA 2. NB-UVB 3. その他 ( _____ )]	2. なし	1. あり 2. なし 3. 不明
	その他	1. あり (内容 _____ 処方量 _____ )	2. なし	1. あり 2. なし 3. 不明
医療上の問題点				
【WISH入力不要】				
医療機関名				
医療機関所在地				
電話番号 ( _____ )				
医師の氏名				
印 記載年月日: 平成 _____ 年 _____ 月 _____ 日				
(軽快者の症状が悪化した場合のみ記載)				
症状が悪化したことを医師が確認した年月日				
平成 _____ 年 _____ 月 _____ 日				
特定疾患登録者証交付年月日				
平成 _____ 年 _____ 月 _____ 日				

【改訂版】

29 膿疱性乾癬 臨床調査個人票

(2. 更新)

ふりがな			性別	1. 男 2. 女	生 年 月 日	1. 明治 2. 大正 3. 昭和 4. 平成	年 月 日	生 (満 歳)
氏 名								
住 所	郵便番号		電話 ( )		出 生 都 道 府 県	発病時在住 都 道 府 県		
発 病 年 月	1. 昭和 2. 平成	年 月 (満 歳)	初診年月日	1. 昭和 2. 平成	年 月 日	保 険 種 別	1. 政 2. 組 3. 船 4. 共 5. 国 6. 老	
身体障害者 手 帳	1. あり (等級____級) 2. なし		介 護 認 定	1. 要介護 (要介護度____) 2. 要支援 3. なし				
生 活 状 況	社会活動 (1. 就労 2. 就学 3. 家事労働 4. 在宅療養 5. 入院 6. 入所 7. その他 (____)) 日常生活 (1. 正常 2. やや不自由であるが独力で可能 3. 制限があり部分介助 4. 全面介助)						初回認定年月 1. 昭和 2. 平成	
受 診 状 況 (最近 1 年)	1. 主に入院 2. 入院と通院半々 3. 主に通院 (____/月) 4. 往診あり 5. 入通院なし 6. その他 ( )							
発症と経過 (具体的に記述)								
【WISH入力不要】								
診 断 名	1. 汎発性膿疱性乾癬 2. 疱疹状膿痂疹 3. 稽留性肢端皮膚炎の汎発化 4. その他 ( )							
除外できる疾患	1. 角層下膿疱症 2. 膿疱型薬疹 (急性汎発性膿疱性発疹症) 3. 尋常性乾癬の一過性膿疱化 4. 掌蹠膿疱症 5. 汎発化のない稽留性肢端皮膚炎							
経 過 (最近 1 年間)	1. 治癒 2. 軽快 3. 不変 4. 徐々に悪化 5. 急速に悪化 5. その他 ( )							
経 過 中 に 移 行 し た 皮 膚 病 変	1. あり [1. 尋常性乾癬 2. 稽留性肢端皮膚炎 3. その他 ( )]. 2. なし							
再 発 回 数	1. あり: 1 年間に ( ) 回再発 2. なし							
再 発 の 誘 因	1. 感染症 (病名: ) 2. 妊娠 3. 薬剤 (1. 副腎皮質ステロイド 2. その他 ( )) 4. その他 ( ) 5. 誘因なし							
合 併 症	1. 乾癬関連合併症あり [1. 関節炎 (部位: ) 2. 眼症状 (病名: ) 3. 病巣感染 (1. 扁桃炎、2. 歯牙感染、3. その他 ( ) 4. その他 ( ) ] 2. 他の合併症あり 3. 合併症なし							
治 療 経 過	1. 経過観察のみ: 期間 ( ) か月 (再発を認めない連続する期間を記入のこと) 2. 外用療法のみ: 期間 ( ) か月 3. 内服療法 治療内容の変更 (1. あり 2. なし)							
臨 床 症 状	最近 1 年間で最も悪化した時 (平成 年 月受診時)							
発 熱	1. 38.5℃以上 2. 37℃以上38.5℃未満 3. 37℃未満							
全身倦怠感	1. あり 2. なし							
潮紅皮膚と膿疱	1. あり 2. なし							
紅 斑	体表面積の 1. 75%以上 2. 25%以上75%未満 3. 25%未満 4. なし							
膿疱を伴う紅斑	体表面積の 1. 50%以上 2. 10%以上50%未満 3. 10%未満 4. なし							
浮 腫	体表面積の 1. 50%以上 2. 10%以上50%未満 3. 10%未満 4. なし							
膿 海	1. あり (部位: ) 2. なし							
粘 膜 疹	1. あり (部位: ) 2. なし							
血液検査所見 (平成 年 月)								
赤血球数: _____ × 10 <sup>4</sup> /mm <sup>3</sup>	血清蛋白 (総蛋白: _____, Alb: _____ g/dl)	赤沈: _____ mm/hr						
白血球数: _____ /mm <sup>3</sup>	IgG: _____ IgA: _____ IgM: _____ mg/dl	リウマトイド因子: 1. 陽性 2. 陰性						
血小板数: _____ × 10 <sup>4</sup> /mm <sup>3</sup>	ASLO: 1. 高値 2. 正常 3. 未検	CRP: _____ mg/dl 血清Ca: _____ mg/dl						
尿検査: 1. 異常あり 2. 異常なし		肝機能検査: 1. 異常あり 2. 異常なし		腎機能検査: 1. 異常あり 2. 異常なし				

新規申請時の初期治療（平成 年 月）または直近の急性増悪時治療（平成 年 月）		治療効果		
内服治療	エトレチナート	1.あり（ ）mg/日	2.なし	1.あり 2.なし 3.不明
	シクロスポリンMEPC	1.あり（ ）mg/kg/日	2.なし	1.あり 2.なし 3.不明
	メトトレキセート	1.あり（ ）mg/週	2.なし	1.あり 2.なし 3.不明
	副腎皮質ステロイド	1.あり（プレドニゾロン換算 mg/日）	2.なし	1.あり 2.なし 3.不明
	その他	1.あり（内容 処方量 ）	2.なし	1.あり 2.なし 3.不明
生物学的製剤	インフリキシマブ	1.あり（ ）.mg/日 使用週（ 0, , , 週）（ 週毎） 2.なし		1.あり 2.なし 3.不明
	（複数回答可→） その他	[使用目的：1.皮膚病変 2.関節炎 3.その他（ ）] 1.あり（薬剤名： ）（用量： 用法： ） 2.なし		1.あり 2.なし 3.不明
（複数回答可→）	（複数回答可→）	[使用目的：1.皮膚病変 2.関節炎 3.その他（ ）]		
外用・光線療法等	副腎皮質ステロイド外用	1.あり	2.なし	1.あり 2.なし 3.不明
	活性型ビタミンD3外用	1.あり	2.なし	1.あり 2.なし 3.不明
	光線療法	1.あり[1.PUVA 2.NB-UVB 3.その他（ ）]	2.なし	1.あり 2.なし 3.不明
	その他	1.あり（内容 量 ）	2.なし	1.あり 2.なし 3.不明
主たる維持療法		治療（最近1年以内の状況）		治療効果
内服治療	エトレチナート	1.あり（ ）mg/日	2.なし	1.あり 2.なし 3.不明
	シクロスポリンMEPC	1.あり（ ）mg/kg/日	2.なし	1.あり 2.なし 3.不明
	メトトレキセート	1.あり（ ）mg/週	2.なし	1.あり 2.なし 3.不明
	副腎皮質ステロイド	1.あり（プレドニゾロン換算 mg/日）	2.なし	1.あり 2.なし 3.不明
	その他	1.あり（内容 処方量 ）	2.なし	1.あり 2.なし 3.不明
生物学的製剤	インフリキシマブ	1.あり（ ）mg/日 使用週（ 0, , , 週）（ 週毎） 2.なし		1.あり 2.なし 3.不明
	（複数回答可→） その他	[使用目的：1.皮膚病変 2.関節炎 3.その他（ ）] 1.あり（薬剤名： ）（用量： 用法： ） 2.なし		1.あり 2.なし 3.不明
（複数回答可→）	（複数回答可→）	[使用目的：1.皮膚病変 2.関節炎 3.その他（ ）]		
外用・光線療法等	副腎皮質ステロイド外用	1.あり	2.なし	1.あり 2.なし 3.不明
	活性型ビタミンD3外用	1.あり	2.なし	1.あり 2.なし 3.不明
	光線療法	1.あり[1.PUVA 2.NB-UVB 3.その他（ ）]	2.なし	1.あり 2.なし 3.不明
	その他	1.あり（内容 量 ）	2.なし	1.あり 2.なし 3.不明
医療上の問題点				
【WISH入力不要】				
医療機関名				
医療機関所在地				
電話番号（ ）				
医師の氏名				
印				
記載年月日：平成 年 月 日				

20XX-XX-XX

【改訂版】 28 表皮水疱症（接合部型及び栄養障害型） 臨床調査個人票（1.新規）

ふりがな			性別	1.男 2.女	生 年 月 日	1.明治 2.大正 3.昭和 4.平成	年 月 日 生 (満 歳)
住 所	郵便番号 電話 ( )			出 生 都 道 府 県	発病時在住 都 道 府 県		
発 病 年 月	1.昭和 2.平成	年 月 (満 歳)	初診年月日	1.昭和 2.平成	年 月 日	保 険 種 別	1.政 2.組 3.船 4.共 5.国 6.老
身体障害者 手 帳	1.あり(等級____級) 2.なし		介 護 認 定	1.要介護(要介護度____) 2.要支援 3.なし			
生 活 状 況	社会活動(1.就労 2.就学 3.家事労働 4.在宅療養 5.入院 6.入所 7.その他(____)) 日常生活(1.正常 2.やや不自由であるが独力で可能 3.制限があり部分介助 4.全面介助)						
家 族 歴	1.あり 2.なし 3.不明 ありの場合(続柄 )		受 診 状 況 (最近6か月)	1.主に入院 2.入院と通院半々 3.主に通院(____/月) 4.往診あり 5.入通院なし 6.その他( )			
発症と経過(具体的に記述)							
【WISH入力不要】							
疾 患 分 類	1.接合部型 (1.ヘルリッツ型 2.非ヘルリッツ型 3.幽門閉鎖合併型 4.その他) 2.栄養障害型(1.優性型 2.劣性重症汎発型 3.その他) 3.その他 ( )						
経 過	1.ほぼ治癒 2.軽快しつつある 3.不変 4.悪化しつつある 5.その他( )						
臨床所見(経過観察中に発現したものを含む)							
皮膚粘膜症状							
1.水疱新生の数	1.毎日 2.週に4日以上 3.週に3日以下 4.なし 5.不明						
2.水疱・びらんの面積	1.15%以上 2.5%以上-15%未満 3.5%未満 4.なし 5.不明						
3.口腔内など粘膜の水疱・びらん	1.毎日 2.月に3、4日以上 3.月に2日 4.なし 5.不明						
4.水疱・びらん治癒後の瘢痕	1.あり 2.なし 3.不明						
5.稗粒腫	1.あり 2.なし 3.不明						
6.掌蹠角化	1.あり 2.なし 3.不明						
7.脱毛	1.あり 2.なし 3.不明						
8.爪変形・爪脱落	1.あり 2.なし 3.不明						
合併症							
1.貧血	1.あり(ヘモグロビン値: _____g/dl) 2.なし 3.不明						
2.低栄養	1.あり(血清アルブミン値: _____g/dl) 2.なし 3.不明						
3.高ガンマグロブリン血症	1.あり(血清IgG値: _____mg/dl, IgA値: _____mg/dl, IgM値: _____mg/dl) 2.なし 3.不明						
4.慢性炎症反応	1.あり(CRP値: _____mg/dl) 2.なし 3.不明						
5.全身性アミロイドーシス	1.あり(多臓器不全を伴う) 2.あり(軽度臓器不全を伴う) 3.なし 4.不明						
6.歯牙形成不全	1.あり 2.なし 3.不明						
7.筋ジストロフィー	1.あり 2.なし 3.不明						
8.肥厚性幽門狭窄	1.あり 2.なし 3.不明						
9.指(趾)間癒着	1.棍棒状癒着 2.可動制限を伴う癒着 3.可動制限の無い癒着 4.なし 5.不明						
10.食道狭窄	1.嚥下困難を伴う重度なもの 2.軽度 3.なし 4.不明 食道狭窄拡張術の施行( 回)						
11.扁平上皮癌の既往	1.あり(手術回数____回) 2.なし 3.不明						
12.腎機能障害	1.あり(血清クレアチニン 3mg/dl以上) 2.あり(血清クレアチニン 3mg/dl未満) 3.なし 4.不明						
13.視力障害(矯正不能)	1.あり(両眼) 2.あり(片眼) 3.なし 4.不明						

病理学的事項				
水疱部	水疱初発位置	1. 表皮内	2. 接合部	3. 真皮内
	基底細胞・有棘細胞の空胞変性	1. あり	2. なし	3. 不明
非水疱部	係留線維の減少	1. あり	2. なし	3. 不明
	半デスモソームの減少	1. あり	2. なし	3. 不明
蛍光抗体法	ラミニン 332	1. 消失	2. 減弱	3. 普遍 4. 不明
	XVII 型コラーゲン	1. 消失	2. 減弱	3. 普遍 4. 不明
	$\alpha 6 \beta 4$ インテグリン	1. 消失	2. 減弱	3. 普遍 4. 不明
	VII 型コラーゲン	1. 消失	2. 減弱	3. 普遍 4. 不明
遺伝子検査（実施している場合は記載してください。）				
1. あり（患者：		両親：		) 2. なし
鑑別診断 下の疾患が鑑別できること				
①	水疱性先天性魚鱗癬様紅皮症	1. 鑑別できる	2. 鑑別できない	
②	ポルフィリン症	1. 鑑別できる	2. 鑑別できない	
③	尋常性天疱瘡	1. 鑑別できる	2. 鑑別できない	
④	水疱性類天疱瘡	1. 鑑別できる	2. 鑑別できない	
⑤	線状 IgA 水疱性皮膚症	1. 鑑別できる	2. 鑑別できない	
⑥	疱疹状皮膚炎	1. 鑑別できる	2. 鑑別できない	
⑦	伝染性膿痂疹	1. 鑑別できる	2. 鑑別できない	
⑧	中毒性表皮壊死剥離症	1. 鑑別できる	2. 鑑別できない	
⑨	亜鉛欠乏による腸性肢端皮膚炎	1. 鑑別できる	2. 鑑別できない	
⑩	薬剤による水疱症	1. 鑑別できる	2. 鑑別できない	
⑪	その他 ( )	1. 鑑別できる	2. 鑑別できない	
医療上の問題点				
【WISH入力不要】				
医療機関名				
医療機関所在地				
医師の氏名		電話番号 ( )		
印				
記載年月日：平成 年 月 日				
(軽快者の症状が悪化した場合のみ記載)				
症状が悪化したことを医師が確認した年月日		平成 年 月 日		
特定疾患登録者証交付年月日		平成 年 月 日		

【改訂版】28 表皮水疱症（接合部型及び栄養障害型） 臨床調査個人票（2.更新）

ふりがな			性別	1.男 2.女	生 年 月 日	1.明治 2.大正 3.昭和 4.平成	年 月 日生 (満 歳)
住 所	郵便番号	電話 ( )		出 生 都 道 府 県	発病時在住 都 道 府 県		
発 病 年 月	1.昭和 2.平成	年 月 (満 歳)	初診年月日	1.昭和 2.平成	年 月 日	保 険 種 別	1.政 2.組 3.船 4.共 5.国 6.老
身体障害者 手 帳	1.あり (等級____級) 2.なし		介 護 認 定	1.要介護 (要介護度____) 2.要支援 3.なし			
生 活 状 況	社会活動 (1.就労 2.就学 3.家事労働 4.在宅療養 5.入院 6.入所 7.その他 (____))						初回認定年月
	日常生活 (1.正常 2.やや不自由であるが独力で可能 3.制限があり部分介助 4.全面介助)						1.昭和 2.平成
受 診 状 況 (最近1年)	1.主に入院 2.入院と通院半々 3.主に通院 (____/月) 4.往診あり 5.入通院なし 6.その他( )						
治療と経過 (前回申請からの変化を中心に具体的に記述)							
【WISH 入力不要】							
疾 患 分 類	1.接合部型 (1.ヘルリッツ型 2.非ヘルリッツ型 3.幽門閉鎖合併型 4.その他) 2.栄養障害型 (1.優性型 2.劣性重症汎発型 3.その他) 3.その他 ( )						
経 過	1.ほぼ治癒 2.軽快しつつある 3.不変 4.悪化しつつある 5.その他( )						
臨床所見 (経過観察中に発現したものを含む)							
皮膚粘膜症状							
1.水疱新生の数	1.毎日 2.週に4日以上 3.週に3日以下 4.なし 5.不明						
2.水疱・びらんの面積	1.15%以上 2.5%以上-15%未満 3.5%未満 4.なし 5.不明						
3.口腔内など粘膜の水疱・びらん	1.毎日 2.月に3、4日以上 3.月に2日 4.なし 5.不明						
4.水疱・びらん治癒後の瘢痕	1.あり 2.なし 3.不明						
5.稗粒腫	1.あり 2.なし 3.不明						
6.掌蹠角化	1.あり 2.なし 3.不明						
7.脱毛	1.あり 2.なし 3.不明						
8.爪変形・爪脱落	1.あり 2.なし 3.不明						
合併症							
1.貧血	1.あり (ヘモグロビン値: _____ g/dl) 2.なし 3.不明						
2.低栄養	1.あり (血清アルブミン値: _____ g/dl) 2.なし 3.不明						
3.高ガンマグロブリン血症	1.あり (血清IgG値: _____ mg/dl, IgA値: _____ mg/dl, IgM値: _____ mg/dl) 2.なし 3.不明						
4.慢性炎症反応	1.あり (CRP値: _____ mg/dl) 2.なし 3.不明						
5.全身性アミロイドーシス	1.あり (多臓器不全を伴う) 2.あり (軽度臓器不全を伴う) 3.なし 4.不明						
6.歯牙形成不全	1.あり 2.なし 3.不明						
7.筋ジストロフィー	1.あり 2.なし 3.不明						
8.肥厚性幽門狭窄	1.あり 2.なし 3.不明						
9.指(趾)間癒着	1.棍棒状癒着 2.可動制限を伴う癒着 3.可動制限の無い癒着 4.なし 5.不明						
10.食道狭窄	1.嚥下困難を伴う重度なもの 2.軽度 3.なし 4.不明 食道狭窄拡張術の施行 ( 回)						
11.扁平上皮癌の既往	1.あり(手術回数____回) 2.なし 3.不明						

12. 腎機能障害	1. あり(血清クレアチニン3mg/dl以上)	3. なし	4. 不明
13. 視力障害 (矯正不能)	2. あり(血清クレアチニン3mg/dl未満)	3. なし	4. 不明
医療上の問題点			
【WISH入力不要】			
医療機関名			
医療機関所在地			
電話番号 ( )			
医師の氏名			
<input type="checkbox"/> 記載年月日：平成 年 月 日			

20XX-XX-XX



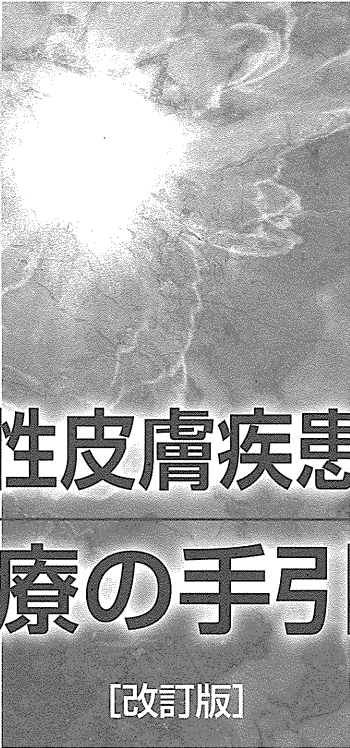
(資料)

# 稀少難治性皮膚疾患に関する診療の手引き 改訂版

稀少難治性皮膚疾患に関する調査研究班ホームページ

URL : <http://kinan.info/>

診断基準、診療ガイドライン、Q&Aが供覧・ダウンロードできます。



# 稀少難治性皮膚疾患に関する 診療の手引き

[改訂版]

監修

岩月 啓氏   天谷 雅行   橋本 隆  
照井 正   清水 宏   池田 志孝  
玉井 克人   武藤 正彦

編集

山本 明美   小宮根真弓  
谷川 瑛子   青山 裕美

厚生労働科学研究費補助金 難治性疾患等克服研究事業  
稀少難治性皮膚疾患に関する調査研究班

## 序 文 (改訂版)

われわれは難治性疾患等克服研究事業（H23-難治-一般-028）の「稀少難治性皮膚疾患に関する調査研究班」として、症例レジストリ、病因・病態解明、生体試料収集や、医療情報共有と啓発活動を展開し、臨床試験に取り組んできました。稀少難治性皮膚疾患（天疱瘡、表皮水疱症、膿疱性乾癬、魚鱗癬様紅皮症）が研究班の研究対象疾患です。臨床統計や医療行政に対する提言や、病因・病態解析と治療開発を進めてきました。

研究成果の詳細は年次報告書と総括報告書として取りまとめましたが、一般医療関係者や患者さんと情報共有ができるように、研究成果を分かりやすい形にして研究班ホームページ（URL: [www.kinan.info](http://www.kinan.info)）や、難病情報センターのホームページに公開してきました。同時に、平成22年度までの研究成果を、初版「診療の手引き」として編集し、冊子体を作製し、難病医療に取り組む施設や関係部署へ配布いたしました。その冊子体の全文はpdfファイルとして上記のホームページに掲載し、難病医療に従事する皮膚科医や小児科医のリファレンスとして利用されています。

このたび、最近3年間（平成23年度—25年度）の研究班で得られた新知見や、保険診療報酬改定や、ガイドラインの追記や、国際的コンセンサス分類を組み入れて、初版の改訂作業を行いました。今回の改訂版は、冊子体製作は行いませんでしたが、上記のホームページから必要に応じて自由にダウンロードが可能です。われわれの研究成果が実施医療で活用され、皮膚難病医療の質が向上することを期待しています。

2014年（平成26年）2月吉日

厚生労働科学研究費補助金（難治性疾患等克服研究事業）  
稀少難治性皮膚疾患に関する調査研究班（H23-難治-一般-028）

研究代表者 岩月 啓氏（岡山大学病院 皮膚科）

## 序 文 (初版)

厚生労働省の難治性疾患克服事業（臨床調査研究分野）の皮膚・結合組織疾患調査研究班の中で、われわれは「稀少難治性皮膚疾患に関する調査研究」を推進してきました。稀少難治性皮膚疾患には、医療費公費受給対象疾患（いわゆる特定疾患）の1）天疱瘡、2）表皮水疱症、3）膿疱性乾癬と、研究対象疾患として、4）魚鱗癬様紅皮症が含まれており、当研究班ではこれら4疾患群についての調査研究を実施してきました。

稀少難治性皮膚疾患に関する調査研究班は、坂本邦樹教授（奈良県立医科大学）が主催された天疱瘡研究会（1974年－76年）に始まり、天疱瘡に加えて先天性表皮水疱症と膿疱性乾癬を組み入れた厚生労働省研究班として組織されました。本研究班は、笹井陽一郎教授（久留米大学）、今村貞夫教授（京都大学）、橋本 功教授（弘前大学）、小川秀興教授（順天堂大学）、北島康雄教授（岐阜大学）が歴代の研究代表者を務め、2008年（平成20年度）から岩月啓氏（岡山大学）がその任を受け継ぎました。

これまでに対象疾患群ごとの患者数・性別・年齢等の実態を明らかにし、疾患診断基準や重症度基準を作成し、診断法の確立とともに、新規治療法の開発や、病態解明など着実な成果を上げてきました。研究成果は、年次および総括報告書としてまとめ、国内外の学会や論文として発表してきました。また、班員の医療機関は難病診療拠点としての役割を担い、標準的治療をまとめた診療ガイドライン等を作成してきました。情報提供と啓発を目的として、難病情報センターなどを介して、医師向けおよび患者・家族向けの情報を提供してきました。

このたび、平成20年－22年度の3年間の研究成果をまとめる機会を得ましたので、より充実した最新医療情報の提供を目的として、疾患概念、定義、診断基準、重症度基準、診療ガイドラインに加えて、診断の手引きと、患者さんへの説明に役立つQ and Aを冊子にまとめました。この一冊には、天疱瘡、表皮水疱症、膿疱性乾癬および魚鱗癬様紅皮症についてのほとんどすべての最新情報を網羅されています。

さまざまな情報が氾濫する世情にあって、医学的根拠に基づいた適切な診療を実践するためには、医師、患者、医療行政機関をはじめ、医療に従事するすべての人が正しい情報を共有することが不可欠です。本冊子が難病医療に携わるすべての皆さんに利用され、より良い診療に結びつくものと期待いたします。

2011年（平成23年）2月吉日

厚生労働省難治性疾患克服研究事業  
稀少難治性皮膚疾患に関する調査研究班

研究代表者 岩月 啓氏