

令和3年度厚生労働科学研究費補助金 難治性疾患政策研究事業  
分担研究報告書

表皮水疱症の全国疫学調査二次調査結果(臨床疫学像)

研究分担者	黒澤美智子	順天堂大学医学部衛生学講座	准教授
研究分担者	石河 晃	東邦大学医学部皮膚科学	教授
研究分担者	玉井克人	大阪大学再生誘導医学	教授
研究分担者	池田志孝	順天堂大学大学院医学研究科皮膚科学アレルギー学	教授
研究分担者	天谷雅行	慶應義塾大学医学部皮膚科	教授
研究代表者	秋山真志	名古屋大学医学部皮膚科学	教授
共同研究者	澤村大輔	弘前大学医学部皮膚科学講座	教授

研究要旨

表皮水疱症は遺伝的素因により全身の皮膚や粘膜に水疱やびらんを生ずる疾患である。本症の原因解明は著しく進歩を遂げたが、本邦における全国疫学調査は1994年に実施されたのが最後である。本研究は指定難病となっている表皮水疱症の全国疫学調査で、一次調査で患者数を推計し、二次調査で臨床疫学像を把握することが目的である。2020年1月に全国疫学調査を開始し、一次調査は2020年6月に終了した。二次調査票は同年8月末までに422例(一次調査報告数の90.2%)回収され、411例を分析対象とした。一次調査結果と二次調査の基本属性については昨年度報告済みである。本報では主に重症度合計スコア分布、重症度を構成する項目、変異遺伝子、皮膚症状・合併症の出現年齢や在宅医療に関する内容についての結果を報告する。表皮水疱症重症度合計スコアは2~3点の軽症の頻度が多かったが、8点以上の重症はスコアの幅が広く、30点以上の症例も多かった。表皮水疱症の重症度構成項目別スコア(皮膚症状)で3点(重症)の割合が多かったのは皮膚水疱の新生「連日」32.4%、潰瘍・びらんの面積「2%」27.5%、爪甲変形・脱落「全指趾」26.3%、搔破による症状悪化「連日」25.8%、半年以上続く潰瘍「2つ以上あり」20.0%、瘢痕形成「関節拘縮を伴う」17.8%、粘膜水疱の新生「連日」10.2%、手指や足趾の癒着「棍棒状」10.2%、等であった。合併症項目スコア2点(中等度)以上が10%以上であった項目は歩行障害「歩行が困難+車椅子使用」11.7%、貧血「Hb 10g/dl未満」13.1%、低栄養「Alb 3g/dl未満」12.4%、等であった。重症スコアの分布は病型別に異なっていた。皮膚症状・合併症の出現年齢の幅は広く、引き続き詳細な分析が必要である。遺伝子診断は全体で53.0%が実施されており、接合部型(76.9%)と劣性栄養障害型(65.7%)、キンドラー症候群(75.0%)での実施割合が高かった。在宅医療に関する情報として、在宅難治性皮膚疾患指導管理料算定医療材料(衛生材料、注射針)支給は全体の3割で、重症者(8点以上)への支給割合は37.3%と高かった。支給内容はガーゼ、包帯、注射針、テープ、保護材、等が多かった。在宅医療の特定保険医療材料(創傷被覆材)支給、保険請求の割合は全体で46.3%、重症者(8点以上)で53.5%であった。今後、指定難病データベースの結果との比較も行う予定である。

A. 研究目的

表皮水疱症は遺伝的素因により全身の皮膚や粘膜に水疱やびらんを生ずる疾患である。本症の原因解明は著しく進歩を遂げたが、本邦における全国疫学調査は1994年に実施されたのが最後である。本研究は指定難病となっている表皮水疱症の全国疫学調査で、一次調査で患者数を推計し、二次調査で臨床疫学像を把握することが目的である。

B. 研究方法

本調査は患者数を推計する一次調査と臨床疫学像を把握する二次調査で構成される。本調査は「難治性疾患の継続的な疫学データの収集・解析に関する研究皮膚疾患に関する研究班(難病疫学班)」が作成したマニュアル<sup>1)</sup>に沿って難病疫学班と共同で実施した。

全国調査は992施設を対象に2020年1月6日に

開始した。一次調査で「患者あり」の回答があった施設を二次調査対象とし、以下の一式を送付した。二次調査依頼状、診断基準(資料1)、二次調査票(資料2)、3例以上の施設に二次調査個人票の「調査対応番号」と「カルテ番号」の対応表、他の医療機関への試料・情報の提供に関する記録、所属機関長へ届けていただく書類として、他の医療機関への既存試料・情報に関する届出書、情報公開文書、弘前大学の倫理審査委員会承認の写しと同研究計画書、返信用封筒である。

二次調査票の項目は1.患者基本情報(生年月、性別、家族歴、発症年齢、身障者手帳の有無、等級)、2.診断基準、3.病型、4.臨床症状及び検査所見、5.重症度スコア、6.合併症、7.在宅医療に関する情報等である。二次調査票は担当医が記入し、順天堂大学衛生学講座に返送され、入力された。

全国調査一次調査の結果と二次調査の基本属性については昨年度研究班報告書に掲載済みである。

今年度は主に重症度合計スコア分布、重症度を構成する項目、変異遺伝子、皮膚症状、合併症の出

現年齢や在宅医療に関する内容についての結果を報告する。また、昨年報告した病型別症例数と重症度に若干の修正が生じたので本報に再掲した。

(倫理面への配慮)

本調査の実施計画は弘前大学(番号 2019-1079、令和元年 9 月 26 日及び 2019-1102 令和元年 11 月 22 日)、順天堂大学(順大医倫第 2019153 号、2019 年 11 月 11 日)の倫理審査委員会の承認を得た。東邦大学医学部、大阪大学医学部、慶應義塾大学医学部、名古屋大学医学部においても倫理審査の承認を得ている。

### C. 研究結果と D. 考察

一次調査は 2020 年 6 月 24 日に終了、回収率は 63.9%、報告患者数は 468 例であった。8 月末までに届いた二次調査票を確認し、一次二次調査の結果を基に 1 年間に当該疾患で受療した患者数を推計し、昨年度報告した。

二次調査票は 422 例(一次調査報告数の 90.2%)が回収され、重複等を除く 411 例を分析対象とした。二次調査票の回収率は極めて高かった。

表 1 に表皮水疱症の性別病型別の症例数と割合を示す。病型別割合は劣性栄養障害型が 32.6%、単純型 28.0%、優性栄養障害型 19.2%、接合部型 6.3%、孤発性栄養障害型 5.8%、キンドライ症候群 1.0%、不明 7.1%で、一次調査の病型別患者数推計値とほぼ一致していた。1994 年の全国調査の病型別割合は単純型の割合<sup>2)</sup>が 32.1%で、本調査の 28.0%はそれよりやや少なかったが他の病型についてはほぼ同割合で劣性栄養障害型の割合は全く変わっていない。

表 2 に表皮水疱症二次調査票の重症度項目を示す。表皮水疱症の重症度は皮膚症状と合併症の各 11 項目が 0 点~3 点にスコア化されており、計 22 項目の合計点の 3 点以下が軽症、4~7 点が中等症、8 点以上が重症となっている(資料 2)。

表 3 に病型別の重症度を示す。全体では重症が 228 例(56.2%)と最も多く、次いで中等症 95 例(23.4%)、軽症 83 例(20.4%)であった。病型別に重症の割合が高かったのは劣性栄養障害型 91.6%、接合部型 88.5%であった。キンドライ症候群は症例数が 4 例と少ないが全症例が重症であった。優性栄養障害型は重症の割合が 40.5%、中等症が 36.7%であった。単純型は軽症の割合が 45.1%と多かったが、重症の割合も 22.1%に認められた。

図 1 に表皮水疱症重症度合計スコアの分布を示す。頻度としては合計スコア 2~3 点の軽症が多かったが、重症(8 点以上)はスコアの幅が広く、30 点以上の症例も多かった。

表 4、表 5 に表皮水疱症の重症度構成項目別スコアの分布を示す。皮膚症状で 3 点(重症)の割合が多かった項目は皮膚水疱の新生「連日」32.4%、潰瘍・びらんの面積「2%」27.5%、爪甲変形・脱落「全指趾」26.3%、掻破による症状悪化「連日」25.8%、

半年以上続く潰瘍「2 つ以上あり」20.0%、瘢痕形成「関節拘縮を伴う」17.8%、粘膜水疱の新生「連日」10.2%、手指や足趾の癒着「棍棒状」10.2%、等であった。合併症項目スコアが 3 点(重症)の割合は多くなかったものの、2 点(中等度)以上が 10%以上であった項目は歩行障害「歩行が困難+車椅子使用」11.7%、貧血「Hb 10g/dl 未満」13.1%、低栄養「Alb 3g/dl 未満」12.4%、等であった。表に示していないが、重症スコアの分布は病型別に異なっており、接合部型と劣性栄養障害型では皮膚水疱の新生「連日」が約 6 割、潰瘍・びらんの面積「2%」と爪甲変形・脱落「全指趾」は 5 割以上に認められた。同様に合併症の項目は劣性栄養障害型で歩行障害「車椅子使用」12.7%、貧血「Hb 5.0~9.9g/dl」32.1%、低栄養「Alb 3g/dl 未満」30.6%、食堂狭窄「固形物摂取困難+水分摂取困難」26.1%に認められた。また、歯牙形成不全「すべて」(3 点)は接合部型の 23.1%、キンドライ症候群の 25.0%に認められた。

表 6 に皮膚症状・合併症の有無と出現年齢を示す。出現年齢の幅は広く、さらに詳細な分析が必要であると考えられる。表には示していないが、有症状割合は病型別に異なり、劣性栄養障害型では手指の癒着は 56.7%、頭部脱毛 41.8%、爪甲変形・脱落 80%以上、食道狭窄 46.3%、心不全 10.4%、貧血 47.0%、低栄養 41.8%、尿蛋白 13.4%に認められ、キンドライ症候群では手指の癒着は 100%、頭部脱毛 50%、食道狭窄 50%。貧血 50%に認められ、接合部型では頭部脱毛は 57.7%に認められた。有棘細胞癌は全体の有症状割合が 5.1%であったが、劣性栄養障害型では 11.9%、キンドライ症候群では 50%に認められた。

図 2 に表皮水疱症の病型別遺伝子診断実施割合を示す。全体では 53.0%が実施しており、接合部型(76.9%)と劣性栄養障害型(65.7%)、キンドライ症候群(75.0%)で実施の割合が高かった。病型別に遺伝子検査実施数を分母として変異遺伝子の割合を見たところ、COL7A1 は優性栄養障害型、劣性栄養障害型の 9 割以上、孤発性栄養障害型の 8 割以上に認められた。その他、単純型(亜型を含む)に多い変異遺伝子はセラチン 1 4 (44.9%)、セラチン 5 (32.7%)等、接合部型に多かったのは COL17A1 (45%)、インテグリン β 4 (15%)、キンドライ症候群ではキンドリリン 1 (75%)、等であった。

在宅医療に関する情報として、在宅難治性皮膚疾患指導管理料を算定し、1. ガーゼ等の衛生材料や注射針などの医療材料を支給しているか、2. 特定保険医療材料(創傷被覆材)を支給し保険請求をしているか、確認した。図 3 に重症度別にみた在宅難治性皮膚疾患指導管理料算定医療材料(衛生材料、注射針)支給の割合を示す。全体の 3 割に衛生材料の支給があり、重症者(8 点以上)への支給割合は 37.3%と高かった。特に水疱新生、粘膜水

疱、潰瘍面積、爪甲変形・脱落、半年以上続く潰瘍、掻破等の重症度が高いと支給の割合が高かった。病型別には接合部型と劣性栄養障害型で支給の割合が高かった。支給内容はガーゼ、包帯、注射針、テープ、保護材、等が多かった。

図4に重症度別にみた在宅医療の特定保険医療材料(創傷被覆材)支給、保険請求の割合を示す。全体では46.3%、重症者(8点以上)では53.5%に当該医療材料が支給され保険請求がされていた。特に水疱新生、粘膜水疱、潰瘍面積、爪甲変形・脱落、半年以上の潰瘍、掻破、頭部脱毛、手指癒着等の重症度が高いと支給・保険請求割合は高かった。重症度40点以上では全例(全て劣性栄養障害型)に支給・保険請求がされていた。

本報では主に重症度を構成する各項目、変異遺伝子、皮膚症状、合併症の出現年齢や在宅医療に関する項目についての結果を報告した。今後、指定難病データベースの結果との比較も行う予定である。

## E. 結論

本研究は指定難病となっている表皮水疱症の全国疫学調査で、一次調査で患者数を推計し、二次調査で臨床疫学像を把握することが目的である。2020年1月に全国疫学調査を開始し、一次調査は2020年6月に終了した。二次調査票は同年8月末までに422例(一次調査報告数の90.2%)回収され、411例を分析対象とした。一次調査結果と二次調査の基本属性については昨年度報告した。今年度は主に重症度合計スコア分布、重症度を構成する項目、変異遺伝子、皮膚症状、合併症の出現年齢や在宅医療に関する内容についての結果を報告した。

表皮水疱症重症度合計スコアは2~3点の軽症の頻度が多かったが、8点以上の重症はスコアの幅が広く、30点以上の症例も多かった。表皮水疱症の重症度構成項目別スコア(皮膚症状)で3点(重症)の割合が多かったのは皮膚水疱の新生「連日」32.4%、潰瘍・びらんの面積「2%」27.5%、爪甲変形・脱落「全指趾」26.3%、掻破による症状悪化「連日」25.8%、半年以上続く潰瘍「2つ以上あり」20.0%、癒痕形成「関節拘縮を伴う」17.8%、粘膜水疱の新生「連日」10.2%、手指や足趾の癒着「棍棒状」10.2%、等であった。合併症項目スコア2点(中等度)以上が10%以上であった項目は歩行障害「歩行が困難+車椅子使用」11.7%、貧血「Hb 10g/dl未滿」13.1%、低栄養「Alb 3g/dl未滿」12.4%、等であった。重症スコアの分布は病型別に異なっていた。

皮膚症状・合併症の出現年齢の幅は広く、引き続き詳細な分析が必要である。

遺伝子診断は全体で53.0%が実施されており、接合部型(76.9%)と劣性栄養障害型(65.7%)、キンドラー症候群(75.0%)で実施割合が高かった。

在宅医療に関する情報として、在宅難治性皮膚疾患指導管理料算定医療材料(衛生材料、注射針)支給は全体の3割で、重症者(8点以上)への支給割合が37.3%と高かった。支給内容はガーゼ、包帯、注射針、テープ、保護材、等が多かった。

在宅医療の特定保険医療材料(創傷被覆材)支給、保険請求の割合は全体で46.3%、重症者(8点以上)で53.5%であった。特に水疱新生、粘膜水疱、潰瘍面積、爪甲変形・脱落、半年以上の潰瘍、掻破、頭部脱毛、手指癒着等の重症度が高いと支給・保険請求割合は高かった。

今後、指定難病データベースの結果との比較も行う予定である。

## 参考文献

- 1) 難病の患者数と臨床疫学像把握のための全国疫学調査マニュアル第3版. 厚生労働科学研究費補助金難治性等政策研究事業(難治性疾患政策研究事業)難治性疾患の継続的な疫学データの収集・解析に関する研究班(研究代表者 中村好一), 2017年1月.
- 2) 表皮水疱症および汎発性膿疱性乾癬の全国疫学調査成績. 稲葉裕, 黒澤美智子, 橋本功, 大河原章, 千田雅代, 他. 厚生省特定疾患稀少難治性皮膚疾患に関する調査班平成7年度報告書(研究代表者 橋本功), p19-36, 1996年3月.

## 謝辞

表皮水疱症全国疫学調査にご協力下さった全国の皮膚科ご担当の先生方に感謝申し上げます。

## F. 健康危険情報

(分担研究報告書には記入せずに、総括研究報告書にまとめて記入)

## . 研究発表

### 1. 論文発表

1. Fujita Y, Nohara T, Takashima S, Natsuga K, Adachi M, Yoshida K, Shinkuma S, Takeichi T, Nakamura H, Wada O, Akiyama M, Ishiko A, Shimizu H: Intravenous allogeneic multilineage-differentiating stress-enduring (Muse) cells in adults with dystrophic epidermolysis bullosa: A phase 1/2 open-label study. *J Eur Acad Dermatol Venereol* 35(8):e528-e531, 2021
2. Kim J, Hasegawa T, Wada A, Maeda Y, Ikeda S: Keratinocyte-like cells trans-differentiated from human adipose-derived stem cells, facilitate skin wound healing in mice. *Ann Dermatol* 33(4):324-332, 2021.
3. Natsuga K, Shinkuma S, Hsu CK, Fujita Y,

- Ishiko A, Tamai K, McGrath JA. Current topics in Epidermolysis bullosa: Pathophysiology and therapeutic challenges. *J Dermatol Sci*. 2021 Dec;104(3):164-176
4. Mori S, Shimbo T, Kimura Y, Hayashi M, Kiyohara E, Fukui M, Watanabe M, Bessho K, Fujimoto M, Tamai K. Recessive dystrophic epidermolysis bullosa with extensive transplantation of cultured epidermal autograft product after cardiopulmonary resuscitation: A case report. *J Dermatol*. 2021 Apr;48(4):e194-e195. doi: 10.1111/1346-8138.15798. Epub 2021 Feb 20.
  5. Kimura Y, Tanemura A, Hanaoka Y, Kiyohara E, Wataya-Kaneda M, Fujimoto M, Tamai K, Tamari K, Seo Y, Ogawa K. Successful High-Dose Radiation Treatment for Chemo-Resistant Oral Squamous Cell Carcinoma in a Kindler's Syndrome Patient. *Ann Dermatol*. 2021 Aug;33(4):382-384. doi: 10.5021/ad.2021.33.4.382. Epub 2021 Jul 1.
  6. Li YT, Yamazaki S, Takaki E, Ouchi Y, Kitayama T, Tamai K. PDGFR  $\alpha$  lineage origin directs monocytes to trafficking proficiency to support peripheral immunity. *Eur J Immunol*. 2021 Oct 28. doi: 10.1002/eji.202149479. Online ahead of print.
  7. Takaki S, Shimbo T, Ikegami K, Kitayama T, Yamamoto Y, Yamazaki S, Mori S, Tamai K. Generation of a recessive dystrophic epidermolysis bullosa mouse model with patient-derived compound heterozygous mutations. *Lab Invest*. 2022 Feb 12. doi: 10.1038/s41374-022-00735-5. Online ahead of print.
  4. 玉井克人 表皮水疱症:最新の治療戦略、第120回日本皮膚科学会総会、2021年6月10日、横浜(教育講演)
  5. 玉井克人 血液間葉系細胞の集積による非瘢痕性機能的組織再生メカニズム、第42回日本炎症・再生医学会、2021年7月7日、Web開催(シンポジウム)
  6. 玉井克人 再生誘導医薬開発のためのエコシステム構築、第39回日本骨代謝学会学術集会、2021年10月8日、Web開催(シンポジウム)
  7. 玉井克人 表皮水疱症に対する再生誘導医薬開発、日本人類遺伝学会第66回大会、2021年10月14日、横浜&Web開催(シンポジウム)
  8. 玉井克人 表皮水疱症治療の現状と展望、第85回日本皮膚科学会東京支部学術大会、2021年11月13日、東京&Web開催(シンポジウム)
  9. 玉井克人 一般演題8「色素異常・遺伝性疾患①」(座長)、第72回日本皮膚科学会中部支部学術大会、2021年11月20日、奈良&Web開催(シンポジウム)
  10. 玉井克人 新規創薬モダリティとしての再生誘導医薬～表皮水疱症治療薬開発を目指して～、第43回水疱症研究会、2022年1月22日、高知(特別講演)
  11. 玉井克人 栄養障害型表皮水疱症を対象とした遺伝子導入自己間葉系幹細胞による高効率かつ低侵襲性遺伝子治療法開発、第21回日本再生医療学会総会、2022年3月17日、Web開催(シンポジウム)
  12. 玉井克人 再生誘導医薬による表皮幹細胞再生メカニズム、第21回日本再生医療学会総会、2022年3月18日、Web開催(シンポジウム)

## 2. 学会発表

1. 黒沢美智子、天谷雅行、山上淳、池田志孝、秋山真志、武藤剛、横山和仁: 難病法施行前後の天疱瘡医療受給者疫学像の変化. 第32回日本疫学会総会, web開催, 2022年1月.
2. 森 志朋, 外村 香子, 神尾 祥子, 政岡 安秀, 多田 由希夫, 種村 篤, 久保 亮治, 石河 晃, 藤本 学, 玉井 克人: 栄養障害型表皮水疱症患者を対象としたレダセムチドの第2相臨床試験. 第120回日本皮膚科学会総会. 2021年6月
3. 吉田憲司, 濱中美希, 村岡真季, 古屋佳織, 加藤寿香, 黒沼亜美, 木村理沙, 石河 晃: 自家培養表皮ジェイス®で良好な潰瘍縮小を得た、中等症型劣性栄養障害型表皮水疱症の2例. 第47回皮膚かたち研究学会学術大会. web開催 2021年7月

## H. 知的財産権の出願・登録状況 (予定を含む)

1. 特許取得  
なし
2. 実用新案登録  
なし
3. その他  
なし

表 1 表皮水疱症の性別病型別症例数と割合

病 型	男	女	計
単純型(亜型を含む)	55 (28.4%)	59 (27.3%)	115 (28.0%)
接合部型	13 (6.7%)	13 (6.0%)	26 (6.3%)
優性栄養障害型	34 (17.5%)	45 (20.8%)	79 (19.2%)
劣性栄養障害型	66 (34.0%)	68 (31.5%)	134 (32.6%)
孤発性栄養障害型(遺伝型不明)	12 (6.2%)	12 (5.6%)	24 (5.8%)
キンドラー症候群	1 (0.5%)	3 (1.4%)	4 (1.0%)
不明	13 (6.7%)	16 (7.5%)	29 (7.1%)
計	194 (100.0%)	216 (100.0%)	410 (100.0%)

性別不明を除く

表 2 表皮水疱症二次調査票の重症度項目

病状・状態	3点	2点	1点	0点
皮膚症状				
皮膚水疱の新生	<input type="checkbox"/> 連日	<input type="checkbox"/> 1週間に数個	<input type="checkbox"/> 1か月に数個以下	<input type="checkbox"/> なし
粘膜水疱の新生	<input type="checkbox"/> 連日	<input type="checkbox"/> 1週間に数個	<input type="checkbox"/> 1か月に数個以下	<input type="checkbox"/> なし
潰瘍・びらんの面積	<input type="checkbox"/> 2%以上	<input type="checkbox"/> 0.5~2%	<input type="checkbox"/> 0.5%以下	<input type="checkbox"/> なし
哺乳障害(乳児)	<input type="checkbox"/> 常時困難	<input type="checkbox"/> 頻回困難	<input type="checkbox"/> まれに困難	<input type="checkbox"/> なし
爪甲変形・脱落	<input type="checkbox"/> 全指趾	<input type="checkbox"/> 10指趾以上	<input type="checkbox"/> 10指趾未満	<input type="checkbox"/> なし
半年以上続く潰瘍	<input type="checkbox"/> 2つ以上あり	<input type="checkbox"/> 1つあり	<input type="checkbox"/> 過去にあり	<input type="checkbox"/> なし
搔破による症状悪化	<input type="checkbox"/> 連日	<input type="checkbox"/> 1週間に数日	<input type="checkbox"/> 1か月に数日以下	<input type="checkbox"/> なし
頭部脱毛	<input type="checkbox"/> 全体	<input type="checkbox"/> 広範囲	<input type="checkbox"/> 部分的	<input type="checkbox"/> なし
掌蹠の角化	<input type="checkbox"/> 全体	<input type="checkbox"/> 広範囲	<input type="checkbox"/> 部分的	<input type="checkbox"/> なし
瘢痕形成	<input type="checkbox"/> 関節拘縮を伴う	<input type="checkbox"/> 肥厚性瘢痕	<input type="checkbox"/> 萎縮性瘢痕	<input type="checkbox"/> なし
手指や足趾の癒着	<input type="checkbox"/> 棍棒状	<input type="checkbox"/> DIP(遠位指節間関節)*まで	<input type="checkbox"/> PIP(近位指節間関節)**まで	<input type="checkbox"/> なし
	*DIP: distal interphalangeal joint (遠位指節間関節) **PIP: proximal interphalangeal joint (近位指節間関節)			
合併症				
歩行障害	<input type="checkbox"/> 車椅子使用	<input type="checkbox"/> 歩行が困難	<input type="checkbox"/> 走行が困難	<input type="checkbox"/> なし
開口障害(開口時の切歯間距離)	<input type="checkbox"/> 10mm未満	<input type="checkbox"/> 10~19mm	<input type="checkbox"/> 20~30mm	<input type="checkbox"/> なし
歯牙形成不全	<input type="checkbox"/> すべて	<input type="checkbox"/> 半分以上	<input type="checkbox"/> 数本	<input type="checkbox"/> なし
眼瞼癒着	<input type="checkbox"/> 開眼時疼痛あり	<input type="checkbox"/> 開眼制限あり	<input type="checkbox"/> 開眼制限なし	<input type="checkbox"/> なし
眼瞼外反	<input type="checkbox"/> 閉眼不能	<input type="checkbox"/> 閉眼障害あり	<input type="checkbox"/> 閉眼障害なし	<input type="checkbox"/> なし
角膜混濁・翼状片	<input type="checkbox"/> 本が読めない	<input type="checkbox"/> 視力障害あり	<input type="checkbox"/> 視力障害なし	<input type="checkbox"/> なし
食道狭窄	<input type="checkbox"/> 水分摂取困難	<input type="checkbox"/> 固形物摂取困難	<input type="checkbox"/> 軽度嚥下障害	<input type="checkbox"/> なし
心不全	<input type="checkbox"/> 安静時動悸息切れ	<input type="checkbox"/> 歩行時動悸息切れ	<input type="checkbox"/> 運動時動悸息切れ	<input type="checkbox"/> なし
貧血(Hb g/dl)	<input type="checkbox"/> 5.0未満	<input type="checkbox"/> 5.0~9.9	<input type="checkbox"/> 10以上	<input type="checkbox"/> なし
低栄養(Alb g/dl)	<input type="checkbox"/> 2.0未満	<input type="checkbox"/> 2.0~2.9	<input type="checkbox"/> 3.0以上	<input type="checkbox"/> なし
蛋白尿	<input type="checkbox"/> 尿蛋白4+以上	<input type="checkbox"/> 尿蛋白3+	<input type="checkbox"/> 尿蛋白2+以下	<input type="checkbox"/> なし

表 3 表皮水疱症の病型別重症度(合計スコア)

病型	軽症 (3点以下)	中等症 (4~7点)	重症 (8点以上)	計
単純型(亜型を含む)	51 (45.1%)	37 (32.7%)	25 (22.1%)	113 (100.0%)
接合部型	0 (0.0%)	3 (11.5%)	23 (88.5%)	26 (100.0%)
優性栄養障害型	18 (21.4%)	29 (36.7%)	32 (40.5%)	79 (100.0%)
劣性栄養障害型	1 (0.8%)	10 (7.6%)	120 (91.6%)	131(100.0%)
孤発性栄養障害型(遺伝型不明)	3 (12.5%)	6 (25.0%)	15 (62.5%)	24 (100.0%)
キンドラー症候群	0 (0.0%)	0 (0.0%)	4 (100.0%)	4 (100.0%)
不明	10 (34.5%)	10 (34.5%)	9 (31.0%)	29 (100.0%)
計	83 (20.4%)	95 (23.4%)	228 (56.2%)	406 (100.0%)

注) スコア不明を除く

表 4 表皮水疱症の重症度(皮膚症状)構成項目別スコアの分布

病状・状態	0点	1点	2点	3点	不明	計
皮膚水疱の新生	25(6.1%)	139(33.8%)	110(26.8%)	113(32.4%)	4(1.0%)	411
粘膜水疱の新生	243(59.1%)	72(17.5%)	49(11.9%)	42(10.2%)	5(1.2%)	411
潰瘍・びらん の面積	40(9.7%)	166(40.4%)	86(20.9%)	113(27.5%)	6(1.5%)	411
哺乳障害(乳児)	262(63.7%)	6(1.5%)	1(0.2%)	2(0.5%)	140(34.1%)	411
爪甲変形・脱落	135(32.8%)	88(21.4%)	71(17.3%)	108(26.3%)	9(2.2%)	411
半年以上続く潰瘍	275(66.9%)	36(8.8%)	12(2.9%)	82(20.0%)	6(1.5%)	411
搔破による症状 悪化	138(33.6%)	69(16.8%)	94(22.9%)	106(25.8%)	4(1.0%)	411
頭部脱毛	317(77.1%)	48(11.7%)	22(5.4%)	18(4.4%)	6(1.5%)	411
掌蹠の角化	293(71.3%)	70(18.5%)	19(4.6%)	25(6.1%)	4(1.0%)	411
瘢痕形成	171(41.6%)	76(18.5%)	85(20.7%)	73(17.8%)	6(1.5%)	411
手指や足趾の癒着	310(75.4%)	40(9.7%)	14(3.4%)	42(10.2%)	5(1.2%)	411

表 5 表皮水疱症の重症度(合併症)構成項目別スコアの分布

病状・状態	0点	1点	2点	3点	不明	計
歩行障害	305(74.2%)	54(13.1%)	25(6.1%)	23(5.6%)	4(1.0%)	411
開口障害	333(81.0%)	44(10.7%)	17(4.1%)	8(1.9%)	9(2.2%)	411
歯牙形成不全	339(82.5%)	31(7.5%)	18(4.4%)	15(3.6%)	8(1.9%)	411
眼瞼癒着	371(90.3%)	22(5.4%)	8(1.9%)	5(1.2%)	5(1.2%)	411
眼瞼外反	375(91.2%)	20(4.9%)	9(2.2%)	3(0.7%)	4(1.0%)	411
角膜混濁・翼状片	363(88.3%)	28(6.8%)	14(3.4%)	1(0.2%)	5(1.2%)	411
食道狭窄	334(81.3%)	37(9.0%)	35(8.5%)	2(0.5%)	3(0.7%)	411
心不全	374(91.0%)	18(4.4%)	11(2.7%)	2(0.5%)	6(1.5%)	411
貧血(Hb g/dl)	273(66.4%)	43(10.5%)	53(12.9%)	1(0.2%)	41(10.0%)	411
低栄養(Alb g/dl)	287(69.8%)	24(5.8%)	39(9.5%)	12(2.9%)	49(11.9%)	411
蛋白尿	329(80.0%)	19(4.6%)	2(0.5%)	2(0.5%)	59(14.4%)	411

表 6 皮膚症状・合併症の有無と出現年齢

合併症	あり	なし	不明	計	出現年齢
手指の癒着	94 (22.9%)	309(75.2%)	8( 1.9%)	411	0～33 歳
掌蹠の角化	114 (27.7%)	286(69.6%)	11( 2.7%)	411	0～33 歳
頭部脱毛	85 (20.7%)	315(76.6%)	11( 2.7%)	411	0～33 歳
爪甲変形・脱落	252 (61.3%)	148(36.0%)	11( 2.7%)	411	0～33 歳
食道狭窄	71 (17.3%)	329(80.0%)	11( 2.7%)	411	0～41 歳
心不全	18 ( 4.4%)	382(92.9%)	11( 2.7%)	411	0～67 歳
貧血	84 (20.4%)	288(70.1%)	39( 9.5%)	411	0～75 歳
低栄養	76 (18.5%)	292(71.0%)	43(10.5%)	411	0～50 歳
蛋白尿	25 ( 6.1%)	336(81.8%)	50(12.2%)	411	1～42 歳
有棘細胞癌	21 ( 5.1%)	386(93.9%)	4( 1.0%)	411	17～58 歳

図 1 表皮水疱症重症度合計スコアの分布

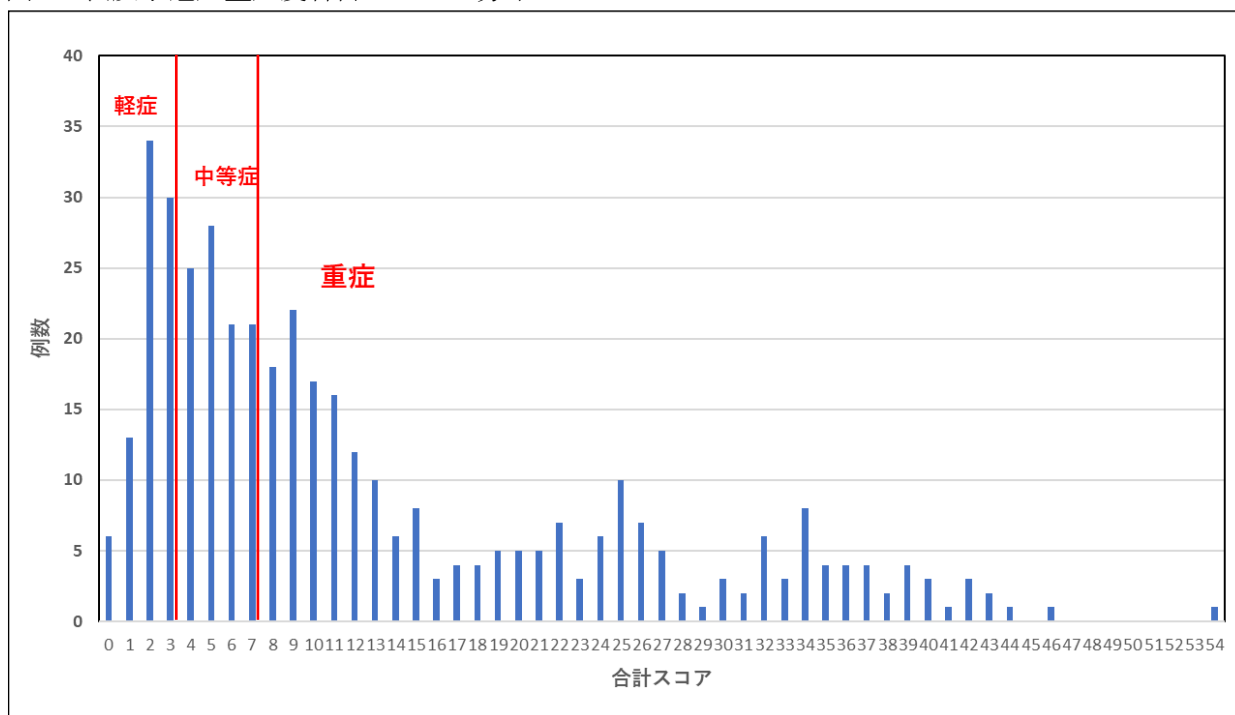


図2 表皮水疱症の病型別遺伝子診断実施割合

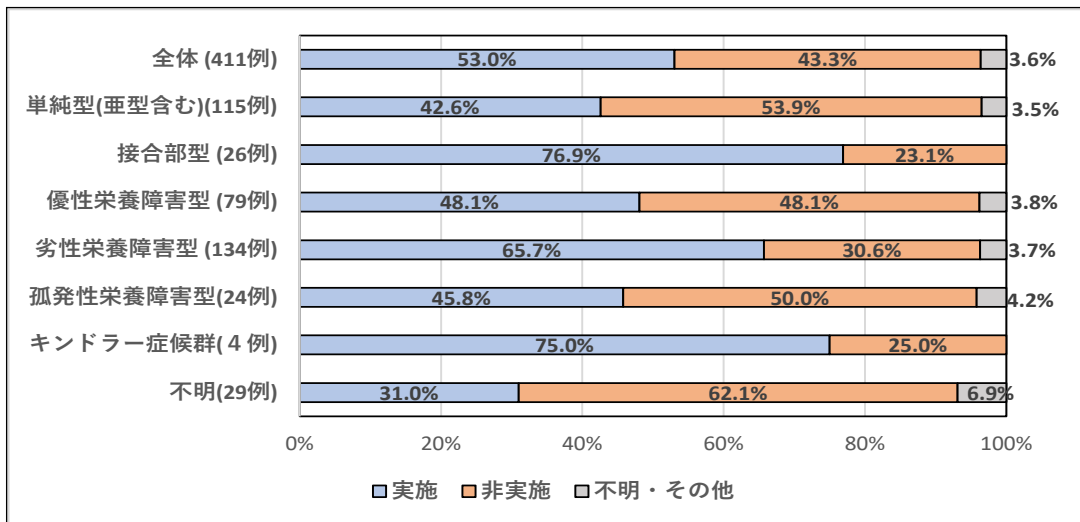


図3 重症度別にみた在宅難治性皮膚疾患指導管理料算定医療材料(衛生材料、注射針)支給の割合

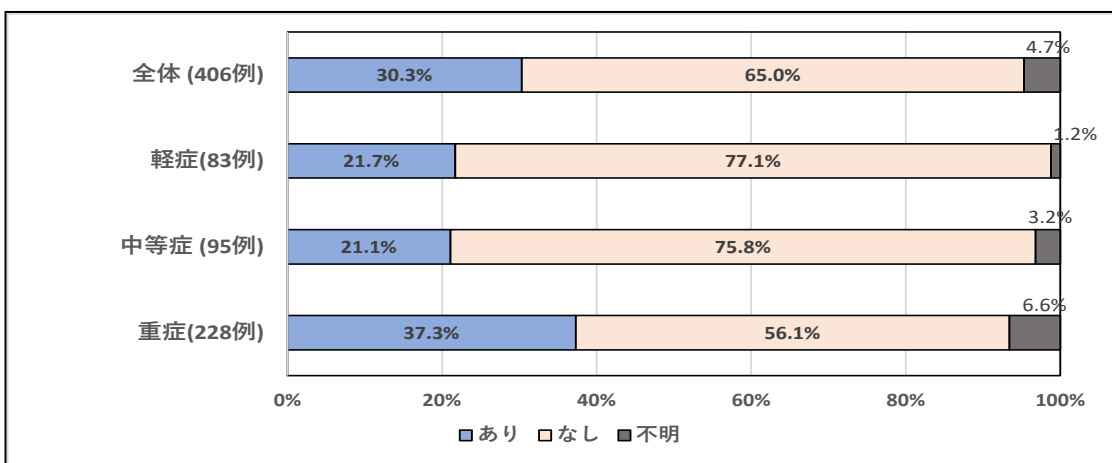


図4 重症度別にみた在宅医療の特定保険医療材料(創傷被覆材)支給、保険請求の割合

