

Blistering and pustular diseases

# 14章 水疱症・膿疱症

水疱および膿疱を多数生じる疾患を総称して、それぞれ水疱症および膿疱症と表現する。一般的に物理的皮膚障害（熱傷や凍傷など）や感染（伝染性膿痂疹や単純疱疹など）によるものは狭義の水疱症・膿疱症には含まれない。

水疱症は先天性と後天性に大別される。前者の代表は表皮水疱症であり、表皮基底膜構成蛋白をコードする遺伝子の変異により発症し、その部位で皮膚脆弱性が生じた結果、水疱を形成する。表皮水疱症の原因遺伝子が明らかにされたことで、疾患の正確な診断、遺伝形式の把握、遺伝相談および出生前診断が可能となった。一方、後者の代表は天疱瘡、水疱性類天疱瘡などの自己免疫性水疱症である。表皮構成蛋白に対する自己抗体が産生され、皮膚脆弱性が生じて水疱を形成する。膿疱症は無菌性膿疱が多発する疾患群である。本章では、比較的頻度の高い臨床的にも重要な水疱症および膿疱症について解説する。

## 水疱症 blistering disease

### A. 遺伝性水疱症（先天性水疱症） genetic blistering diseases

#### a. 表皮水疱症 epidermolysis bullosa ; EB

同義語：先天性表皮水疱症 (epidermolysis bullosa hereditaria)

##### Essence

- 先天的に皮膚が脆弱で、わずかな外力で生後早期から、全身とくに機械的刺激を受けやすい部位に水疱、びらん、潰瘍を形成する（Nikolsky 現象）。
- 裂隙の形成部位により大きく単純型（表皮内水疱）、接合部型（表皮基底膜透明帯水疱）、栄養障害型（表皮下水疱）の3型に大別される。臨床像や原因遺伝子などからさらに細分される（表 14.1, 図 14.1, 14.2）。
- 表皮基底膜を構成する分子をコードする遺伝子の変異によって生じる。
- 患者皮膚を採取し、蛍光抗体直接法で蛋白レベルでの異常を調べるのが基本である。さらに必要があれば、電子顕微鏡で裂隙の形成部位を調べ、最終的に遺伝子変異を同定する。
- 対症療法が主となる。



図 14.1 表皮水疱症 (epidermolysis bullosa)  
軽度の機械的刺激により全身に水疱やびらん・潰瘍を繰り返す。本例は栄養障害型（中等症汎発型 RDEB）である。

表 14.1 表皮水疱症の主な病型

--	--



図 14.3 単純型表皮水疱症（限局型）（EBS, localized）  
手足に限局して水疱を形成する。長時間の歩行などにより水疱が誘発される。

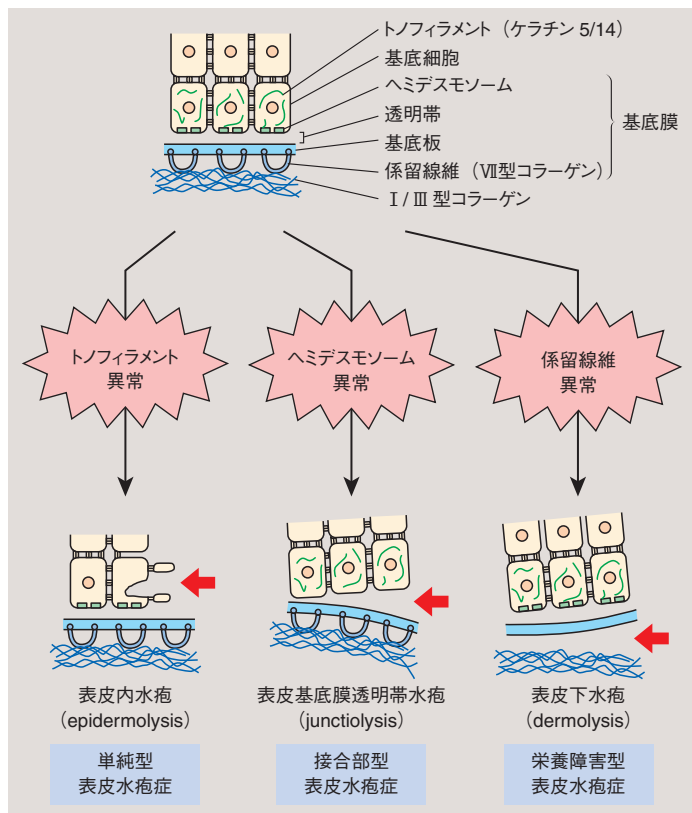
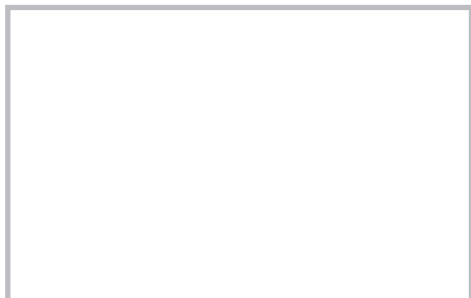
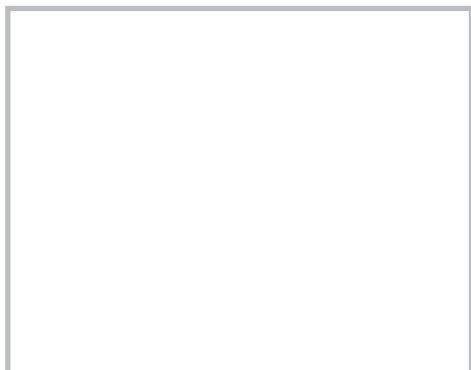


図 14.2 表皮水疱症をきたす機序と裂隙の微細形成部位

図 14.4 単純型表皮水疱症（中等症汎発型 EBS）（EBS, generalized intermediate）  
全身に水疱を認める。臨床的重症度は重症汎発型 EBS と限局型 EBS の中間である。