

200936130A (1/2)

厚生労働科学研究費補助金
難治性疾患克服研究事業

稀少難治性皮膚疾患克服のための
生体試料の収集に関する研究

平成 21 年度 総括・分担研究報告書

研究代表者 武藤正彦

平成 22 (2010) 年 3 月

厚生労働科学研究費補助金
難治性疾患克服研究事業

稀少難治性皮膚疾患克服のための
生体試料の収集に関する研究

平成 21 年度 総括・分担研究報告書

研究代表者 武藤正彦

平成 22 (2010) 年 3 月

目 次

I. 班員構成	1
II. 総括研究報告	3
稀少難治性皮膚疾患克服のための生体試料の収集に関する研究 研究代表者 武藤正彦 山口大学大学院医学系研究科皮膚科学分野 教授	
III. 分担研究報告	
1. 膿疱性乾癬の生体試料収集	17
研究分担者 岩月啓氏 岡山大学大学院医歯薬学総合研究科皮膚科学分野 教授	
研究分担者 天谷雅行 慶應義塾大学医学部皮膚科 教授	
2. 表皮水疱症	20
研究分担者 石河 晃 慶應義塾大学医学部皮膚科 准教授	
研究分担者 清水 宏 北海道大学大学院医学研究科皮膚科学分野 教授	
3. 先天性魚鱗癬様紅皮症 (C I E) の試料収集	23
研究分担者 池田志孝 順天堂大学医学部皮膚科学 教授	
4. 神経線維腫症	28
研究分担者 大塚藤男 筑波大学大学院人間総合科学研究科皮膚病態医学 教授	
5. 色素性乾皮症の生体試料収集	31
研究分担者 錦織千佳子 神戸大学大学院医学研究科皮膚科学分野 教授	
6. 皮膚疾患病態解析を目的とする生体試料の収集と保存	33
研究分担者 山西清文 兵庫医科大学皮膚科学 教授	
7. 本邦における結節性硬化症の遺伝子型の特徴と臨床症状との相関	38
研究協力者 金田眞理 大阪大学大学院医学研究科皮膚科学分野 講師	
IV. 研究成果の刊行に関する一覧表	45
V. 平成21年度総会プログラム・議事録	57
平成21年度第1回総会	
平成21年度第2回総会	

[I]

班 員 構 成

班 員 構 成

研究者氏名		研究実施場所	職名	主な研究分担
研究代表者	武藤 正彦	山口大学大学院医学系研究科皮膚科学分野	教授	総括、生体試料提供システムの構築
研究分担者	岩月 啓氏	岡山大学大学院医歯薬学総合研究科皮膚科学分野	教授	膿疱性乾癬の生体試料収集
	天谷 雅行	慶應義塾大学医学部皮膚科	教授	膿疱性乾癬の生体試料収集
	石河 晃	慶應義塾大学医学部皮膚科	准教授	先天性表皮水疱症の生体試料収集
	清水 宏	北海道大学大学院医学研究科皮膚科学分野	教授	先天性表皮水疱症の生体試料収集
	池田 志孝	順天堂大学医学部皮膚科学	教授	先天性魚鱗癬様紅皮症の生体試料収集
	大塚 藤男	筑波大学大学院人間総合科学研究科皮膚病態医学	教授	神経線維腫症、結節性硬化症の生体試料収集
	錦織千佳子	神戸大学大学院医学研究科皮膚科学分野	教授	色素性乾皮症の生体試料収集
	山西 清文	兵庫医科大学皮膚科学	教授	収集された生体試料の適正管理運用
研究協力者	山口 茂樹	佐賀県弁護士会	弁護士	収集された生体試料の適正管理運用
	日野田裕治	山口大学大学院医学系研究科臨床検査・腫瘍学分野	教授	収集された生体試料の適正管理運用
	大野 貴司	岡山大学大学院医歯薬学総合研究科皮膚科学分野	准教授	膿疱性乾癬の生体試料収集
	高木 敦	順天堂大学医学部皮膚科学	准教授	先天性魚鱗癬様紅皮症の生体試料収集
	中村 泰大	筑波大学大学院人間総合科学研究科皮膚病態医学	講師	神経線維腫症の生体試料収集
	長野 徹	神戸大学大学院医学研究科皮膚科学分野	講師	色素性乾皮症の生体試料収集
	金田 眞理	大阪大学大学院医学研究科皮膚科学分野	講師	結節性硬化症の生体試料収集
	伊藤 圭	北海道大学病院皮膚科	助教	先天性表皮水疱症の生体試料収集
	一宮 誠	山口大学大学院医学系研究科皮膚科学分野	准教授	生体試料提供システムの構築

[II]

總 括 研 究 報 告

厚生労働科学研究費補助金（難治性疾患克服研究事業）

稀少難治性皮膚疾患克服のための生体試料の収集に関する研究
総括研究報告書

研究代表者 武藤正彦

山口大学大学院医学系研究科皮膚科学分野 教授

研究要旨 本研究班の研究対象疾患である膿疱性乾癬、先天性表皮水疱症、先天性魚鱗癬様紅皮症、神経線維腫症（Ⅰ・Ⅱ）、色素性乾皮症、結節性硬化症、の6疾患（難病克服研究事業対象）について、生体試料の収集・管理に取り組んできた成果と今後の研究展開についてその概要を述べる。稀少難治性皮膚疾患に関する調査研究班（研究代表者：岩月啓氏 岡山大学教授）と神経皮膚症候群に関する調査研究班（研究代表者：大塚藤男 筑波大学教授）と連動しながら、効率的かつ永続的な生体試料の収集体制を構築することを検討した。その結果、当該対象疾患に対する病態解明、診断法、革新的治療法の開発・確立に向けた基盤整備が進行した。

分担研究者名（所属機関名）

岩月啓氏（岡山大学・教授）
天谷雅行（慶應義塾大学・教授）
石河 晃（慶應義塾大学・准教授）
清水 宏（北海道大学・教授）
池田志孝（順天堂大学・教授）
大塚藤男（筑波大学・教授）
錦織千佳子（神戸大学・教授）
山西清文（兵庫医科大学・教授）

研究協力者名（所属機関名）

山口茂樹（佐賀県弁護士会・弁護士）
日野田裕治（山口大学・教授）
大野貴司（岡山大学・准教授）
高木 敦（順天堂大学・准教授）
中村泰大（筑波大学・講師）
長野 徹（神戸大学・講師）
金田眞理（大阪大学・講師）

伊藤 圭（北海道大学病院・助教）

一宮 誠（山口大学・准教授）

A. 研究目的

1. 研究班の共通課題

難治性疾患克服研究事業の一環として、稀少難治性皮膚疾患である、膿疱性乾癬、先天性表皮水疱症、先天性魚鱗癬様紅皮症、神経線維腫症（Ⅰ型・Ⅱ型）、色素性乾皮症、結節性硬化症を研究対象疾患として、各々の疾患についてDNAを中心とする生体試料の収集を行う。

生体試料の収集に関する研究の最も重要な点は品質の管理であることから、本研究班では、「稀少難治性皮膚疾患に関する調査研究班（研究代表者：岩月啓氏 岡山大学教授）」と「神経皮膚症候群に関する調査研究班（研究代表者：大塚藤男 筑波大学教

授)」の両調査研究班の全面的協力を仰ぎながら、本研究班の主目的である生体試料の効率的収集を図ることとする。

2. 各研究対象疾患の研究目的

(1) 膿疱性乾癬

炎症発現のメカニズム解明および治療薬剤に対する応答性の解明が急務であり、その遺伝子解析のための生体試料の収集が必須である。

(2) 先天性表皮水疱症

未だ治療方法が確立されていない本症に関する病型別遺伝的背景を明確にするため、生体試料の収集をすることが必要である。

(3) 先天性魚鱗癬様紅皮症

genotype-phenotype の新しい variants の存在の可能性など、病型別遺伝的背景の明確化を図る。

(4) 神経線維腫症 (I型・II型)

稀な常染色体優性遺伝性疾患であり、病因遺伝子も明らかにされているが、何故突然変異が生じやすいのか、神経線維腫症II型はI型に比べ何故生命予後が良くないのか等、臨床の現場での治療指針策定に反映されていない。病態解明のための遺伝子レベルでの解析が急務となっている。

(5) 色素性乾皮症

DNA 修復過程での酵素の先天異常により発症し、主な病型の原因遺伝子も判明しているが、神経症状を伴う群とそうでない群との違い、など解決すべき点が多い。両群の生体試料の収集が課題である。

(6) 結節性硬化症

本症の責任遺伝子である *TSC1* 及び *TSC2* は同定されているが、孤発例が多い本症の臨床症状は多彩であり、その解明が必要で

ある。

B. 研究方法

1. 生体試料の収集

膿疱性乾癬、先天性表皮水疱症、先天性魚鱗様紅皮症、神経線維腫症 (I型・II型)、色素性乾皮症、結節性硬化症の稀少難治性皮膚疾患の収集すべき生体試料として、① DNA 遺伝子、②血清、③病変部組織、の3種類を選択する。基本方針として、経済的コストの面及び永続性の面から各々の生体試料は採取した当該登録施設で保管・管理し、要請に応じて必要量の生体試料を本研究班事務局・独立行政法人医薬基盤研究所生物資源部難病研究資源バンクを経由して提供できるバーチャルバンクを企画する (本研究班全員)。

2. 倫理委員会の設置

生体試料の管理運営にあたり、班員の研究力を保護し、かつ第三者の研究者への配慮を必要とすることから、班内での円滑な臨床研究推進を図るため、生体試料提供委員会との連携を図りつつ、班内に独自の倫理委員会 (委員長: 山西清文 兵庫医科大学 教授) を設ける。

なお、班外の第三者への提供に際しては、医薬基盤研究所での倫理審査を経ることとする。

3. データベースの構築

(1) 研究班で収集できた生体試料に関して、①その登録・在庫管理状況を班内で共有するための班員 (独立行政法人医薬基盤研究所生物資源部難病研究資源バンクを含む) 専用への公開と、②班員以外の各研究者からの生体試料の使用申請への対応を可

能にすることを基本方針とする。Web 上での公開を図る登録は、事務局が管理するフォーマットに従ってオンラインで行い、班員専用画面へのアクセスにはパスワードを設けて制限し、情報漏れを防止する。

(2) 当該臨床研究班では独自に進行している詳細な臨床情報（発症に至る経過、遺伝子に関する情報、病理組織学的情報、治療データ、予後）蓄積データベースへのアクセスが可能（班員専用）となるように、オンラインによる生体試料の登録システムを構築し、研究の効率化を促進するように配慮する。登録施設側での患者情報は連結可能匿名化情報として入力し、登録システムを管理・運営する事務局側では、個人を特定できないものとする。（武藤ら）

（倫理面への配慮）

個人情報、その外部への持ち出しを厳重に禁止し、遺伝子解析をしようとする生体試料はコード化し匿名とする。資料提供者に関しては、本研究の趣旨を十分説明し提供者の自由意思によるインフォームド・コンセントを取るものとする。

生体試料の遺伝子解析にあたり、ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する三省（文部科学省・厚生労働省・経済産業省）倫理指針を遵守する。

C. 研究結果

1. 生体試料の収集

1) 膿疱性乾癬（岩月ら）、先天性表皮水疱症（石河ら）、先天性魚鱗癬様紅皮症（池田ら）、神経線維腫症（Ⅰ型・Ⅱ型）（大塚ら）、色素性乾皮症（錦織ら）、結節性硬化症（大

塚ら）、の6疾患に関して、各参加施設で生体試料（DNA、血清、組織）の保存を行った。

2) 上記6疾患に対応する生体試料の登録入力画面を構築した。生体試料番号は、A-002-1122 等符号化した。（武藤ら）

2. 疾患別研究成果

(1) 膿疱性乾癬

収集可能な DNA 生体試料の候補は10例あり、加えて本症の多発家系2家系を捕捉した。

(2) 先天性表皮水疱症

試料提供可能な症例の抽出作業により、合計26例（このうち、18例については、遺伝子解析が済み、原因遺伝子の同定がなされている）が存在することが判明した。

(3) 先天性魚鱗癬様紅皮症

本症には、水疱型、非水疱型、葉状魚鱗癬、道化師様魚鱗癬および魚鱗癬症候群の多彩な臨床型が存在するにも関わらず、全国的な臨床調査研究が十分に行われたとはいえない。そのため、本年度は、全国で50名程の患者の存在が推定されている水疱型先天性魚鱗癬様紅皮症の生体試料の収集に努め、他の病型のものに関しては、全国調査を実施し、患者数の把握を行い、同時に可能な範囲で生体試料の収集に取り組むこととした。

本年度は、具体的に生体試料提供となり得る症例として、K1、K10、等の遺伝子変異検索済みの水疱型先天性魚鱗癬様紅皮症患者の存在（N=10）を確認した。その他に、遺伝子検索依頼を受けている水疱型のものが2症例収集できた。

今回、生体試料収集のために、病型と遺伝子解析状況を調査し、コロジオン児は、

K1、K10 変異症例ともに生じ得る、など従来報告されているものに加え、

genotype-phenotype の複雑な関係があることが判り、生体試料の基本情報を入力をする際に配慮が必要であることが示された。

(4) 神経線維腫症 (I 型・II 型)

神経線維腫症 I 型および II 型は、年間を通じてそれぞれ約 10 例、約 1～2 例の新規患者が来院するため、本年度は、提供可能な生体試料として、神経線維腫症 I 型由来の生体試料 6 症例を捕捉した。このうちの 1 例では、神経線維腫症 I 型の 2～5% に発生するとされる悪性末梢神経鞘腫瘍を合併しており、その腫瘍組織を併せて凍結保存し、提供可能なものとした。

より稀な神経線維腫症 II 型については、今後とも生体試料の収集に努める必要がある。

(5) 色素性乾皮症

高発癌性遺伝性疾患である本症患者 3 名につき、末梢血由来 DNA の抽出を行い、これまでに収集した生体試料と併せて約 30 検体を提供可能とした。

(6) 結節性硬化症

本症の原因遺伝子 (*TSC1*、*TSC2*) の遺伝子変異の有無の特徴が同定されている非血縁関係にある患者 75 例を捕捉しており、このうち、多発家系が 6 家系含まれる。*TSC1* および *TSC2* のいずれでも変異がみつからなかった患者群が 46% と約半数を占めることも併せて判った。

D. 考察

稀少難治性皮膚疾患 (6 疾患) の生体試料の収集事業を実施し、バンクへの提供可

能な概数を把握することができた。他方、生体試料に関する基本情報・在庫管理のシステムを構築し、班員専用画面と、班員以外の研究者への生体試料申請への対応画面を設けた。このことにより、班員間での多施設共同の前向き研究の促進、そして、第三者たる研究者にも幅広く研究環境を提供することが可能となると思われる。特筆すべきは、稀少難治性皮膚疾患に関する調査研究班で別途構築されている症例レジストリー制度と、厳重な管理下に、互換性のあるデータ閲覧環境を整備したことで、当該生体試料を用いた研究をすることで、同時にその試料に関する治療効果、予後、合併症等を知ることを可能にしたことである。本研究班から、稀少難治性皮膚疾患の病因・病態の解明に関わる世界水準の研究業績が数多く公表されており、高品質の生体試料が収集されることになり、このシステムが稼動すれば、世界的にも極めて貴重な情報となり、将来的には英語版のバンクシステムを整備しなければならないものと予測している。

生体試料の収集にあたり、本研究班と岩月研究班および大塚研究班との三班合同での総会で議論を重ねることで、各施設間で生体試料の取り扱いに関する制約条項の違い (特許や解析対象遺伝子に関する制約事項等) があることが判り、班員が共通意識をもって、データベース構築を進めていく上で有益であった。

各論的にみていくと、⑦稀少難治性皮膚疾患とはいいながら、ある程度の数の生体試料収集が可能な疾患群 (膿疱性乾癬、神経線維腫症 (I 型)、結節性硬化症) と、①

将に稀少難治性皮膚疾患と称される疾患群（先天性表皮水疱症、先天性魚鱗癬様紅皮症、神経線維腫（Ⅱ型）、色素性乾皮症）、の2群に大別できる。今後、データベースを構築・改善していく上で、疾患毎の臨床情報、遺伝子情報の収集の在り方に工夫が要求されるものと思われる。先天性魚鱗癬様紅皮症のように、病型別にみると、生体試料の収集が若干遅れているものも見受けられるが、既に全国アンケート調査が開始されており、当該生体試料の収集も現実のものになると思われる。天疱瘡の生体試料の取り扱いに関して、岩月研究班との連携の下に、今後本研究班も関わっていく予定である。

生体試料の効率的利用を図ることにより、膿疱性乾癬をはじめ、診療ガイドラインの作成にあたり、遺伝情報の研究成果を盛り込んだ新たなガイドラインが出る日もそう遠いものではなく、テーラーメイド医療の構築は現実のものとなりつつある。

E. 結論

膿疱性乾癬、先天性表皮水疱症、先天性魚鱗癬様紅皮症、神経線維腫症（Ⅰ型・Ⅱ型）、色素性乾皮症および結節性硬化症の稀少難治性皮膚疾患について、遺伝子、血清、組織の生体試料の収集体制ならびに生体試料の品質管理に関する情報データベースシステムの構築としてその情報公開に向けて着実に研究を進めてきた。表皮水疱症の遺伝子治療開発や、色素性乾皮症での遺伝子変異の違いによる治療効果の差の存在の証明など、世界水準での研究成果も次々と誕生しつつあり、それらの最先端の学術的成

果を実際の臨床現場へ還元すべき、高品質の生体試料を収集し研究促進を支える本研究班の任務は重要である。

天疱瘡を新たに組み込んだ上記稀少難治性皮膚疾患の生体試料の収集を永続的研究体制の維持には解決すべき問題も少なくないが、難病医療対策を推進して行く上で、稀少難治性皮膚疾患を統括できるチーム作りが出来たことの意義は極めて大きい。

F. 健康危険情報

特になし。

G. 研究発表

1. 論文発表

業績一覧表を本報告書巻末に掲載した。

2. 学会発表

1. 武藤正彦、飯塚一、板見智、小澤明、川久保洋、佐伯秀久、島田眞路、深井和吉、真鍋求、三橋善比古。日本乾癬学会遺伝子解析プロジェクトの成果、第24回日本乾癬学会シンポジウム、9.3-4, 2009. 東京。

2. Muto M, Nemoto K, Nakamura Y, Deguchi H, Hagiya Y, Okuda M, Tanaka A: Genetic studies in psoriasis: Insight into understanding of its pathogenesis. The 4th Joint Meeting of Japanese Dermatological Association and Australasian College of Dermatologists, July 10th-12th, 2009. Sapporo.

3. 武藤正彦。多様性に富む HLA システムの乾癬研究への応用。第24回角化症研究会(特別講演)。8.8. 2009. 東京。

各研究分担者、研究協力者については、各々の分担報告書に記載しているので、ここでは省略した。

H. 知的財産の出願、登録状況（予定を含む）

各研究分担者、研究協力者が各々報告書に記載しているので、ここでは省略した。

1. 特許取得

2. 実用新案登録

3. その他

引用文献

各研究分担者、研究協力者が各々報告書に記載しているので、ここでは省略した。

図1. 組織構成

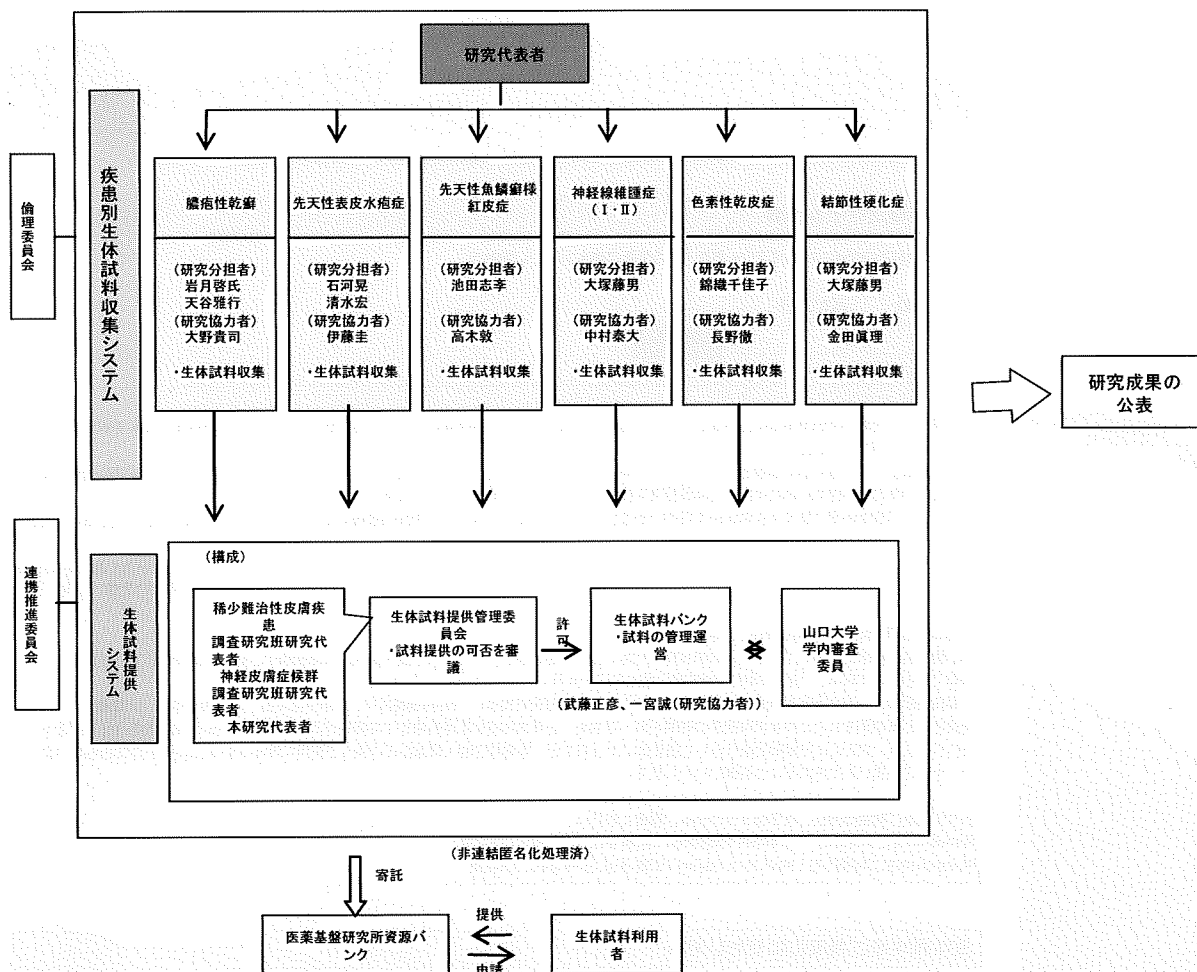


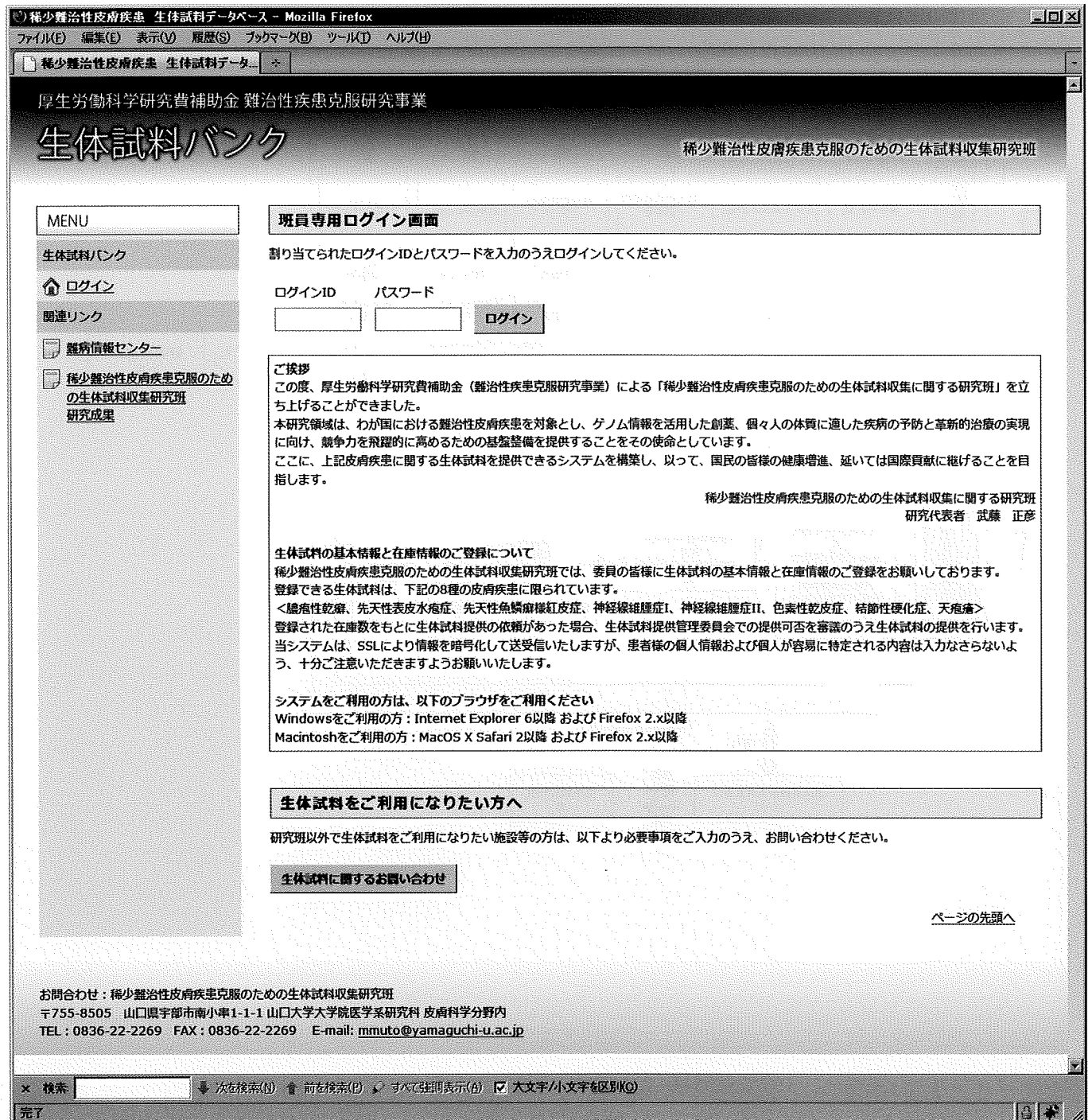
図2. 稀少難治性皮膚疾患克服のための生体試料収集システムの構築

ログイン画面

事前に配布されたアカウント (ID・パスワード) でログインします。班員・閲覧者・管理者ともに共通の画面です。

アドレス : <https://www.bsbank.jp>

一般 (班員・閲覧者・管理者以外の方) は、画面下部の「生体試料に関するお問い合わせ」から問合せをすることができます。



稀少難治性皮膚疾患 生体試料データベース - Mozilla Firefox

ファイル(F) 編集(E) 表示(V) 履歴(S) フックマーク(B) ツール(T) ヘルプ(H)

稀少難治性皮膚疾患 生体試料データベース

厚生労働科学研究費補助金 難治性疾患克服研究事業

生体試料バンク

稀少難治性皮膚疾患克服のための生体試料収集研究班

MENU

施設登録記号 : A
ログインID : bsbank01
[ログアウト](#)

マイページTOP

生体試料の基本情報登録

全ての生体試料基本情報

全ての生体試料の基本情報

施設情報

施設情報の確認と編集

登録施設様用マイページTOP

登録中の生体試料の基本情報と提供可能量

貴施設にご登録いただいた生体試料の基本情報と提供可能量です。3件の登録があります。
新規登録は「生体試料の基本情報と在庫登録」から行ってください。

生体試料の基本情報と在庫登録

生体試料番号	更新年月日	疾患区分	タイトル	詳細	削除
A-002-1122	2010年2月28日	膿疱性乾癬	あいつえお病に関する生体資料 (その1)	編集	削除
	外部DB番号		提供可能量 : 血液:10ml		
A-003-5453415	2010年2月28日	膿疱性乾癬	膿疱性乾癬 (男性・33歳)	編集	削除
	外部DB番号		提供可能量 : 血液:10ml, DNA:10µl		
A-004-545451	2010年2月28日	膿疱性乾癬	膿疱性乾癬 (男性・50歳)	編集	削除
	外部DB番号		提供可能量 : 血液:10ml		

[ページの先頭へ](#)

お問い合わせ : 稀少難治性皮膚疾患克服のための生体試料収集研究班
〒755-8505 山口県宇部市南小串1-1-1 山口大学大学院医学系研究科 皮膚科学分野内
TEL : 0836-22-2269 FAX : 0836-22-2269 E-mail: mmuto@yamaguchi-u.ac.jp

完了

図 3. 生体試料の基本情報の登録

「生体試料 (基本) 情報」の登録画面

稀少難治性皮膚疾患 生体試料データベース - Mozilla Firefox

ファイル(F) 編集(E) 表示(V) 履歴(S) ブックマーク(B) ツール(T) ヘルプ(H)

稀少難治性皮膚疾患 生体試料データ...

MENU

管理者権限でログイン中

[ログアウト](#)

管理ページTOP

[生体試料の基本情報登録](#)

全ての生体試料基本情報

[全ての生体試料の基本情報](#)

施設情報

[入力担当施設情報一覧](#)

管理者ページ-生体試料の基本情報登録

生体試料の基本情報と患者基本情報にご入力いただき、画面下の「確認画面を表示」をクリックしてください。
※印は入力必須項目です。

生体試料情報

疾患区分※	選択してください		
タイトル※	例) ***に関する****の症例		
登録・更新年月日	2010年3月8日		
試料/バンク用 生体試料番号	[1]施設登録記号	X	
	[2]施設提出番号	030	※システムで自動生成されます
	[3]患者番号等※		※貴施設で管理されている患者様固有の番号等を入力してください。
	試料/バンク用試料番号	X-030-	※試料番号は、上記の[1]-[2]-[3]で構成されます。
外部データベース での疾患登録番号	当症例の詳細情報を下記データベースに登録済の場合は、データベースにおける登録番号を入力してください。 ●「稀少難治性皮膚疾患調査研究班」登録番号（岡山大学の運用システムにおける当該試料の登録番号） <input type="text"/> ●「神経皮膚症候群調査研究班」登録番号（筑波大学の運用システムにおける当該試料の登録番号） <input type="text"/>		
試料の有無と 種類※	<input type="radio"/> 試料あり <input type="radio"/> 試料なし ※「試料あり」の場合は次の項目もチェックしてください。 <input type="checkbox"/> 血液由来 <input type="checkbox"/> 組織由来 <input type="checkbox"/> その他 <input type="text"/>		
提供可能な 試料の量	血液 <input type="text"/> ml, DNA <input type="text"/> μl, 血清 <input type="text"/> ml, 組織 <input type="text"/> mg, その他 <input type="text"/>		
感染情報※	B型肝炎	<input type="radio"/> 陰性 (negative)	<input type="radio"/> 陽性 (positive) <input type="radio"/> 不明
	C型肝炎	<input type="radio"/> 陰性 (negative)	<input type="radio"/> 陽性 (positive) <input type="radio"/> 不明
	HIV	<input type="radio"/> 陰性 (negative)	<input type="radio"/> 陽性 (positive) <input type="radio"/> 不明
	梅毒	<input type="radio"/> 陰性 (negative)	<input type="radio"/> 陽性 (positive) <input type="radio"/> 不明
試料の制約条項	※制約がある場合は、必ずチェックまたはご記入ください。 <input type="checkbox"/> 特許に関する制約 <input type="checkbox"/> 解析遺伝子に関する制約 <input type="checkbox"/> その他 <input type="text"/>		
登録施設での 倫理審査※	<input type="radio"/> 承認済 <input type="radio"/> 未承認		
試料提供者の 同意有無※	<input type="radio"/> 確認済 <input type="radio"/> 未確認		

[一覧画面に戻る](#) [確認画面を表示](#)

完了

膿疱性乾癬

稀少難治性皮膚疾患 生体試料データベース - Mozilla Firefox

ファイル(F) 編集(E) 表示(V) 履歴(S) ブックマーク(B) ツール(T) ヘルプ(H)

稀少難治性皮膚疾患 生体試料データ

患者基本情報

生年月	西暦	年	月
性別	<input type="radio"/> 男 <input type="radio"/> 女		
初診年月	西暦	年	月
初診時年齢	<input type="radio"/> 生後1年未満 <input type="radio"/> 1~9歳 <input type="radio"/> 10~19歳 <input type="radio"/> 20~29歳 <input type="radio"/> 30~39歳 <input type="radio"/> 40~49歳 <input type="radio"/> 50~59歳 <input type="radio"/> 60~69歳 <input type="radio"/> 70~79歳 <input type="radio"/> 80~89歳 <input type="radio"/> 90歳以上		
臨床病型	<input type="checkbox"/> 急性汎発性膿疱性乾癬 <input type="checkbox"/> 疱疹状膿疱疹 <input type="checkbox"/> 小児膿疱性乾癬 <input type="checkbox"/> 稽留性肢端皮膚炎からの汎発型		
遺伝情報	家族内同症	<input type="radio"/> 有 <input type="radio"/> 無 <input type="radio"/> 不明	<input type="text"/> <input type="button" value="参照"/> 有の場合、家系図をファイルにて登録してください <small>※画像 (GIF, JPEG, PNG), PDF</small>
	血縁結婚	<input type="radio"/> 有 <input type="radio"/> 無 <input type="radio"/> 不明	

[ページの先頭へ](#)

完了

先天性表皮水疱症

稀少難治性皮膚疾患 生体試料データベース - Mozilla Firefox

ファイル(F) 編集(E) 表示(V) 履歴(S) ブックマーク(B) ツール(T) ヘルプ(H)

稀少難治性皮膚疾患 生体試料データ

患者基本情報

生年月	西暦	年	月
性別	<input type="radio"/> 男 <input type="radio"/> 女		
初診年月	西暦	年	月
初診時年齢	<input type="radio"/> 生後1年未満 <input type="radio"/> 1~9歳 <input type="radio"/> 10~19歳 <input type="radio"/> 20~29歳 <input type="radio"/> 30~39歳 <input type="radio"/> 40~49歳 <input type="radio"/> 50~59歳 <input type="radio"/> 60~69歳 <input type="radio"/> 70~79歳 <input type="radio"/> 80~89歳 <input type="radio"/> 90歳以上		
臨床病型	<input type="checkbox"/> 単純型 (<input type="checkbox"/> Dowling-Meara型 <input type="checkbox"/> Köbner型 <input type="checkbox"/> Weber-Cockayne型 <input type="checkbox"/> 筋ジストロフィー合併型) <input type="checkbox"/> 接合部型 (<input type="checkbox"/> Herlitz型 <input type="checkbox"/> 非Herlitz型 <input type="checkbox"/> 歯門閉鎖症合併型) <input type="checkbox"/> 栄養障害型 (<input type="checkbox"/> Hallopeau-Siemens型 <input type="checkbox"/> 非Hallopeau-Siemens型 <input type="checkbox"/> 優性型)		
遺伝情報	家族内同症	<input type="radio"/> 有 <input type="radio"/> 無 <input type="radio"/> 不明	<input type="text"/> <input type="button" value="参照"/> 有の場合、家系図をファイルにて登録してください <small>※画像 (GIF, JPEG, PNG), PDF</small>
	血縁結婚	<input type="radio"/> 有 <input type="radio"/> 無 <input type="radio"/> 不明	
	遺伝子診断	<input type="radio"/> 済 <input type="radio"/> 未	
異常遺伝子の種類	<input type="checkbox"/> ケラチン5/14 <input type="checkbox"/> プレクチン <input type="checkbox"/> ラミニン5 <input type="checkbox"/> BP180 (XVII型コラーゲン) <input type="checkbox"/> α6β4インテグリン <input type="checkbox"/> VII型コラーゲン <input type="checkbox"/> その他 <input type="checkbox"/> 未施行		

完了

先天性魚鱗癬様紅皮症

稀少難治性皮膚疾患 生体試料データベース - Mozilla Firefox

ファイル(F) 編集(E) 表示(V) 履歴(S) ブックマーク(B) ツール(T) ヘルプ(H)

稀少難治性皮膚疾患 生体試料データ...

患者基本情報

生年月	西暦 <input type="text"/> 年 <input type="text"/> 月
性別	<input type="radio"/> 男 <input type="radio"/> 女
初診年月	西暦 <input type="text"/> 年 <input type="text"/> 月
初診時年齢	<input type="radio"/> 生後1年未満 <input type="radio"/> 1~9歳 <input type="radio"/> 10~19歳 <input type="radio"/> 20~29歳 <input type="radio"/> 30~39歳 <input type="radio"/> 40~49歳 <input type="radio"/> 50~59歳 <input type="radio"/> 60~69歳 <input type="radio"/> 70~79歳 <input type="radio"/> 80~89歳 <input type="radio"/> 90歳以上
臨床病型	<input type="checkbox"/> 水疱型先天性魚鱗癬様紅皮症(BCIE) <input type="checkbox"/> 非水疱型先天性魚鱗癬様紅皮症(NBCIE) <input type="checkbox"/> 葉状魚鱗癬(LI) <input type="checkbox"/> 道化師様魚鱗癬(HI) <input type="checkbox"/> 魚鱗癬症候群(IS)
遺伝子診断	<input type="radio"/> 済 <input type="radio"/> 未 BCIE (<input type="checkbox"/> ケラチン1 <input type="checkbox"/> ケラチン10 <input type="checkbox"/> ケラチン2e) NBCIE, LI, HI (<input type="checkbox"/> TG1 <input type="checkbox"/> ABCA12 <input type="checkbox"/> ALOX12B <input type="checkbox"/> ALOXE3 <input type="checkbox"/> CYP4F22 <input type="checkbox"/> その他) IS (<input type="checkbox"/> SPINK5 <input type="checkbox"/> FALDH <input type="checkbox"/> PHYH <input type="checkbox"/> Connexin26 <input type="checkbox"/> ABHD5 <input type="checkbox"/> その他)

完了

神経線維腫症 I

稀少難治性皮膚疾患 生体試料データベース - Mozilla Firefox

ファイル(F) 編集(E) 表示(V) 履歴(S) ブックマーク(B) ツール(T) ヘルプ(H)

稀少難治性皮膚疾患 生体試料データ...

患者基本情報

生年月	西暦 <input type="text"/> 年 <input type="text"/> 月
性別	<input type="radio"/> 男 <input type="radio"/> 女
初診年月	西暦 <input type="text"/> 年 <input type="text"/> 月
初診時年齢	<input type="radio"/> 生後1年未満 <input type="radio"/> 1~9歳 <input type="radio"/> 10~19歳 <input type="radio"/> 20~29歳 <input type="radio"/> 30~39歳 <input type="radio"/> 40~49歳 <input type="radio"/> 50~59歳 <input type="radio"/> 60~69歳 <input type="radio"/> 70~79歳 <input type="radio"/> 80~89歳 <input type="radio"/> 90歳以上
臨床病型	<input type="checkbox"/> 多発性皮膚神経線維腫 <input type="checkbox"/> 末梢神経内の神経線維腫 <input type="checkbox"/> びまん性神経線維腫 <input type="checkbox"/> カフェオレ斑 <input type="checkbox"/> Recklinghausen斑 <input type="checkbox"/> 貧血母斑 <input type="checkbox"/> 骨病変 <input type="checkbox"/> 眼病変 (<input type="checkbox"/> Lisch nodule, <input type="checkbox"/> その他) <input type="checkbox"/> 悪性末梢神経鞘腫 <input type="checkbox"/> その他 (<input type="text"/>)
遺伝情報	家族内同症 <input type="radio"/> 有 <input type="radio"/> 無 <input type="radio"/> 不明 <input type="text"/> <input type="button" value="参照"/> 有の場合、家系図をファイルにて登録してください ※画像 (GIF, JPEG, PNG), PDF
	血縁結婚 <input type="radio"/> 有 <input type="radio"/> 無 <input type="radio"/> 不明
	遺伝子(NF1) 診断 <input type="radio"/> 有 <input type="radio"/> 無

完了

神経線維腫症 II

稀少難治性皮膚疾患 生体試料データベース - Mozilla Firefox

ファイル(F) 編集(E) 表示(V) 履歴(S) ブックマーク(B) ツール(T) ヘルプ(H)

稀少難治性皮膚疾患 生体試料データ...

患者基本情報

生年月	西暦 <input type="text"/> 年 <input type="text"/> 月
性別	<input type="radio"/> 男 <input type="radio"/> 女
初診年月	西暦 <input type="text"/> 年 <input type="text"/> 月
初診時年齢	<input type="radio"/> 生後1年未満 <input type="radio"/> 1~9歳 <input type="radio"/> 10~19歳 <input type="radio"/> 20~29歳 <input type="radio"/> 30~39歳 <input type="radio"/> 40~49歳 <input type="radio"/> 50~59歳 <input type="radio"/> 60~69歳 <input type="radio"/> 70~79歳 <input type="radio"/> 80~89歳 <input type="radio"/> 90歳以上
臨床病型	<input type="checkbox"/> 両側聴神経腫瘍 (聴力障害 <input type="radio"/> 有 <input type="radio"/> 無) <input type="checkbox"/> その他の脳脊髄神経腫瘍 (<input type="text"/>) <input type="checkbox"/> 皮膚の多発性神経鞘腫 <input type="checkbox"/> その他 (<input type="text"/>)
遺伝情報	家族内同症 <input type="radio"/> 有 <input type="radio"/> 無 <input type="radio"/> 不明 <input type="text"/> 参照 有の場合、家系図をファイルにて登録してください ※画像 (GIF, JPEG, PNG), PDF
	血族結婚 <input type="radio"/> 有 <input type="radio"/> 無 <input type="radio"/> 不明
	遺伝子(NF2) 診断 <input type="radio"/> 済 <input type="radio"/> 未

完了

色素性乾皮症

稀少難治性皮膚疾患 生体試料データベース - Mozilla Firefox

ファイル(F) 編集(E) 表示(V) 履歴(S) ブックマーク(B) ツール(T) ヘルプ(H)

稀少難治性皮膚疾患 生体試料データ...

患者基本情報

生年月	西暦 <input type="text"/> 年 <input type="text"/> 月
性別	<input type="radio"/> 男 <input type="radio"/> 女
初診年月	西暦 <input type="text"/> 年 <input type="text"/> 月
初診時年齢	<input type="radio"/> 生後1年未満 <input type="radio"/> 1~9歳 <input type="radio"/> 10~19歳 <input type="radio"/> 20~29歳 <input type="radio"/> 30~39歳 <input type="radio"/> 40~49歳 <input type="radio"/> 50~59歳 <input type="radio"/> 60~69歳 <input type="radio"/> 70~79歳 <input type="radio"/> 80~89歳 <input type="radio"/> 90歳以上
臨床病型	<input type="checkbox"/> A群 <input type="checkbox"/> B群 <input type="checkbox"/> C群 <input type="checkbox"/> D群 <input type="checkbox"/> E群 <input type="checkbox"/> F群 <input type="checkbox"/> G群 <input type="checkbox"/> Variant群
皮膚癌の合併	<input type="radio"/> 有 <input type="radio"/> 無 有の場合、疾患名を表示して下さい。 <input type="checkbox"/> 基底細胞癌 <input type="checkbox"/> 有棘細胞癌 <input type="checkbox"/> 悪性黒色腫 <input type="checkbox"/> その他 (<input type="text"/>)
遺伝子診断	<input type="radio"/> 済 <input type="radio"/> 未 済の場合、以下にチェックして下さい。 <input type="checkbox"/> XPA <input type="checkbox"/> XPE <input type="checkbox"/> XPB <input type="checkbox"/> XPF <input type="checkbox"/> XPC <input type="checkbox"/> XPG <input type="checkbox"/> XPD <input type="checkbox"/> XPV

ページの先頭へ

完了

結節性硬化症

稀少難治性皮膚疾患 生体試料データベース - Mozilla Firefox

ファイル(F) 編集(E) 表示(V) 履歴(S) ブックマーク(B) ツール(T) ヘルプ(H)

稀少難治性皮膚疾患 生体試料データ...

患者基本情報

生年月	西暦 <input type="text"/> 年 <input type="text"/> 月
性別	<input type="radio"/> 男 <input type="radio"/> 女
初診年月	西暦 <input type="text"/> 年 <input type="text"/> 月
初診時年齢	<input type="radio"/> 生後1年未満 <input type="radio"/> 1~9歳 <input type="radio"/> 10~19歳 <input type="radio"/> 20~29歳 <input type="radio"/> 30~39歳 <input type="radio"/> 40~49歳 <input type="radio"/> 50~59歳 <input type="radio"/> 60~69歳 <input type="radio"/> 70~79歳 <input type="radio"/> 80~89歳 <input type="radio"/> 90歳以上
臨床病型	<input type="checkbox"/> 顔面の血管線維腫 <input type="checkbox"/> 爪回線維腫 <input type="checkbox"/> 葉状白斑 <input type="checkbox"/> 粒起革様皮膚 <input type="checkbox"/> 中枢神経症状 <input type="checkbox"/> 星状膠細胞性過誤腫 <input type="checkbox"/> その他 (<input type="text"/>)
遺伝情報	家族内同症 <input type="radio"/> 有 <input type="radio"/> 無 <input type="radio"/> 不明 <input type="text"/> <input type="button" value="参照"/> 有の場合、家系図をファイルにて登録してください ※画像 (GIF, JPEG, PNG), PDF
	血族結婚 <input type="radio"/> 有 <input type="radio"/> 無 <input type="radio"/> 不明
	遺伝子診断 TSC1: <input type="radio"/> 正常 <input type="radio"/> 異常 TSC2: <input type="radio"/> 正常 <input type="radio"/> 異常

完了 ページの先頭へ

天疱瘡

稀少難治性皮膚疾患 生体試料データベース - Mozilla Firefox

ファイル(F) 編集(E) 表示(V) 履歴(S) ブックマーク(B) ツール(T) ヘルプ(H)

稀少難治性皮膚疾患 生体試料データ...

患者基本情報

生年月	西暦 <input type="text"/> 年 <input type="text"/> 月
性別	<input type="radio"/> 男 <input type="radio"/> 女
初診年月	西暦 <input type="text"/> 年 <input type="text"/> 月
初診時年齢	<input type="radio"/> 生後1年未満 <input type="radio"/> 1~9歳 <input type="radio"/> 10~19歳 <input type="radio"/> 20~29歳 <input type="radio"/> 30~39歳 <input type="radio"/> 40~49歳 <input type="radio"/> 50~59歳 <input type="radio"/> 60~69歳 <input type="radio"/> 70~79歳 <input type="radio"/> 80~89歳 <input type="radio"/> 90歳以上
臨床病型	<input type="checkbox"/> 尋常性天疱瘡 (<input type="checkbox"/> 粘膜嚢位型, <input type="checkbox"/> 粘膜皮膚型) <input type="checkbox"/> 増殖性天疱瘡 (<input type="checkbox"/> Neumann型, <input type="checkbox"/> Hallopeau型) <input type="checkbox"/> 落葉状天疱瘡 <input type="checkbox"/> 紅斑性天疱瘡 <input type="checkbox"/> 腫瘍随伴性天疱瘡 <input type="checkbox"/> その他 (<input type="text"/>)
遺伝情報	家族内同症 <input type="radio"/> 有 <input type="radio"/> 無 <input type="radio"/> 不明 <input type="text"/> <input type="button" value="参照"/> 有の場合、家系図をファイルにて登録してください ※画像 (GIF, JPEG, PNG), PDF
	血族結婚 <input type="radio"/> 有 <input type="radio"/> 無 <input type="radio"/> 不明

完了 ページの先頭へ