

## <診断基準>

確診例を対象とする。

### 家族性良性慢性天疱瘡(ヘイリー・ヘイリー)診断基準

#### I. 診断基準項目

##### A. 臨床的診断項目

###### 1. 主要項目

- a. 頸部や腋窩、鼠径部、肛囲などの間擦部位に、小水疱と痂皮を付着したびらん性ないし浸軟性紅斑局面を形成する。  
皮疹部のそう痒や肥厚した局面に生じた亀裂部の痛みを伴うこともある。
- b. 青壮年期に発症後、症状を反復し慢性に経過する。  
20～50 歳代の発症がほとんどである。  
皮疹は数ヵ月～数年の周期で増悪、寛解を繰り返す。
- c. 常染色体優性遺伝を示す(注:本邦の約 3 割は孤発例)。

###### 2. 参考項目

- a. 増悪因子と合併症の存在  
高温・多湿・多汗(夏季)、機械的刺激、細菌・真菌・ウイルスによる二次感染。
- b. その他の稀な症状の存在  
爪甲の白色縦線条、掌蹠の点状小陥凹や角化性小結節、口腔内～食道病変。

##### B. 病理診断項目

1. 光顕上、表皮マルピギー層の基底層直上を中心に棘融解による表皮内裂隙を形成する。裂隙中の棘融解した角化細胞は少数のデスモソームで緩やかに結合しており、崩れかけたレンガ壁 dilapidated brick wall と表現される。  
ダリエ病で見られる異常角化細胞[顆粒体(grains)]がまれに出現する。  
棘融解はダリエ病に比べて表皮中上層まで広く認められることが多い。
2. 直接蛍光抗体法で自己抗体が検出されない。

#### II. 遺伝子診断

病因となる遺伝子変異が、*ATP2C1* の遺伝子検査により確認される。

変異には多様性があり、遺伝子変異の部位・種類と臨床的重症度との相関は明らかにされていない。

## 2. 診断

確診:以下の1)または2)のいずれかを満たしたものを確診とする。

- 1)臨床的診断項目Aの主要項目1のa～cを全て満たし、かつ病理診断項目Bの1、2の両方を満たすもの。
- 2)臨床的診断項目Aの主要項目1のaを満たすもののうち、病理診断項目Bの1、2の両方を満たし、かつ遺伝子変異陽性のもの。

但し、発症初期で臨床症状の軽微なものは疑診とし、後日、増悪・再燃時に明確な所見が得られた時に確診とする。

注) 間擦部に皮疹を生じる脂漏性皮膚炎や乾癬、白癬・皮膚カンジダ症・伝染性膿痂疹・ヘルペスなどの感染性皮膚疾患、乳房外パジェット病、尋常性天疱瘡、増殖性天疱瘡、ダリエ病などが除外できるものとする。

# <重症度分類>

研究班作成の重症度分類を用いて、「重症」を対象とする。

スコア	皮疹面積 <sup>注1</sup>	皮疹部の症状 <sup>注2</sup> および悪臭	治療 <sup>注3</sup> による改善効果と経過
0	1%未満	なし	軽快（再燃なし）
1	1%以上 5%未満	軽度（一時的）	改善効果あり（増悪期間：罹患期間の50%未満）
2	5%以上 10%未満	中等度（頻繁）	改善効果あり（増悪期間：罹患期間の50%以上）
3	10%以上	重度（常時） 日常・社会生活の障害 <sup>注4</sup>	改善効果なし
	（ 点）	（ 点）	（ 点）

## 注

- 1) 増悪時の皮疹が体表面積に占める割合（％）。
- 2) 皮疹部の疼痛やそう痒、二次感染によるものを含む。
- 3) ステロイドやダブソン、レチノイドなどによる内服治療および外科的切除など現時点でのあらゆる手段を用いたものを含む。
- 4) 整容上の問題で身体的、精神的な著しい制約を受ける場合を含む。

上記3項目のスコアの合計点数により判定する。

8点以上：重症

3～7点：中等症

2点以下：軽症

## ※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、直近6ヵ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者については、医療費助成の対象とする。