

疾患名：表皮水疱症

1. 日本における有病率、成人期以降の患者数（推計）

平成6年に実施した全国疫学調査によると、全国推定患者数は500～640人未登録者、単純型も含めると2000人程度かと思われます(私見)。

2. 小児期の主な臨床症状・治療と生活上の障害

軽微な外力により全身の皮膚に水疱、びらん、潰瘍を形成する。病型により幽門閉鎖症・筋ジストロフィーの合併や、癩痕拘縮、歩行障害、偽合指症、食道狭窄、成長障害、栄養障害、貧血、心不全、腎不全等を併発する。水疱びらんに対する対症療法と併発症に対する治療が主体です。

3. 成人期の主な臨床症状・治療と生活上の障害

小児の症状は成人期も持続しますが、成人期にはそれらに加えて皮膚癌の続発が多く、時に致命的となります。

4. 経過と予後

病型により様々。皮膚症状は生涯持続し、皮膚の処置を毎日続ける必要があります。予後について、最重症のHerlitz型の接合部型は生後1年以内に死亡します。重症汎発型の栄養障害型は有棘細胞癌の合併により20歳～50歳で死亡することが多いです。軽症型では生命予後に問題はありません。

5. 成人期の診療にかかわる（べき）診療科

腎臓内科(腎不全)、循環器内科(心不全)、形成・整形外科（合指症）、消化器外科(食道狭窄)、口腔外科(口腔ケア)など併発症に応じて対応。

6. 成人期に達した患者の診療の理想

- a. 成人診療科（診療科名： ）に全面的に移行

コメント

皮膚科が中心となり、併発症に対する治療を小児科から成人各科に移行する。

7. 成人期に達した患者の診療の現実

- b. 小児科と成人診療科の併診

コメント

小児期に重度の貧血、心不全がある場合などは小児循環器科にて継続的にフォローしているケースもある。

8. 理想(6)と現実(7)の乖離の理由

- a. 成人診療科側の受入れの不備・不十分

コメント

稀少疾患であり治療経験を有する他科の医師がほとんどいないことが問題です。偽合併症や歯牙合併症は原病に配慮した治療が必要です。

9. 成人期に達しても移行が進まない場合の問題

未経験を理由にした診療拒絶が考えられます。

10. 解決のためにすべき努力

- a. 成人診療科の医療者を対象に疾患についての教育・啓発
(診療科名、学会名：整形外科あるいは形成外科、口腔外科)
- b. 患者・家族を対象に自立に向けた働きかけ

コメント

他職種連携セミナーなど患者会が活動していますがそれを支援する体制があると良いと思います。

11. 移行に関するガイドブック等

- e. 未定