

## 指定難病の検討資料

(病名) ウェーバー・クリスチヤン病(Weber-Christian 病)

### 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

再発性熱性結節性非化膿性脂肪織炎

relapsing febrile nodular nonsuppurative panniculitis

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)

ウェーバー・クリスチヤン病

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)

日本リウマチ学会 、 日本臨床免疫学会

(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:重症肺炎→肺炎とすべき)。

(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)その他関係しう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、○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(e)

(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○倍になる、遺伝的要因を示唆するデータもあるなど)

答 ( )

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(b)

(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があるが、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(f)

(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：100人未満

根拠となった調査：平成26-27年度厚生労働科学研究費補助金難治性疾患克服政策研究事業「皮膚の遺伝関連性希少難治性疾患群の網羅的研究」班 Weber-Christian病全国疫学調査

- 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)〇年～〇年の検索で合計〇例の報告

- 
- 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:平成26-27年度厚生労働科学研究費補助金難治性疾患克服政策研究事業「皮膚の遺伝関連性希少難治性疾患群の網羅的研究」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おり、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。

## ウェーバー・クリスチヤン病

### ○ 概要

#### 1. 概要

発熱・全身倦怠感などの全身症状と圧痛を伴う皮下硬結が反復して生じる原因不明の疾患。1925 年の Weber、1928 年の Christian の報告以来、relapsing febrile nodular nonsuppurative panniculitis と呼称され、1936 年に Brill が初めて Weber-Christian 病という病名を用いた。血管炎を伴わない全身性脂肪融解性脂肪織炎と捉えられてきたが、1998 年の White らの報告以後、種々の異なる疾患が Weber-Christian 病と診断されていることから、独立した疾患概念ではないとする考え方が主流となっている。ただ、その他の疾患として鑑別できない症例も確かに存在し、近年また報告例が増えている。

これまでの報告では、皮膚病変は下肢に生じやすいが、全身に生じえ、治癒後に陥凹を残す。潰瘍化することもある。中高年の女性に多いが、全年代の男女に起こりえる。病理学的には脂肪小葉内に種々の炎症細胞浸潤と脂肪組織の変性を見る。通常は予後良好であるが、内臓脂肪壊死を合併した場合は致死的となりうる。

#### 2. 原因

不明である。

#### 3. 症状

発熱、倦怠感、頭痛、関節痛などの全身性炎症症状を伴って、四肢、体幹に発赤、熱感、圧痛を伴う皮下硬結が多発する。下床と可動性を有するが皮膚と癒着し、時に潰瘍化する。治癒後は脂肪組織の融解により陥凹を残す。また、内臓の脂肪織炎により、腹痛や呼吸器症状、循環器症状など多彩な全身症状を伴うことがある。

#### 4. 治療法

確立した治療法はない。通常、対症的にステロイド内服が行われるが、重症や難治例ではステロイドパルス療法が行われるほか、シクロスボリン、シクロフォスファミド、アザチオプリン、メソトレキセート、タクロリムスなどの免疫抑制薬も使用される。

#### 5. 予後

通常は予後良好であるが、内臓脂肪壊死を合併した場合は致死的となりうる。

### ○ 要件の判定に必要な事項

#### 1. 患者数

100 人未満

#### 2. 発病の機構

不明

#### 3. 効果的な治療方法

未確立(対症療法のみである)

#### 4. 長期の療養

必要(慢性再発性である)



## <診断基準>

平成 26 年度厚生労働科学研究費補助金難治性疾患政策研究事業「皮膚の遺伝関連性希少難治性疾患群の網羅的研究」班にて策定されたウェーバー・クリスチャン病診断基準

診断：以下の必須項目（臨床および病理学的所見）をすべて満たす症例について、他疾患を十分に除外した上でウェーバー・クリスチャン病と診断する。

### 1. 必須項目

- ・ 反復性の発熱
- ・ 反復性の圧痛・熱感を伴う皮下硬結および紅斑  
(時に潰瘍化ないし皮下組織の萎縮を見る)
- ・ 病理学的に脂肪小葉内に種々の炎症細胞浸潤と脂肪細胞の変性、時に線維化を認めるが、血管の障害は軽度である

### 2. 鑑別診断

- ・ 組織球性貪食性脂肪織炎（血球貪食像あり）
- ・ α1-アンチトリプシン欠損症による脂肪織炎（**血清α1-アンチトリプシン値低下**）
- ・ 悪性リンパ腫（リンパ球異形成・**遺伝子再構成**あり）
- ・ 深在性エリテマトーデスなど（疾患特異的自己抗体あり）
- ・ 結節性多発動脈炎など（壊死性血管炎あり）
- ・ 結節性紅斑・皮下型スイート病など（脂肪小葉間隔壁主体の炎症細胞浸潤あり）
- ・ 遺伝性自己炎症疾患（TRAPS・中條-西村症候群など、**遺伝子変異あり**）

## <重症度分類>

病変が皮膚に限局したものと通常型とするが、内臓病変（内臓脂肪織炎による脂肪塞栓、敗血症、DIC、呼吸器症状、循環器症状、腹部症状、胸腹水など）を合併すると重篤化しうる。

軽症：スコアがすべて0か1

中等症：1つでもスコア2がある

重症：1つでもスコア3がある

**中等症以上を対象とする。**

スコア	炎症発作（発熱・疼痛）	皮疹	内臓病変
0	なし	なし	なし
1	日常生活動作には制限なし	あり	検査値異常のみ・自他各症状なし (治療を要しない)
2	身の回り以外の日常生活動作の制限	潰瘍形成	自他 <b>覚</b> 症状あり (要治療・可逆性)
3	身の回りの日常生活動作の制限		機能廃絶(非可逆性)

※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。

（注）医療費助成の対象となる場合は、原則として高額な医療費を支拂う場合は該当するが、医療費助成の対象となる場合は、原則として高額な医療費を支拂う場合は該当する。

（注）医療費助成の対象となる場合は、原則として高額な医療費を支拂う場合は該当するが、医療費助成の対象となる場合は、原則として高額な医療費を支拂う場合は該当する。

（注）医療費助成の対象となる場合は、原則として高額な医療費を支拂う場合は該当するが、医療費助成の対象となる場合は、原則として高額な医療費を支拂う場合は該当する。

（注）医療費助成の対象となる場合は、原則として高額な医療費を支拂う場合は該当するが、医療費助成の対象となる場合は、原則として高額な医療費を支拂う場合は該当する。

（注）医療費助成の対象となる場合は、原則として高額な医療費を支拂う場合は該当するが、医療費助成の対象となる場合は、原則として高額な医療費を支拂う場合は該当する。

（注）医療費助成の対象となる場合は、原則として高額な医療費を支拂う場合は該当するが、医療費助成の対象となる場合は、原則として高額な医療費を支拂う場合は該当する。

（注）医療費助成の対象となる場合は、原則として高額な医療費を支拂う場合は該当するが、医療費助成の対象となる場合は、原則として高額な医療費を支拂う場合は該当する。

（注）医療費助成の対象となる場合は、原則として高額な医療費を支拂う場合は該当するが、医療費助成の対象となる場合は、原則として高額な医療費を支拂う場合は該当する。

（注）医療費助成の対象となる場合は、原則として高額な医療費を支拂う場合は該当するが、医療費助成の対象となる場合は、原則として高額な医療費を支拂う場合は該当する。