

指定難病の検討資料

(病名) 酒皰・鼻瘤

一、指定された疾病の病名等に関する資料

①当該疾病は行政的に1つの疾病として取り扱うことが適当である(注1)

はい いいえ (不要な選択肢を消去して下さい)

②別名がある場合は全て記載して下さい

_____、

③表記の病名も含めて医学的に最も適切な病名を記載して下さい(注2)

酒皰・鼻瘤

④主として関係する学会(注3)

日本皮膚科学会

⑤その他関係する学会(注4)

日本皮膚アレルギー・接触皮膚炎学会、日本美容皮膚科学会

(注1)一定の客観的指標を伴う診断基準を満たす患者の集合を一つの疾病単位として、多くの傷病が入りうる病態を指し示すものは適切とは言えない(例:気道狭窄など)。また、重症例や難治例のみの一つの疾病の一部を切り出した病名は適切とは言えない(例:重症腭炎→腭炎とすべき)。

(注2)科学的根拠に基づき最も適切な病名をできる限り日本語提示して下さい。必要に応じて根拠となる日本語の文献を求めます。

(注3)学会として意見を聞く場合に最も適切と考えられる日本医学会の分科会である学会名(主に成人を対象とした学会)を記入して下さい。

(注4)その他関係する学会名を記載して下さい。

二、指定された疾病について、指定難病の要件に関する資料

①悪性腫瘍と関係性について以下のいずれに該当しますか 答(b)

a.悪性腫瘍である b. 全く関係ない c.その他 d.定まった見解がない

※c.を選択した場合は、以下に具体的に記載して下さい(例:前癌病変、悪性腫瘍を含む概念、〇割の患者が合併する、悪性腫瘍の側面がある、悪性腫瘍のリスクが高くなるなど)

答 ()

②精神疾患と関係性について以下のいずれに該当しますか 答(b)

a.精神疾患である b.精神疾患ではない c.その他 d.検討中、定まった見解がない

※c.を選択した場合は、以下に具体的に記載して下さい(例:精神疾患という整理がされることもある、一部に精神疾患を伴うなど)

答 ()

③「発病の機構が明らかでない」ことについて以下のいずれに該当するか 答

(e)

- a.外傷や薬剤の作用など、特定の外的要因によって発症する
 - b.ウイルス等の感染が原因(□一般的に知られた感染症状と異なる場合はチェック)
 - c.何らかの疾病(原疾患)によって引き起こされることが明らかな二次性の疾病
 - d.生活習慣が原因とされている
 - e.原因不明または病態が未解明
 - f.検討中、定まった見解がない
- (混在している場合は重複回答可)

④関連因子の有無について以下のいずれに該当するか 答(c)

(関連因子は、原因とは断定されないものの疫学的に有意な相関関係があるもの)

a.遺伝子異常 b.薬剤 c.生活習慣 d.その他 e.特になし

※それぞれの内容を具体的に記載して下さい(例:アルコール摂取によりオッズ比が〇倍になる、遺伝的要因を示唆するデータもあるなど)

答 (アルコール摂取により紅斑症状や刺激感などの自覚症状が悪化する。外界環境の変化に

より紅斑症状や刺激感などの自覚症状が悪化する。白人コーカシアンに多いという遺伝的・人種的差があると認識されている。)

⑤「治療方法が確立していない」ことについて以下のいずれに該当するか 答

(c)

(混在している場合は複数回答可)

- a.治療方法が全くない。
- b.対症療法や症状の進行を遅らせる治療方法はあるが、根治のための治療方法はない。
- c.一部の患者で寛解状態を得られることはあるが、継続的な治療が必要。
- d.治療を終了することが可能となる標準的な治療方法が存在する
- e.定まった見解がない

注)移植医療については、機会が限定的であることから現時点では完治することが可能な治療方法には含めないこととする。

⑥「長期の療養を必要とする」ことについて以下のいずれに該当するか 答(d)

(通常の治療を行った場合に多くの症例がたどる転帰をお答え下さい)

- a.急性疾患
- b.妊娠時など限られた期間のみ罹患
- c.治療等により治癒する
- d.発症後生涯継続または潜在する
- e.症状が総じて療養を必要としない程度にとどまり、生活面への支障が生じない
- f.定まった見解がない

⑦「患者数が本邦において一定の人数に達しないこと」について以下のいずれに該当するか 答(a)

- a.疫学調査等により患者数が推計できる

本邦における患者数の推計: 1600人

根拠となった調査: 2015年に本研究班でおこなった全国116大学病院皮膚科を対象とした調査で62施設(回収率54%)から得た回答で、2013-2015年に鼻瘤と診断された患者数が81名であった。皮膚科専門医研修施設数が約600あること等から、潜在的患者数を20倍と見積った。

- b.本邦での確定診断例は極めて少なく、本邦での症例報告の累計からも、患者数は100人未満と予想される。

根拠となった検索: (医中誌などで)○年～○年の検索で合計○例の報告

c.疫学調査を行っておらず患者数が推計できない

d.複数の疫学調査があり、ばらつきが多く推計が困難

※なお、この患者数について、難治性などの接頭語を用いて疾患概念の一部を切り分けて患者数を割り出すことは適切ではない。

三、指定された疾病の診断基準、重症度分類等についての資料

①診断基準について以下のいずれに該当するか 答(b)

a.学会で承認された診断基準あり (学会名:○○学会)

b.研究班で作成した診断基準あり (研究班名:皮膚の遺伝関連性希少難治性疾患群の網羅的研究班、橋本研究班)

c.広く一般的に用いられている診断基準あり (出典及び活用事例:○○病診断ガイドラインに掲載など具体的に記入)

d.診断基準未確立または自覚症状を中心とした診断基準しかない

※あるとされる場合はいずれも客観的な指標を伴い文献的根拠のある日本語の診断基準とする。原著が英語論文である場合にはその訳も含めて、日本において広く受け入れられていることを示す必要があります(学会の専門医試験で活用されていたり、ガイドラインに掲載されるなど)。

②重症度分類等について以下のいずれに該当するか 答(b)

a.学会で承認された重症度分類あり

b.研究班で作成した重症度分類あり

c.広く一般的に用いられている重症度分類あり

d.重症度分類がない

※dを選択した場合、利用できる可能性のある指標がありましたらお示し下さい。

答 ()

四、指定された疾病について、概要などのとりまとめられた資料

別紙様式に従って記入をお願いいたします。

酒皸・鼻瘤

○ 概要

1. 概要

酒皸は主として中高年の顔面に発症し、その特徴として、①紅斑と毛細血管拡張を主体とした赤ら顔、②痤瘡に類似するが面皰を有しない丘疹・膿疱を主たる皮疹、③鼻部を中心とした腫瘍形成、が単独もしくは混在する疾患である。酒皸患者の多くは外界の変化に伴った皮膚症状の増悪、火照り感や敏感肌を経験・自覚している。

2. 原因

酒皸症状を増悪させる外界環境因子として、紫外線、血流増加を来す状況（外気温の急激な変化、香辛料が効いた刺激のある食べ物、アルコール）、乾燥状態などが挙げられる。外界環境因子に関連して、自然免疫機構の異常が本疾患の病態に係わるとの報告も為されている。

3. 症状

①紅斑と毛細血管拡張を主体とした赤ら顔、②痤瘡に類似するが面皰を有しない丘疹・膿疱を主たる皮疹、③鼻部を中心とした腫瘍形成、が単独もしくは混在する。

4. 治療法

鼻瘤に対して保険診療適用薬剤はないが、実地診療では以下の様な治療方法が症状にあわせて対症的に行われる。

鼻瘤の炎症症状に対する外用剤としてメロニダゾール外用薬（調剤製剤）やタクロリムス軟膏、レチノイド外用剤（アダパレン）が試みられる。炎症症状に対する内服療法として、抗炎症作用を期待してのテトラサイクリン系抗菌薬（ドキシサイクリン、ミノサイクリン）やマクロライド系抗菌薬（クラリスロマイシン、ロキシロマイシンなど）が用いられる。鼻瘤に合併する毛細血管拡張に対しては、色素レーザー（pulse dye laser）やNd-YAG laser が用いられる。鼻瘤によって鼻形態の変形が著しい場合には、外科的治療（皮膚剥削術、皮膚剥削術＋植皮術、鼻形成術）やレーザー治療（炭酸ガスレーザーによる形成術）が施工される。

5. 予後

年余にわたり、上記の症状を繰り返すが、生命予後に影響を与えるというデータはない。

○ 要件の判定に必要な事項

1. 患者数

鼻瘤；約 1600 人

2015 年に本研究班でおこなった全国 116 大学病院皮膚科を対象とした調査で 62 施設（回収率 54%）から得た回答で、2013-2015 年に鼻瘤と診断された患者数が 81 名であった。皮膚科専門医研修施設数が約 600 あること等から、潜在的患者数を 20 倍と見積った。

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(皮膚の遺伝関連性希少難治性疾患群の網羅的研究班、橋本研究班にて作成)

6. 重症度分類

重症度判定表を用いて 8 点以上を対象とする。

診断基準

通常型酒皸（紅斑毛細血管拡張型酒皸、丘疹膿疱型酒皸）の診断基準

顔面に以下の主症状が2つ以上認められるものを紅斑毛細血管拡張型酒皸もしくは丘疹膿疱型酒皸確定例とし、主症状1つだけ認められるものもしくは副症状2つ以上が確認されるものを酒皸疑い例とする。

主症状	副症状
<ul style="list-style-type: none">● 一過性の顔面潮紅● 持続性紅斑もしくは紅色局面● 丘疹と膿疱（面皰があるときは痤瘡と考える）● 毛細血管拡張	<ul style="list-style-type: none">● 火照り感・熱感や刺すようなヒリヒリ感（特に頬部に）● 乾燥様外観（粗造、鱗屑。脂漏性皮膚炎の合併）● 浮腫● 眼症状（掻痒、刺激感、充血、麦粒腫、霰粒腫、角膜障害）● 顔面以外の末梢での酒皸様症状● 腫瘤様変化

腫瘤型酒皸（鼻瘤）診断基準

以下の主症状のうち（1）を含んで2つ以上の主症状が認められるものもしくは主症状のうち（1）を含み2つ以上の副症状が認められるものを腫瘤型酒皸（鼻瘤）確定例とし、主症状のうち（1）を含んで副症状1つが確認されるものを鼻瘤・腫瘤型酒皸疑い例とする。

主症状	副症状
<ol style="list-style-type: none">1. 鼻部の腫大・変形2. 鼻部の毛細血管拡張3. 病理組織学的に、線維化、脂腺腫大、毛細血管拡張や肉芽腫の形成を認める。	<ul style="list-style-type: none">● 紅斑毛細血管拡張型、丘疹膿疱型酒皸の合併、既往● 鼻部の毛孔・脂腺開大● 鼻部の丘疹・膿疱形成● 鼻部以外の腫瘤形成

下記の鑑別を要する疾患の合併に留意し、必要に応じて除外診断の為の検査、皮膚生検等を考慮する。

酒皸に合併しやすい疾患

- 脂漏性皮膚炎
- 口囲皮膚炎（類似疾患；酒皸様皮膚炎、ステロイド皮膚炎、ステロイド痤瘡）
- 毛包虫性痤瘡

鑑別を要する疾患

紅斑毛細血管拡張型酒皸の鑑別疾患

- 接触皮膚炎
- 光線皮膚炎
- 膠原病；顔面に紅斑を来す全身性エリテマトーデス、皮膚筋炎）

丘疹膿疱型酒皸の鑑別疾患

- 尋常性痤瘡

- 顔面播種状粟粒性狼瘡
- 好酸球性膿疱性毛包炎
- 薬疹としての痤瘡様皮疹

重症度分類

範囲によるスコアと症状によるスコアの合算で計算する。

項目	軽症	中等症	重症	スコア
皮疹範囲	頬部のみ (0点)	頬部以外の、鼻部、前額、眉間部、頤部にも病変が及ぶ。(1点)	頭部などの顔面以外にも皮疹が及ぶ (2点)	点 (0-2点)
紅斑・毛細血管拡張	一過性潮紅、もしくはダーモスコピーで毛細血管拡張が確認される(1点)	持続性紅斑、もしくは肉眼的に毛細血管拡張が確認される(2点)	持続性紅斑から浸潤を伴う紅斑局面、もしくは著明な毛細血管拡張が確認される(3点)	点 (1-3点)
丘疹・膿疱	片顔の丘疹・膿疱数が5個以下 (1点)	片顔の丘疹・膿疱数が6個以上20個以下 (3点)	片顔の丘疹・膿疱数が21個以上 (4点)	点 (1-4点)
腫瘍(鼻瘤)	浮腫性変化を主体とし、外形の変化は軽微にとどまる。(2点)	充実性変化を伴い、外形の隆起性変化はあっても輪郭内にとどまる。(4点)	外形の変化が顕著で、輪郭外に変形が及ぶ。(8点)	点 (2-8点)

軽症； 1-3点

中等症； 4-7点

重症； 8点以上

※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。