

表皮水疱症ってなに？

薄田たか子 （うすだ たかこ）

■プロフィール

東京都内の病院で生まれ、爪の欠損、皮膚が赤く、すぐ水疱が手足にできることから「こんな赤ん坊見たことない。」と医者に言われる。2歳のとき大学病院で先天性表皮水疱症の軽症タイプと診断。20代で結婚し、出産時に遺伝カウンセリングを受け、健常の2児をもうける。症状は良悪の繰り返しである。昨年、遺伝子検査で遺伝形式が重症型と判明し、遺伝性の難病について真剣に考えるようになる。

2007年に札幌在住の重症型患者宮本恵子さんが表皮水疱症友の会 Debra Japan を設立して意気投合。関東の活動拠点として2009年より関東支部の代表を務める。今年はJPA加盟と、世界40カ国が参加する表皮水疱症患者支援団体 Debra International Congress2011 出席、NPO 認可申請など活動基盤を広げている。

■要旨

表皮水疱症は、ちょっとした刺激で全身の皮膚や粘膜に水疱やただれが繰り返しできる遺伝性の難治性慢性皮膚疾患です。1987年に特定疾患に認定されていますが、今日根治する治療法はなく、一生繰り返す皮膚損傷で手足の指が癒着する機能障害、血液・体液の流失や食道狭窄による栄養障害、重症になると感染症や皮膚ガンなど生命の危険を伴います。

切実な悩みは、毎日の水疱処置とガーゼ交換による痛みとの闘い。ほとんどが在宅家族に負わされており、治療指導も生活支援もないまま、不安と孤独に引きこもりがちです。

患者会では、患者数が約1,000人と少なく、専門医も少ない故に社会の認知が低いことから、どこで生まれても適切な治療ケアや医療相談が受けられる「情報の連携」、必要不可欠な在宅医療材料の「公費負担」、学校・社会での「自立生活支援」の訴えをオーストラリアの支援制度を参考に説明したいと思います。