

限局性強皮症

○ 概要

1. 概要

限局性強皮症は「全身性強皮症」と名前は似ているが、全く異なる病気である。全身性強皮症の皮膚の硬化は両手の指から始まって、左右対称性に徐々に体に広がるが、限局性強皮症では手の指の硬化はなく、体のあちこちに、左右非対称性にあざのような硬くなった皮膚の変化が発生する。また全身性強皮症と異なり、内臓の病変は見られないが皮膚およびその下床の筋、骨に病変が及ぶ病気である。全身性強皮症との重複や関連性についてはほとんど見受けられない。

2. 原因

主たる病態は、T細胞機能異常をはじめとした自己免疫、線維芽細胞の異常な活性化による線維化によるものであるが、詳細な病因は不明である。

3. 症状

斑状強皮症：指先から手のひらの大きさまでの円形ないし楕円形で、境界がはっきりした淡紅色の斑（発疹）が生じる。斑の中心部には皮膚の硬化、萎縮、色素脱失が見られる。背中、胸、腹部に好発する。

線状強皮症・帯状強皮症：頭部では線状に、手足では帯状に皮膚硬化が見られる。線状の強皮症のなかには、剣傷状強皮症という前頭部から前額部にかけての正中線にそって、縦に刀の創のように皮膚のへこみがみられるものが有名である。このような症例の中には脳にまで病変が及び死に至る例も存在する。顔の片側に皮膚の萎縮を伴うこともある。四肢では縦に線状や帯状に皮膚硬化が見られ、関節や筋に病変が及ぶと関節の拘縮や機能障害が生ずる。表面は平滑で光沢があり、時間が経つと萎縮して陥凹する。また、汎発型斑状強皮症といい、斑状あるいは線状の硬化が体の左右両側に多発する。なお、これらの症状は長期わたって継続し、基本的には発症してから治癒することなく、生涯にわたり症状が持続する。これらの症状により日常生活に大きな支障を来す。

4. 治療法

局所療法としてステロイド軟膏、タクロリムス軟膏などが用いられる。重症例にはステロイド内服療法、免疫抑制薬内服療法が行われる。紫外線療法も行われる。剣傷状強皮症は治りにくいので、病勢が落ち着いてから手術も行われる。

5. 予後

基本的に生命予後は良好であるが、予後不良の重症例・死亡例も見られる。早期に十分量のステロイド薬の内服治療を要し、1日0.5～1mg/kg程度の投与が有効であると考えられる。このほかに免疫抑制薬も使用されている。本疾患全体における重症例、ステロイド薬、免疫抑制薬に治療抵抗性の症例の割合は20%程度と推定されるが、重症例、治療抵抗性の場合には長期療養を要する。関節の拘縮、運動障害を伴う場合、陥凹など後遺症を生じる場合は日常生活への大きな支障となる。脱毛や皮膚の陥没、成長障害、機能障害などには、十分注意する必要がある。なお、これらの症状は長期わたって継続し、基本的には発症してから治癒することなく、生涯にわたり症状が持続する。

○ 要件の判定に必要な事項

1. 患者数
約 1,000 人
2. 発病の機構
不明
3. 効果的な治療方法
未確立
4. 長期の療養
必要
5. 診断基準
あり
6. 重症度分類
限局性強皮症の重症度分類の各点数を合計して2点以上のものを重症とする。

○ 情報提供元

難治性疾患政策研究事業 「強皮症・皮膚線維化疾患の診断基準・重症度分類・診療ガイドラインに関する研究」

研究代表者 熊本大学大学院生命科学研究部皮膚病態治療再建学分野 教授 尹 浩信

<診断基準>

Definite を対象とする。

限局性強皮症の診断基準

A 症状

境界明瞭な皮膚硬化局面がある。

B 検査所見

病理所見：病理組織学的に真皮の膠原繊維の膨化・増生がある。

C 鑑別診断

以下の疾患を鑑別する。

全身性強皮症、びまん性筋膜炎、硬化性萎縮性苔癬、ケロイド、(肥厚性)癒痕、硬化性脂肪織炎

D 遺伝学的検査

なし

<診断のカテゴリー>

Definite：Aのうち B の項目を満たし C の鑑別すべき疾患のうち合併している場合を除いたもの

<重症度分類>

4項目の合計点が2点以上のものを重症とする。

限局性強皮症

	介助が必要	支障があるが独立で可能
1.食事	2点	1点
2.歩行	2点	1点
3.階段昇降	2点	1点
4.着替え	2点	1点

※診断基準及び重症度分類の適応における留意事項

1. 病名診断に用いる臨床症状、検査所見等に関して、診断基準上に特段の規定がない場合には、いずれの時期のものを用いても差し支えない（ただし、当該疾病の経過を示す臨床症状等であって、確認可能なものに限る。）。
2. 治療開始後における重症度分類については、適切な医学的管理の下で治療が行われている状態であって、直近6か月間で最も悪い状態を医師が判断することとする。
3. なお、症状の程度が上記の重症度分類等で一定以上に該当しない者であるが、高額な医療を継続することが必要なものについては、医療費助成の対象とする。

指定難病検討資料作成のためのチェックリスト

限局性強皮症

必須項目

	質問	○か×	自由記載による回答(必要な場合)
1	発病の機構が明らかでない (「指定難病の要件について」の2ページ参照)	○	
2	他の施策体系が樹立されていない (「指定難病の要件について」の3～5ページ参照)	○	
3	治療方法が確立していない (「指定難病の要件について」の6ページ参照)	○	
4	長期の療養を必要とする (「指定難病の要件について」の7～8ページ参照)	○	
5	患者数が本邦において一定の人数(注)に達しない (「指定難病の要件について」の9ページ参照)	○	
6	客観的な診断基準(又はそれに準ずるもの)が確立している (「指定難病の要件について」の10～11ページ参照)	○	
7	上記6の診断基準は関係学会においてすでに承認されている	○	学会名: 日本皮膚科学会 承認日: 平成28年6月2日
8	患者数の推計に用いた疫学調査等の方法	/	
9	患者数の推計が100人未満の場合、成人の患者数の推計	/	

参考項目

	質問	○か×	自由記載による回答(必要な場合)
1	これまでに指定難病検討委員会で検討された疾病又は類縁疾病か	○	
2	ICD10(もしくは11)またOrphanet(オーファネット)における 表記名およびコード	/	
3	既に指定難病に指定されている疾病の類縁疾病か	○	
4	指定難病には指定されていない疾病で類縁疾病はあるか	○	
5	本症および類縁疾病を対象とする研究班や研究グループは他に存在する か	○	
6	小児慢性特定疾病に指定されているか	×	
7	医療費助成を受けるために必須だが、保険適応外の特種な検査が含まれる か (もしあれば、検査名をご記載下さい)	×	