

## A 群色素性乾皮症における頭部 MR 画像の経時的変化に関する研究

研究分担者 荻田典生 神戸大学大学院特命教授

### 研究要旨

XPA 患者 3 名について、頭部 MRI 画像での変化を 4 年間にわたり経時的に調査した。脳の灰白質容積は正常で見られるような 6～10 歳までの急激な増加がみられず、また白質容積についても乳児期以降の増加が見られなかった。これらの結果は XPA における神経障害が、臨床的に顕在化する就学時以前に発現進行していることを示している

### A. 研究目的

A 群色素性乾皮症（XPA）における中枢神経障害を経時的に評価することで、障害の原因や治療法の解明を目指す。

### B. 研究方法

XPA 患者 3 名（症例 1：1 歳～4 歳、男性。症例 2：6 歳～9 歳、女性。症例 3：9 歳～12 歳、女性。いずれも遺伝子型は IVS3AS, G-C homozygotes）について、毎年 1 回の頭部 MRI 検査を 4 年間繰り返しておこなった。頭部 MRI（3 テスラ）では、3D-T1 強調画像から抽出した灰白質、白質の容積を算出（volumetry）、また拡散テンソル画像解析により白質線維の評価尺度である FA（fractional anisotropy）値の算出を行った。

（倫理面への配慮）

研究計画は神戸大学医学部附属病院倫理委員会の承認を受け、全ての被験者に説明と文書による同意を行った

### C. 研究結果

<脳容積>

症例 1 では灰白質容積、白質容積ともに微増しているものの、本来の成長に見合った急激な増加はみられなかった。症例 2 では灰白質、白質ともほぼ変化なし。症例 3 では灰白質容積は徐々に減少し、白質容積はほぼ変化なかった。症例 2、3 の結果は同

年代の正常者での変化と合致していた。

<FA 値>

FA 値では各症例とも極端な増減はみられなかった。

### D. 考察

頭部 MRI の volumetry による灰白質の容積は神経細胞そのものを反映しており、健常者では 6-10 歳程度まで増加し、その後徐々に減少していくことが知られている。今回、症例 1 では 1 歳から 2 歳にその増加を確認できたが、それ以降の増加はみられなかった。白質の容積は神経線維を反映し健常者では、20 歳前後まで増加を続け、その後はほぼ変化ないかわずかに減少する。症例 1 では最初の 1 年で増加がみられたものの、それ以降、及び症例 2 と症例 3 では、白質容積は変化しなかった。XPA ではごく早い 1 歳から 2-3 歳の段階で神経細胞の増加がみられなくなり、それに伴って神経線維の増加も見られず、その後神経細胞の脱落、灰白質の萎縮が進行すると考えられる。

### E. 結論

XPA では神経組織の正常な発育が 1 歳～4 歳の早い段階で障害を受け始早期から脳萎縮が進行すると考えられた。XPA における中枢神経障害の主座は髄鞘ではなく、神経細胞自体であることが示唆された。

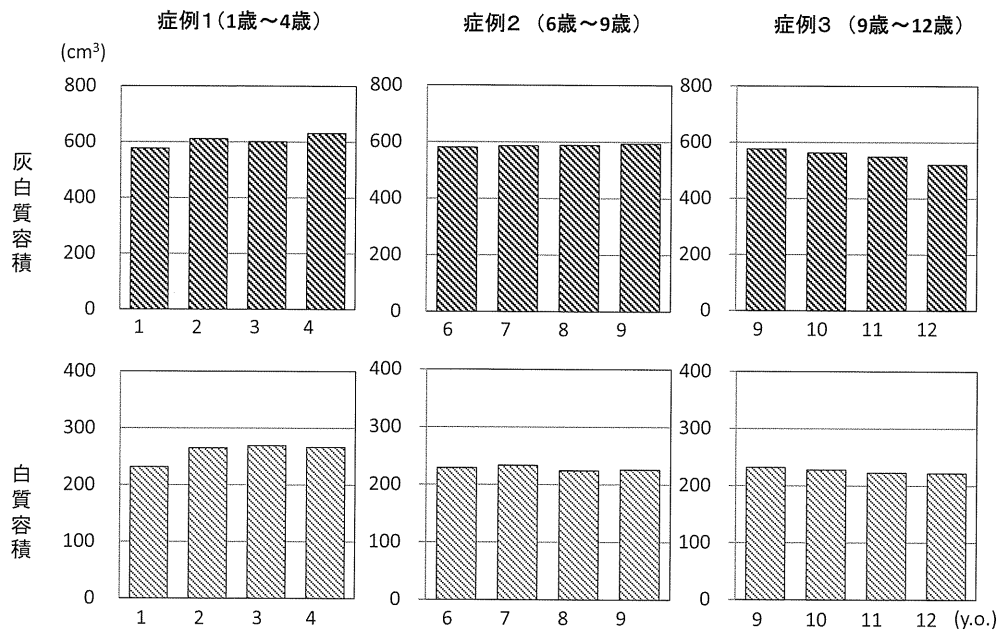


図 MRIによるXPA3症例の容積変化

## F. 参考文献

Ueda, T., Kanda, F., Aoyama, N., Fujii, M., Nishigori, C. and Toda, T., Neuroimaging features of xeroderma pigmentosum group A. Brain and Behavior. 2011, E-pub.

### Ⅲ. 研究成果の刊行に関する一覧表

書籍

著者氏名	論文タイトル名	書籍全体の編集者名	書籍名	出版社名	出版地	出版年	ページ
Hayashi M, Miyata R, Tanuma N.	Oxidative stress in developmental brain disorders.	Ahmad S	Neurodegenerative diseases	Landes Bioscience	Austin	2011	278-290
Sugasawa K.	DNA damage recognition for mammalian global genome nucleotide excision repair.	Kruman I.	DNA Repair	InTech	Rijeka, Croatia	2011	453-476
倉持 朗	いちご状血管腫「巨大いちご状血管腫がさらに腫大し緊張性腫瘍となった」	宮地良樹	外来皮膚科 ER 最前線	メディカルレビュー社	東京	2011	268-278, 26-30
倉持 朗	四肢片側脈管形成異常と患側の肥大・延長（いわゆる Klippel-Trenaunay syndrome;KTS）	宮地良樹	皮膚で見つける全身疾患～頭のとっぺんからつま先まで～	メディカルレビュー社	東京	2011	99
倉持 朗	片側顔面の毛細血管形成異常（Sturge-Weber syndrome; SWS）	宮地良樹	皮膚で見つける全身疾患～頭のとっぺんからつま先まで～	メディカルレビュー社	東京	2011	44
土田哲也、 倉持 朗	悪性末梢神経鞘腫瘍	斎田俊明	1冊で分かる皮膚がん	文光堂	東京	2011	275-277
水口 雅、 倉持 朗	神経線維腫症 1 型		病気がみえる 7 脳・神経	メディックメディア	東京	2011	394-395
倉持 朗	母斑、血管腫・脈管形成異常	山口 徹 ほか	今日の治療指針 2012 年度版	医学書院	東京	2012	1032-1033
倉持 朗	間葉系皮膚腫瘍—血管腫・脈管形成異常 / Kasabach-Merritt 症候群 / 房状血管腫	宮地良樹 ほか	今日の皮膚疾患治療指針 第 4 版	医学書院	東京	2012	697-709
齋藤 清	小脳橋角部髄膜腫	河本圭司、 本郷一博、 栗栖 薫	イラストレイテッド脳腫瘍外科学	医学書院	東京	2011	152-155

著者氏名	論文タイトル名	書籍全体の 編集者名	書 籍 名	出版社名	出版地	出版年	ページ
齋藤 清	髄膜腫 cavernous sinus - orbit	寺本 明、 新井 一、 塩川芳昭、 大畑建治	NS NOW 15 傍鞍部 病変の手術 ここ の病変こそ、解剖 が手術の生命線	メジカル ビュー	東京	2011	152-161
齋藤 清、 佐藤 拓、 渡邊 督、 市川優寛、 伊藤英治、 織田恵子、 松本由香、 安藤 等、 佐久間潤	Bifrontal basal interhemispheric approach による頭 蓋咽頭腫の摘出術	大畑建治	脳腫瘍の外科：社 会が望む脳腫瘍外 科	大阪市立 大学脳神 経外科	大阪	2011	193-199
錦織千佳子	光線過敏症	大関武彦、 古川 漸、 横田俊一郎、 水口 雅	今日の小児治療指 針 15 版	医学書院	東京		印刷中
錦織千佳子	光線テスト	塩原哲夫、 宮地良樹、 渡辺晋一、 佐藤伸一	今日の皮膚疾患治 療指針第 4 版	医学書院	東京		印刷中
錦織千佳子	光線過敏症	塩原哲夫、 宮地良樹、 渡辺晋一、 佐藤伸一	今日の皮膚疾患治 療指針第 4 版	医学書院	東京		印刷中
錦織千佳子	光線過敏症の分類	塩原哲夫、 宮地良樹、 渡辺晋一、 佐藤伸一	今日の皮膚疾患治 療指針第 4 版	医学書院	東京		印刷中
錦織千佳子	色素性乾皮症	鈴木啓之、 神崎保	皮膚科診療カラー アトラス	講談社	東京	2011	106-107
森脇真一	色素性乾皮症	宮地良樹	今日の皮膚疾患治 療指針	中山書店	日本		印刷 中
森脇真一	誤診：しみ、本当 は色素性乾皮症	宮地良樹	誤診されている皮 膚疾患	メディカ ルビュー 社	日本		印刷 中
森脇真一	色素性乾皮症	瀧川雅浩	皮膚疾患最新の治 療	南江堂	日本		印刷 中

著者氏名	論文タイトル名	書籍全体の編集者名	書籍名	出版社名	出版地	出版年	ページ
森脇真一	色素性乾皮症バリアント	宮地良樹	皮膚で見つける全身疾患	メディカルビュー社	日本	2011	p40
森脇真一	晩発性皮膚ポルフィリン症	宮地良樹	皮膚で見つける全身疾患	メディカルビュー社	日本	2011	p23
森脇真一	高齢者の皮膚疾患をみたら？	宮地良樹	高齢者の皮膚トラブルFAQ	診断と治療社	日本	2011	94-97
森脇真一	皮膚疾患と看護	奈良間美保	小児臨床看護学	医学書院	日本	2011	415-425

雑誌

発表者氏名	論文タイトル名	発表誌名	巻号	ページ	出版年
<u>Kawachi Y</u> , Tanaka R, Fujisawa Y, Furuta J, Nakamura Y, Ishii Y, <u>Otsuka F</u> .	Superficial malignant peripheral nerve sheath tumor arising from a solitary cutaneous neurofibroma in a non-NF1 patient.	Eur J Dermatol	21(1)	125-6	2011
Sampetrean O, Saga I, Nakanishi M, Sugihara E, Fukaya R, Onishi N, Osuka A, Akahata M, Kai K, Sugimoto H, Hirao A, <u>Saya H</u>	Invasion precedes tumor mass formation in a malignant brain tumor model of genetically modified neural stem cells.	Neoplasia	13:	784-791	2011
Chiyoda T, Tsuda H, Tanaka H, Kataoka F, Nomura H, Nishimura S, Takano M, Susumu N, <u>Saya H</u> , Aoki D	Expression profiles of carcinosarcoma of the uterine corpus - are these similar to carcinoma or sarcoma?	Genes Chromosomes Cancer	印刷中	doi: 10.1002/ gcc.20947 (on line に て公開)	2011
<u>Kawachi Y</u> , Taguchi S, Fujisawa Y, Furuta J, Nakamura Y, Ishii Y, Otsuka F	Linear childhood discoid lupus erythematosus following the lines of Blaschko: successfully treated with topical tacrolimus.	Pediatr Dermatol	28(2)	205-7	2011
Fujisawa Y, Ito M, Mori K, Okada S, Nakamura Y, <u>Kawachi Y</u> , Otsuka F	Intra-arterial mitoxantrone/ paclitaxel in angiosarcoma of the lower limb associated with chronic lymphedema (Stewart-Treves syndrome) in a patient with cervical cancer.	Eur J Dermatol	21(1)	119-20	2011
Fujisawa Y, Sugita S, <u>Kawachi Y</u> , Otsuka F	Extra-abdominal desmoid tumor in the subcutis of the thigh.	J Dermatol	38(8)	810-2	2011
Fujisawa Y, Nakamura Y, <u>Kawachi Y</u> , Otsuka F	A custom-made, low-cost intraoperative fluorescence navigation system with indocyanine green for sentinel lymph node biopsy in skin cancer.	Dermatology	222(3)	261-8	2011
Fujisawa Y, Nabekura T, <u>Kawachi Y</u> , Otsuka F, Onodera M	Enforced ROR(gamma)t expression in haematopoietic stem cells increases regulatory T cell number, which reduces immunoreactivity and attenuates hypersensitivity in vivo.	Asian Pac J Allergy Immunol	29(1)	86-93	2011
Hirota A, <u>Kawachi Y</u> , Yamamoto M, Koga T, Hamada K, Otsuka F	Acceleration of UVB-induced photoageing in nrf2 gene-deficient mice.	Exp Dermatol	20(8)	664-8	2011
Nakamura Y, Fujisawa Y, Maruyama H, Furuta J, <u>Kawachi Y</u> , Otsuka F	Intraoperative mapping with isosulfan blue of lymphatic leakage during inguinal lymph node dissection (ILND) for skin cancer for the prevention of postoperative lymphocele.	J Surg Oncol	104(6)	657-60	2011

発表者氏名	論文タイトル名	発表誌名	巻号	ページ	出版年
Taguchi S, Kawachi Y, Ishitsuka Y, Fujisawa Y, Furuta J, Nakamura Y, Xu X, Ikebe D, Kato M, Otsuka F	Overexpression of the transcription factor Yin-Yang-1 suppresses differentiation of HaCaT cells in three-dimensional cell culture.	J Invest Dermatol	131(1)	37-45	2011
Tobita K, Ohnishi I, Matsumoto T, Ohashi S, Bessho M, Kaneko M, Matsuyama J, Nakamura K	Effect of low-intensity pulsed ultrasound stimulation on callus remodelling in a gap-healing model: EVALUATION BY BONE MORPHOMETRY USING THREE-DIMENSIONAL QUANTITATIVE MICRO-CT.	The Journal of bone and joint surgery. British volume	93(4)	525-30	2011
Watanabe T, Ito E, Sato T, Ichikawa M, Oda K, Ando H, Matsumoto Y, Sakuma J, Saito K	Combined microsurgical and endoscopic removal of extensive suprasellar and prepontine epidermoid tumors	Neurol Med Chir (Tokyo)	51	684-688	2011
Oda K, Sato T, Watanabe T, Ichikawa M, Ito E, Matsumoto Y, Ando H, Sakuma J, Kikuta A, Hojo H, Saito K	Radiation-induced WHO grade 2 meningiomas in young patients following prophylactic cranial irradiation for acute lymphoblastic leukemia in childhood: three case reports and a review of the literature	Neurol Med Chir (Tokyo)		in press	
Kishida Y, Natsume A, Kondo Y, Takeuchi I, An B, Okamoto Y, Shinjo K, Saito K, Hitoshi A, Ohka F, Sekido Y, Wakabanashi T	Epigenetic subclassification of meningiomas based on genome-wide DNA methylation analysis	Carcinogenesis		in press	
Hashimoto T, Tsuruta D, Dainichi T, Hamada T, Furumura M, Ishii N	Demonstration of epitope spreading in bullous pemphigoid: results of a prospective multicenter study.	J Invest Dermatol	131	2175-7	2011
Murata S, Kaneko S, Kusatake K, Furumura M, Sakieda K, Harada Y, Maruyama R, Morita E	Angiosarcoma of the forearm arising in an arteriovenous fistula in a renal transplant recipient.	Eur J Dermatol	21	792-3	2011
Imaoka K, Furumura M, Maruyama R, Ren Nagasak R, Morita E	Erythrodermic Lymphomatoid Granulomatosis: A Case Report.	Case Rep Dermatol	3	244-250	2011
Yoshida, Y., Shindo, M. and Yamamoto, O	Occipital bone dysplasia associated with diffuse plexiform neurofibroma.	Eur J Dermatol	21(3)	452-453	2011
Wataya-Kaneda M, Tanaka M, Nakamura A, Matsumoto S, Katayama I	A novel application of topical rapamycin formulation, an inhibitor of mTOR, for patients with hypomelanotic macules in tuberous sclerosis complex.	Arch Dermatol	148(1)	138-9	2012



発表者氏名	論文タイトル名	発表誌名	巻号	ページ	出版年
Wataya-Kaneda M, Tanaka M, Nakamura A, Matsumoto S, <u>Katayama I</u>	A topical combination of rapamycin and tacrolimus for the treatment of angiofibroma due to tuberous sclerosis complex (TSC): a pilot study of nine Japanese patients with TSC of different disease severity.	Br J Dermatol	165(4)	912-6	2011
Umegaki N, Nakano H, Tamai K, Mitsuhashi Y, Akasaka E, Sawamura D, <u>Katayama I</u>	Vörner type palmoplantar keratoderma: Novel KRT 9 mutation associated with knuckle pad-like lesions and recurrent mutation causing digital mutilation.	Br J Dermatol	165(1)	199-201	2011
Hanafusa T, Tamai K, Umegaki N, Yamaguchi Y, Fukuda S, Nishikawa Y, Yaegashi N, Okuyama R, McGrath JA, <u>Katayama I</u>	The course of pregnancy and childbirth in Three mothers with recessive dystrophic epidermolysis bullosa.	Clin Exp Dermatol	37(1)	10-4	2011
Terao M, Murota H, Kimura A, Kato A, Ishikawa A, Igawa K, Miyoshi E, <u>Katayama I</u>	11 $\beta$ -hydroxysteroid dehydrogenase-1 is a novel regulator of skin homeostasis and a candidate target for promoting tissue repair.	PLoS One	6(9)	e25039	2011
Arase N, Wataya-Kaneda M, Oiso N, Tanemura A, Kawada A, Suzuki T, <u>Katayama I</u>	Repigmentation of leukoderma in a Piebald patient associated with a novel c-KIT gene mutation, G592E, of the tyrosine kinase domain.	J Dermatol Sci	64(2)	147-9	2011
Kotobuki Y, Tanemura A, Kotobuki Y, Tanemura A, Yang L, Itoi S, Wataya-Kaneda M, Murota H, Fujimoto M, Serada S, Naka T, <u>Katayama I</u>	Dysregulation of Melanocyte Function by Th17-related Cytokines: Significance of Th17 Cell Infiltration in Autoimmune Vitiligo Vulgaris	Pigment Cell & Melanoma Research		in press	
Murakami Y, Wataya-Kaneda M, Terao M, Azukizawa H, Murota H, Nakata Y, <u>Katayama I</u>	Peculiar distribution of tumorous xanthomas in an adult case of erdheim-chester disease complicated by atopic dermatitis.	Case Rep Dermatol	3(2)	107-12	2011
Ueda M, Sugiura C, <u>Ohno K</u> , Kakita A, Hori A, Ohama E, Vinters HV, Miyata H.	Immunohistochemical expression of fibroblast growth factor-2 in developing human cerebrum and epilepsy-associated malformations of cortical development.	Neuropathology	31(6)	589-598	2011
Takahashi K, Oka A, <u>Mizuguchi M</u> , Saitoh M, Takita J, Sato A, Mimaki M, Kato M, Ogawa S, Igarashi T.	Interstitial deletion of 13q14.13-q32.3 presenting with Arima syndrome and bilateral retinoblastoma.	Brain and Development	33(4)	353-356	2011

発表者氏名	論文タイトル名	発表誌名	巻号	ページ	出版年
Mizuno Y, Takahashi K, Igarashi T, Saito M, <u>Mizuguchi M</u> .	Congenital infection-like syndrome with intracranial calcification.	Brain and Development	33(6)	530-533	2011
Ueda T, Kanda F, Aoyama N, Fujii M, <u>Nishigori C</u> , Toda T	Neuroimaging features of xeroderma pigmentosum group A.	Brain and Behavior			in press
Nakano E, Kunisada M, Ikeda T, Kikusawa A, Hirose M, Shibuya Y, Komori T, <u>Nishigori C</u>	Successful treatment with fluoropyrimidine TS-1 of human papillomavirus type 16-detected multiple oral bowenoid papulosis in an elderly woman.	Eur J Dermatol			in press
Ibusuki C, Kunisada M, Ogura K, Ikeda T, Oda Y, <u>Nishigori C</u>	A case of human papilloma virus type 16-associated verruca vulgaris on the digits with multiple cancerous anogenital lesions.	Eur J Dermatol			in press
Sakaguchi M, Oka M, Iwasaki T, Fukami Y, <u>Nishigori C</u>	Role and regulation of STAT3 phosphorylation at Ser727 in melanocytes and melanoma cells.	J Invest Dermatol			in press
Masuoka E, Bito T, Shimizu H, <u>Nishigori C</u>	Dysfunction of melanocytes in photoleukomelanoderma following photosensitivity caused by hydrochlorothiazide.	Photodermatol Photoimmunol Photomed	27(6)	328-330	2011
Kunisada M, Yogi anti F, Sakumi K, Ono R, Nakabeppu Y, <u>Nishigori C</u>	Increased Expression of Versican in the Inflammatory Response to UVB- and Reactive Oxygen Species-Induced Skin Tumorigenesis.	Am J Pathol	179(6)	3056-3065	
Matsumoto R, Bito T, Washio K, Ikeda T, Oka M, Manabe T, <u>Nishigori C</u>	Primary cutaneous small cell carcinoma of the vulva arising from squamous cell carcinoma.	Br J Dermatol	165(5)	1147-1148	2011
Kunisada M, Nagai H, Shimizu H, Yogi anti F, Nishiyama S, <u>Nishigori C</u>	Double-headed nodules on the abdomen. Myxoid dermatofibrosarcoma protuberans (DFSP).	Arch Dermatol	147(7)	857-862	2011
Chiyomaru K, Nagano T, <u>Nishigori C</u>	Polymorphisms of Glutathione S-Transferase in skin cancer in a Japanese Population.	Kobe J Med Sci	57(1)	E11-E16	2011
Oka M, Edamatsu H, Kunisada M, Hu L, Takenaka N, Sakaguchi M, Kataoka T, <u>Nishigori C</u>	Phospholipase Cε has a crucial role in ultraviolet B-induced neutrophil-associated skin inflammation by regulating the expression of CXCL1/KC.	Lab Invest	91(5)	711-718	2011
Moriwaki S, Yamashita Y, Nakamura S, Fujita D, Kohyama J, Takigawa M, Ohmichi M	Prenatal diagnosis of xeroderma pigmentosum group A in japan	J Dermatology			in press

発表者氏名	論文タイトル名	発表誌名	巻号	ページ	出版年
Moriwaki S, Takigawa M, Igarashi N, Nagai Y, Amano H, Ishikawa O, Khan SG, Kraemer KH	Xeroderma pigmentosum complementation group G patient with a novel homozygous mutation and no neurological abnormalities	Exp Dermatol			in press
Hiura Y, Nakanishi T, Tanioka M, Takubo T, <u>Moriwaki S</u>	Identification of autoantibodies for $\alpha$ and $\gamma$ enolase in serum from a patient with melanoma	Jpn Clin Med	2	35-41	2011
Bradford PT, Goldstein AM, Tamura D, Khan SG, Ueda T, Boyle J, Oh K-S, Imoto K, Inui H, <u>Moriwaki S</u> , Emmert S, Pike KM, Raziuddin A, Plona T, DiGiovanna JJ, Tucker MA, Kraemer KH	CANCER AND NEUROLOGIC DEGENERATION IN XERODERMA PIGMENTOSUM: LONG TERM FOLLOW-UP CHARACTERIZES THE ROLE OF DNA REPAIR	J Med Genet,	48	168-176	2011
Hirata Y, Koga S, Fukui N, Yu A, Koshida S, Kosaka Y, <u>Moriwaki S</u>	5-Aminolevulinic acid (ALA) - mediated photodynamic therapy to superficial malignant skin tumors using Super Lizer™	J Dermatology	38	748-754	2011
<u>Hayashi M</u> , Oto T, Shioda K, Fukatsu R	Lesions of cortical GABAergic interneurons and acetylcholine neurons in xeroderma pigmentosum group A.	Brain Dev	DOI: 10.1016/j.braindev.06.015		2011 Jul 22. [Epub ahead of print]
<u>Hayashi M</u> , Saito-Miwa N, Tanuma N, Kubota M	Brain vascular changes in Cockayne syndrome.	Neuropathology	DOI: 10.1111/j.1440-1789.2011.01241.x.		2011 Jul 12. [Epub ahead of print]
Takehiro Ueda, <u>Fumio Kanda</u> , Nobukazu Aoyama, Masahiko Fujii, Chikako Nishigori, Tatsushi Toda	Neuroimaging features of xeroderma pigmentosum group A.	Brain and Behavior	121 (Suppl)	E-pub	2011
Li Jing Tan, Masafumi Saijo, Isao Kuraoka, Takashi Narita, Shigenori Iwai and <u>Kiyoji Tanaka</u>	Xeroderma pigmentosum group F protein binds to Eg5 and is required for proper mitosis: Implications for XP-F and XFE.	Genes to Cells			2012in press
Leizhen Wei, Li Lan, Akira Yasui, <u>Kiyoji Tanaka</u> , Masafumi Saijo, Ayako Matsuzawa, Risa Kashiwagi, Emiko Maseki, Yiheng Hu, Jeffrey Parvin, Chikashi Ishioka, and Natsuko Chiba	BRCA1 contributes to transcription-coupled repair of DNA damage through polyubiquitination and degradation of Cockayne syndrome B protein.	Cancer Science	102	1840-1847	2011
Horibata K., Saijo M., Bay MN., Lan L., Kuraoka I., Brooks PJ., Honma M., Nohmi T., Yasui A., <u>Tanaka K</u>	Mutant Cockayne syndrome group B protein inhibits repair of DNA topoisomerase I-DNA covalent complex.	Genes to Cells	16	101-114	2011

発表者氏名	論文タイトル名	発表誌名	巻号	ページ	出版年
Usuda T., Saijo M., <u>Tanaka K.</u> , Sato N., Uchiyama M., Kobayashi T	A Japanese trichothiodystrophy patient with XPD mutations.	Journal of Human Genetics	56	77-79	2011
Saijo M., Takedachi A., <u>Tanaka K</u>	Nucleotide excision repair by mutant xeroderma pigmentosum groupA (XPA) proteins with deficiency in interaction with RPA.	Journal of Biological Chemistry	286	5476-5483	2011
Naegeli, H. and <u>Sugasawa, K.</u>	The xeroderma pigmentosum pathway: decision tree analysis of DNA quality.	DNA Repair	10	673-683	2011
Yanagihara, H., Kobayashi, J., Tateishi, S., Kato, A., Matsuura, S., Tauchi, H., Yamada, K., Takezawa, J., <u>Sugasawa, K.</u> , Masutani, C., Hanaoka, F., Weemaes, C.M., Mori, T., Zou, L. and Komatsu, K.	NBS1 recruits RAD18 via a RAD6-like domain and regulates Pol $\eta$ -dependent translesion DNA synthesis.	Mol. Cell	43	788-797	2011
Fischer, E.S., Scrima, A., Böhm, K., Matsumoto, S., Lingaraju, G.M., Faty, M., Yasuda, T., Cavadini, S., Wakasugi, M., Hanaoka, F., Iwai, S., Gut, H., <u>Sugasawa, K.</u> , Thomä, N.H.	The molecular basis of CRL4 <sup>DDB2/CSA</sup> ubiquitin ligase architecture, targeting, and activation.	Cell	147	1024-1039	2011
Zhang D., Kobayashi T., Kojima T., Kanenishi K., Hagiwara Y., Abe M., Okura H., Hamano Y., Sun G., Maeda M., Jishage K., Noda T. and <u>Hino O.</u>	Deficiency of the <i>Erc/mesothelin</i> gene ameliorates renal carcinogenesis in <i>Tsc2</i> knockout mice.	Cancer Science	102	720-727	2011
Imashimizu K., Shiomi K., Maeda M., Aoki N., Igarashi K., Suzuki F., Koizumi M., Suzuki K. and <u>Hino O.</u>	Feasibility of large-scale screening using N-ERC/ mesothelin levels in the blood for the early diagnosis of malignant mesothelioma.	Experimental and Therapeutic Medicine	2	409-411	2011
Takamura A., Komatsu M., Hara T., Sakamoto A., Kishi C., Waguri S., Eishi Y., <u>Hino O.</u> , Tanaka K. and Mizushima N.	Autophagy-deficient mice develop multiple liver tumors.	Gene & Development	25	795-800	2011
Nakamura H., Aoki H., <u>Hino O.</u> and Moriyama M.	HCV core protein promotes heparin binding EGF-like growth factor expression and activates Akt.	Hepatology Research	4	455-462	2011
Inami Y., Waguri S., Sakamoto A., Kouno T., Nakada K., <u>Hino O.</u> , Watanabe S., Andoh J., Iwadata M., Yamamoto M., Lee M-S., Tanaka K. and Komatsu M.	Persistent activation of Nrf2 through p62 in hepatocellular carcinoma cells.	J. Cell Biology		in press	

発表者氏名	論文タイトル名	発表誌名	巻号	ページ	出版年
Shiomi K., Shiomi S., Ishinaga Y., Sakuraba M., Hagiwara Y., Miyashita K., Maeda M., Suzuki K., Takahashi K. and <u>Hino O.</u>	Impact of renal failure on the tumor markers of mesothelioma, N-ERC/mesothelin and Osteopontin.	Anticancer Research	31	in press	
Kanamori-Katayama M., Kaiho A., Ishizu Y., Okamura-Oho Y., <u>Hino O.</u> , Abe M., Kishimoto T., Sekihara H., Nakamura Y., Suzuki H., Forrest A.R.R., Hayashizaki Y.	LRR4 and UPK3B are markers of primary mesothelial cells.	Plosone		in press	
Yasen M., Obulhasim G., Kajino K., Mogushi K., Mizushima H., Tanaka S., Tanaka H., <u>Hino O.</u> and Arii S.	DNA binding protein A expression and methylation status in hepatocellular carcinoma and the adjacent tissue.	Int. J. Oncology		in press	
Yan X, Takahara M, Xie L, Gondo C, Setsu N, Oda Y, Takeuchi S, Tu Y, <u>Moroi Y.</u> , Furue M.	Arginine metabolism in soft tissue sarcoma..	J Dermatol Sci.	61(3)	211-215	2011
Silsirivanit A, <u>Araki N.</u> , Wongkham C, Pairojkul C, Narimatsu H, Kuwahama K, Wongkham S, Sakaguchi N	A novel serum carbohydrate marker for cholangiocarcinoma: values for diagnostic and prognostic indicators.	Cancer	117(15)	3393-403	2011
<u>Araki N</u>	Integrated proteomics for studying cellular mechanism of neural tumor formation.	Connective Tissue Research		in press	2012
Esaki K, Terashima Y, Toda E, Yoshinaga S, <u>Araki N.</u> , Matsushima K, Terasawa H	Expression and purification of human FROUNT, a common cytosolic regulator of CCR2 and CCR5.	Protein Expression and Purification	77(1)	86-91	2011
丸山 浩、中村泰大、藤澤康弘、 <u>川内康弘、大塚藤男</u>	Malignant peripheral nerve sheath tumor の 3 例	日レ病会誌	2(1)	81-4	2011
森 竜樹、今福信一、 <u>中山樹一郎</u>	レックリングハウゼン病のカフェオレ斑の NB-UVB 照射による色調の変化について	日本レックリングハウゼン病学会雑誌	2(1)	57-59	2011
<u>倉持 朗</u>	神経線維腫症 1 型の瀰漫性神経線維腫に対する対応	日本レックリングハウゼン病学会雑誌	第 2 巻 第 1 号	27-39	2011 年
<u>倉持 朗</u>	画像がひらく世界；皮膚科画像診断学－腫瘍・血管腫・母斑症を実際例として－	日本皮膚科学会雑誌	第 121 巻 第 13 号	2934-2947	2011 年

発表者氏名	論文タイトル名	発表誌名	巻号	ページ	出版年
倉持 朗	先天性血管拡張性大理石様皮斑、Klippel-Trenaunay 症候群、Sturge-Weber 症候群、神経線維腫 症 2 型、Schwannomatosis、McCune-Albright 症候群、母斑性基底細胞癌症候群、および神経線維腫症 1 型の結節状蔓状神経線維腫に対する対応補遺	日本皮膚科学会雑誌	第 121 巻 第 13 号	2768-2804	2011 年
倉持 朗	過誤腫 Hamartoma; 皮膚にみられる代表的な過誤腫 Hamartoma について教えてください	日本小児皮膚科学会雑誌	30 巻 2 号	145-146	2011 年
水野朋子、中川栄二、斉藤義朗、小牧宏文、須貝研司、佐々木征行、大槻泰介、長谷川毅、山内秀雄、倉持 朗	限局性皮質形成異常を合併した神経皮膚黒色症の 1 例	脳と発達	43 巻 4 号	300-303	2011
安井宏仁、倉持 朗、滝口光次郎、田口理史、中村晃一郎、土田哲也	タキサン系抗癌剤で治療した Stewart-Treves 症候群の 1 例	皮膚科の臨床	53 巻 10 号	1459-1462	2011
倉持 朗	NF1 の臨床；オーバービュー	第 2 回 遺伝カウンセリングアドバンスセミナー 神経線維腫症 1 型 (レックリングハウゼン病) テキスト / 日本遺伝カウンセリング学会	2 巻	1 月 23 日	2011
伊藤英治、佐藤 拓、渡邊 督、市川優寛、織田恵子、安藤 等、松本由香、佐久間潤、齋藤 清	脊索腫に対する手術・放射線治療による総合的な治療	脳神経外科速報	21	252-259	2011
齋藤 清、伊藤英治、佐藤 拓、市川優寛、渡邊 督、松本由香、安藤 等、織田恵子、佐久間潤	頭蓋底髄膜腫に対する外科治療の役割：海綿静脈洞～petroclival meningioma を中心に	脳神経外科ジャーナル	20	170-176	2011
齋藤 清	頭頸部癌手術における他科の役割：頭蓋底外科	JOHNS	27	555-558	2011
市川優寛、伊藤英治、佐藤 拓、渡邊 督、織田恵子、安藤 等、松本由香、板倉 毅、佐久間潤、齋藤 清	脳腫瘍における抗てんかん薬の使い方	脳神経外科速報	21	403-408	2011
渡邊 督、佐藤 拓、市川優寛、佐久間潤、齋藤 清、永谷哲也	鞍上部腫瘍に対する手術アプローチ：頭蓋咽頭腫を中心に	脳神経外科	39	849-857	2011
吉田雄一	[わかりやすい!How to 皮膚病理] 母斑・母斑症	Derma	177	184-190	2011

発表者氏名	論文タイトル名	発表誌名	巻号	ページ	出版年
吉田雄一	[他科医師とともに診察すべき皮膚疾患] Recklinghausen 病	Derma	185	57-61	2011
吉田雄一	特集3「神経線維腫症1型(レックリングハウゼン病)の診断基準および診療ガイドラインについて」	JDA LETTER	9	4	2011
飛田礼子、渡邊徹心、吉田雄一、山元 修、森田栄伸	生下時より隆起した脂腺母斑(図説)	西日皮膚	73(2)	123-124	2011
和久本圭子、吉田雄一、山元 修	Blaschko 線に沿って生じた脱色素斑	Visual Dermatology	10(7)	692-693	2011
檜垣裕美、吉田雄一、板倉文子、大野耕策、山元 修	Proliferative nodule を伴った神経皮膚黒色症の1例	皮膚臨床	53(9)	1315-1318	2011
中島圭子、吉田雄一、山元 修	Blaschko 線に沿って生じた脱色素斑に合併した脂腺母斑と考えられた1例	西日皮膚	73(5)	486-488	2011
吉田雄一、山元 修	神経線維腫症1型に生じた蝶形骨形成異常を伴ったびまん性神経線維腫の1例	日小皮会誌	30(3)	211-213	2011
水口 雅	ウイルス感染症と自閉症.	医学のあゆみ	239(6)	693-697	2011
舟崎裕記	整形外科からみたレックリングハウゼン病の問題点.	日本レックリングハウゼン病学会雑誌	2	15-19	2011
錦織千佳子	紫外線発癌の機序とその予防	日本医事新報			印刷中
竹内聖二、錦織千佳子	先天性光線過敏症の概説と最新の知見	MB Derma			印刷中
錦織千佳子	色素性乾皮症 (XP)	日本皮膚科学会認定皮膚科専門医研修講習会テキスト 必須 B コース			2012
小野竜輔、中野英司、竹内聖二、錦織千佳子	色素性乾皮症～遺伝子診断における最近の動向～	日本皮膚科学会雑誌 (2011年度後抄録)	121(13) 増刊	2741-2744	2011
加藤真弓、錦織千佳子、岡本祐之、森脇真一、川田暁、古川福実、宮地良樹	新規紫外線吸収剤を配合したブロードスペクトラム日やけ止め化粧品 BSUS ミルク -1 の光線過敏症患者への使用試験	皮膚の科学	10(5)	424-441	2011
幸田 太、野崎 誠、佐々木りか子、畑三恵子、錦織千佳子	6歳まで診断されなかった色素性乾皮症 A 群の1例	西日本皮膚科	73(4)	354-357	2011
竹内聖二、中野 創、錦織千佳子	骨髄性プロトポルフィリン症の6例：1例の遺伝子解析症例を含む	皮膚の科学	10(3)	220-223	2011

発表者氏名	論文タイトル名	発表誌名	巻号	ページ	出版年
福永 淳、錦織千佳子、 伊藤 圭、清水 宏、 佐々木りか子、加藤真弓、 宮地良樹、竹内 聡、 田代あかり、古江増隆	光線過敏症などに対するサン スクリーン剤の有用性評価	西日本皮膚科	73(3)	271-277	2011
錦織千佳子	こどものサンスクリーン剤	学ぼうーこど もの皮膚疾患	No.7	裏表紙(コ ラム)	2011
錦織千佳子	色素性乾皮症と紫外線発癌	Visual dermatology	10(5)	452-455	2011
小野竜輔、正木太朗、竹内聖二、 上出良一、錦織千佳子	スプライス異常の複合ヘテロ 接合型変異による色素性乾皮 症バリエーション型の1例	Visual dermatology	10(5)	484-485	2011
森脇真一	DNA 修復機構と色素性乾皮 症	Monthly Book Derma			印刷中
森脇真一	紫外線を用いた皮膚病診療	日本皮膚科学 会雑誌			印刷中
森脇真一	遺伝性早老症の実態	難病と在宅ケ ア			印刷中
森脇真一	遺伝性光線過敏症と患者家族 会活動	日本皮膚科学 会雑誌	121	2745-2747	2011
森脇真一	色素性乾皮症の遺伝子診断	Visual Dermatology	10	448-451	2011
森脇真一	光線過敏症患者に対する遮光 指導	第21回太陽紫 外線防御研究 会シンポジウ ム報告	21	49-52	2011
林 雅晴	色素性乾皮症の神経病変	Visual Dermatology	10(5)	456-458	2011



厚生労働科学研究費補助金 難治性疾患克服研究事業  
神経皮膚症候群に関する調査研究

平成 23 年度 総括・分担研究報告書

発行 平成 24 年 3 月 23 日

発行所 〒 305-8575  
茨城県つくば市天王台 1-1-1  
筑波大学医学医療系皮膚科  
厚生労働科学研究費補助金難治性疾患克服研究事業  
神経皮膚症候群に関する調査研究事務局

