

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

せんてんせいぎょりんせんようこうひしょう
先天性魚鱗癬様紅皮症

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つである先天性魚鱗癬様紅皮症^{せんてんせいぎよりんせんようこうひしょう}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 ^{せんてんせいぎよりんせんようこうひしょう}先天性魚鱗癬様紅皮症とは？
- Q 2 この病気の患者さんはどのくらいいるのですか？
- Q 3 この病気の原因はわかっているのですか？
- Q 4 この病気は遺伝するのですか？
- Q 5 この病気ではどのような症状がおきますか？
- Q 6 この病気ではどのような検査をすることがありますか？
- Q 7 この病気にはどのような治療法がありますか？
- Q 8 この病気はどのような経過をたどるのですか？
- Q 9 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？

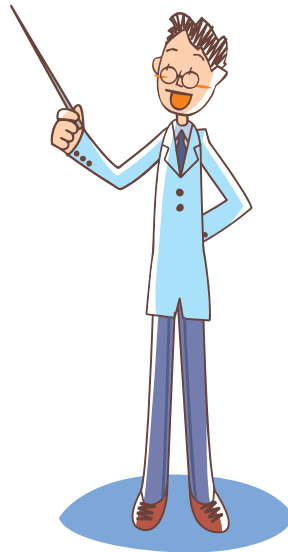
せんてんせいぎよりんせんようこうひしょう

Q 1 先天性魚鱗癬様紅皮症とは？

全身の皮膚が赤くなり、魚のうろこ状やさめ肌状になる生まれつき（遺伝性）の病気です。うろこようになった皮膚の状態を鱗屑（りんせつ）といいます。水ぶくれ（水疱）ができる水疱型先天性魚鱗癬様紅皮症（表皮融解性魚鱗癬）、水ぶくれがみられない非水疱型先天性魚鱗癬様紅皮症（先天性魚鱗癬様紅皮症）、赤みがなく大型の鱗屑が特徴的な葉状（ようじょう）魚鱗癬、著しく厚く硬い鱗屑をもち最も症状の重い道化師様魚鱗癬、皮膚以外にも色々な症状があらわれる魚鱗癬症候群に分けられます。

Q 2 この病気の患者さんはどのくらいいるのですか？

最近の調査では、全国で100–300人ぐらいの患者さんがいると考えられています。また、男女はほぼ同数といわれています。



Q3 この病気の原因はわかっているのですか？

皮膚は表皮、真皮、皮下組織の3層からなります。表皮は最も外側にあり、正常な状態では細菌やウイルス、その他の異物が体内に侵入するのを防ぎ、体から水分が蒸発しないようにしています。最近の科学の進歩により、多くの病気の原因が分かってきましたが、先天性魚鱗癬様紅皮症でも、ある特定の遺伝子の異常（変異）が明らかにされてきました（表）。これらの遺伝子の異常により表皮の正常な状態が損なわれ、病気になると考えられています。

表：魚鱗癬の病型と原因の遺伝子

病 型	原因の遺伝子
水疱型先天性魚鱗癬様紅皮症 (表皮融解性魚鱗癬)	ケラチン1、 ケラチン10、 ケラチン2
非水疱型先天性魚鱗癬様紅皮症 (先天性魚鱗癬様紅皮症)	トランスグルタミナーゼ1、 ABCA12、ALOXE3、ALOX12B、 NIPAL4、CYP4F22
葉状魚鱗癬	トランスグルタミナーゼ1、 ABCA12、ALOX12B、NIPAL4
道化師様魚鱗癬	ABCA12

Q4 この病気は遺伝するのですか？

私たちの体は約60兆個の細胞からできています。ひとつひとつの細胞には核と呼ばれる部分があり、染色体というものを含んでいます。染色体には遺伝情報のもとである遺伝子が入っています。人間の染色体は22対の常染色体と男性はXY、女性はXXの性染色体からできていて、合計46本あります。私たちが子孫を残すには父親の精子と母親の卵子が受精することが必要です。精子と卵子は細胞分裂により、染色体の数が半分になります（22本の常染色体と1本の性染色体）。そして、受精により新しい生

命ができると、染色体の数は46本になるのです。つまり、遺伝は父親と母親の体質が合わさって起こるということです。46本の染色体は23本を父親から23本を母親から受け継ぎます。1種の染色体は父由来、母由来の1対となります。

先天性魚鱗癬様紅皮症は常染色体の中にある特定の遺伝子の異常によって起こることが分かっています。水疱型先天性魚鱗癬様紅皮症は、常染色体のどこか1対の遺伝子のうち、どちらか一方に異常があれば発病します。これを常染色体優性遺伝といいます。両親ともに病気がなければ、病気の子供は突然変異を起こしたことになります。両親の一方がこの病気の場合、半分の確率で子供に遺伝します。男女比は1：1です。

その他の先天性魚鱗癬様紅皮症はどこか1対の遺伝子のうち、両方に異常があれば発病します。これを常染色体劣性遺伝といいます。両親は遺伝子の異常を1対のうちそれぞれ1つだけ持っていますが、病気にはなりません。これを保因者といいます。この場合は1/4の確率で子供に病気がでます。また、子供のうち半分は保因者になります。



Q5 この病気ではどのような症状がおきますか？

多くの場合、生まれたときから全身の皮膚が赤くなり、魚のうろこ状やさめ肌状（鱗屑）になります。非水疱型先天性魚鱗癬様紅皮症や葉状魚鱗癬の赤ちゃんは半透明で光沢のある薄い膜に包まれて生まれてくるのでコロジオン児と呼ばれます。水疱型先天性魚鱗癬様紅皮症では、水ぶくれ（水疱）やあかむけ（びらん）がみられます。非水疱型魚鱗癬様紅皮症や道化師様魚鱗癬ではまぶたやくちびるがそり返り、耳が変形したり、手のひらや足のうらの皮膚がとても厚くなったりします。道化師様魚鱗癬は特に重症であり、よろい状の固くて厚い鱗屑が全身にみられ、細菌やウイルスに感染したり水分が蒸散しすぎたりして、赤ちゃんの時期に亡くなることもあります。魚鱗癬症候群では皮膚症状にくわえて、様々な臓器の症状が合併します。

Q6 この病気ではどのような検査をすることができますか？

皮膚の状態を顕微鏡で詳しく観察するために、局所麻酔薬を使って小さく皮膚を切り取って調べることがあります。また、血液などから遺伝子を取り出して調べることがあります。魚鱗癬様紅皮症の場合は、小児科、眼科や耳鼻科などにかかって皮膚以外の部位の障害の程度を調べる検査をすることがあります。

Q7 この病気にはどのような治療法がありますか？

特効的な治療法はなく、症状をやわらげる治療を行います。ぬり薬としてサリチル酸ワセリンや尿素剤などの角質をとかす薬または保湿剤を使ったり、活性型ビタミンD3軟膏を使ったりします。サリチル酸ワセリンや尿素剤には刺激感がみられることがあります。サリチル酸ワセリンの使用量が多くなると中毒症状（発熱、吐き気、錯乱、脱水など）が出る場合があります。

また、活性型ビタミンD3軟膏をたくさん使用すると血液の中のカルシウム濃度が上がるので注意が必要です。飲み薬としてビタミンA誘導体（レチノイド）を使ったりすることがありますが、小児における成長障害やくちびるの荒れなどの副作用に注意が必要です。また、精子や卵子の形成に影響を及ぼすことが知られていますので、男女ともに内服をやめた後に一定期間の避妊が求められます。

幼い時期には点滴による脱水症状の防止、体温の管理、皮膚の細菌やウイルス感染の治療などが必要になることもあります。手のひらや足の裏の皮膚が厚くなり、手足の変形が強くなると、日常生活や歩行に障害、姿勢の異常などが出て、身長が伸びにくかったり、体重が増えにくかったりします。その場合は栄養剤などの補給が必要になることもあります。

Q8 この病気はどのような経過をたどるのですか？

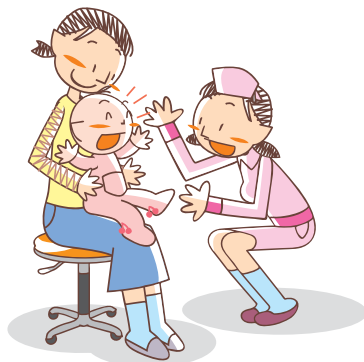
終生その症状は続くものが多いのですが、なかには成長と共に軽快することもあります。重症例では感染症などの合併症により死亡することがあります。

Q9 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/>
- ・ひまわり－魚鱗癬の会ホームページ <http://www.gyorinsen.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、治療法も確立していない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。先天性魚鱗癬様紅皮症も、その対象疾患として、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）

「先天性魚鱗癬様紅皮症 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 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）

山西 清文（兵庫医科大学医学部皮膚科学教室 教授）

秋山 真志（名古屋大学大学院医学系研究科皮膚病態学 教授）

山本 明美（旭川医科大学皮膚科学 准教授）

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）

濱田 尚宏（久留米大学医学部皮膚科学教室 講師）