

# プログラム抄録集

厚生労働科学研究費補助金  
難治性疾患等克服研究事業(難治性疾患克服研究事業)

## 皮膚の遺伝関連性希少難治性疾患群の網羅的研究班 平成24年度 第1回総会

日時:平成24年10月12日(金)14時30分 ~ 17時  
場所:大阪国際会議場(グランキューブ大阪)  
8階 会議室802  
大阪府大阪市北区中之島5-3-51  
TEL 06-4803-5555  
FAX 06-6803-5620

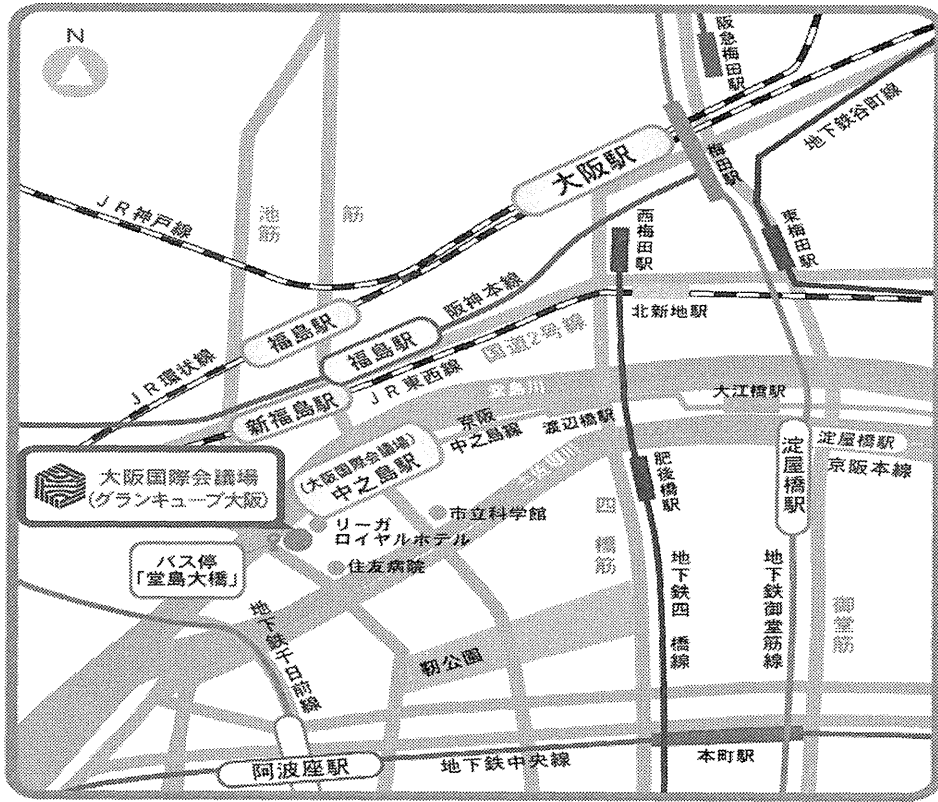
事務局 皮膚の遺伝関連性希少難治性疾患群の網羅的研究班  
久留米大学医学部皮膚科学教室  
〒830-0011 福岡県久留米市旭町 67  
TEL : 0942 - 31 - 7571 FAX : 0942 - 34 - 2620  
橋本 隆 E-mail : hashimot@med.kurume-u.ac.jp

# 会場交通案内

大阪国際会議場(グランキューブ大阪)

〒530-0005 大阪市北区中之島 5-3-51

TEL 06-4803-5555 FAX 06-4803-5620



## 飛行機をご利用の場合

- 関西国際空港から  
JR【大阪駅】まで約55分  
南海電鉄【難波駅】まで約30分
- 大阪国際空港(伊丹)から  
空港リムジンバスで【大阪駅】まで約30分

## 新幹線をご利用の場合

- 新幹線【新大阪駅】から  
JR在来線で【大阪駅】まで約4分

## 周辺アクセス

### 電車をご利用の場合

- 京阪中之島線【中之島(大阪国際会議場)駅】(2番出口)すぐ
- JR大阪環状線【福島駅】から徒歩10分
- JR東西線【新福島駅】(2・3番出口)から徒歩約10分
- 阪神本線【福島駅】(3番出口)から徒歩約10分
- 大阪市営地下鉄【阿波座駅】  
(中央線1号出口・千日前線9号出口)から徒歩約10分

### バスをご利用の場合

- 市営バス  
JR大阪駅前バスターミナルから  
大阪市営バス(53系統:船津橋行・55系統:鶴町四丁目行)で  
約15分【堂島大橋】バス下車すぐ
- シャトルバス  
【リーガロイヤルホテル】 ↔ JR【大阪駅】中央北口
- 中之島ループバスふらら【淀屋橋】バス停(淀屋橋西詰:  
住友ビル1号館前)から約13分【大阪国際会議場前】バス停  
すぐ

## プログラム

14:30-14:40 皮膚の遺伝関連性希少難治性疾患群の網羅的研究班  
研究代表者 橋本 隆

1. BP230 単独陽性型水疱性類天疱瘡の血清学的解析

石井文人、早川泰平、藤原麻千子、谷 直実、  
濱田尚宏、橋本 隆 (久留米大学医学部皮膚科)

2. ヘイリーヘイリー病における *ATP2C1* 遺伝子解析と病態解明に関する研究

濱田尚宏、松田光弘、石井文人、橋本 隆  
(久留米大学医学部皮膚科)

3. 中條—西村症候群の病態解明

金澤伸雄、国本佳代、李 洪錦、中谷友美、  
古川福実 (和歌山県立医科大学皮膚科)  
中村靖司 (和歌山県立医科大学臨床検査医学)

4. コケイン症候群患者に生じる早老症・発育障害・精神運動発達遅延の病態解明と治療法の探索 ～これまでの解析と今後の展望～

森脇真一、牧之段恵里 (大阪医科大学皮膚科)

15:28-15:45 休憩

5. 掌蹠角化症におけるフィラグリンの機能的役割

中井浩三、米田耕造、細川洋一郎、森上徹也、  
窪田泰夫 (香川大学医学部皮膚科)

## 6、掌蹠角化症モデル細胞作製について

米田耕造、窪田泰夫（香川大学医学部皮膚科）

## 7、当科で経験した Keratin 16 遺伝子変異を認めた先天性爪甲肥厚症の母子例と国際研究登録（IPCRR）への参加、全国疫学調査への展開

金澤伸雄、稲葉 豊、古川福実

（和歌山県立医科大学皮膚科）

中村 創、澤村大輔（弘前大学医学部皮膚科）

米田耕造（香川大学医学部皮膚科）

## 1、BP230 単独陽性型水疱性類天疱瘡の血清学的解析

石井文人、早川泰平、藤原麻千子、谷 直実、濱田尚宏、橋本 隆

（久留米大学医学部皮膚科）

水疱性類天疱瘡（bullous pemphigoid 以下 BP）の主要な自己抗原として 230kDa 水疱性類天疱瘡抗原（BP230）と 180kDa 水疱性類天疱瘡抗原（BP180）の 2 種の蛋白が知られている。BP 患者血清の抗原抗体解析では大半は抗 BP180 抗体が陽性を示す一方、BP180 に対する抗体を検出せず抗 BP230 抗体のみ検出する症例も少数ながら報告されている。これらの抗原のうち BP180 については、NC16 領域が BP の病原性エピトープとして作用することが知られているが、BP 病変発症における BP230 に対する自己抗体の役割と位置づけは未だ不明である。この BP230 に着目し、本研究では、BP230 の 3 種の異なる部位を含むリコンビナント蛋白（BP230-N, M, C）を作製し、免疫ブロット法や ELISA 法を用いて、抗 BP230 抗体のみ検出する BP の臨床解析と抗原抗体解析を行った。

## 2、ヘイリーヘイリー病における *ATP2C1* 遺伝子解析と病態解明に関する研究

濱田尚宏、松田光弘、石井文人、橋本 隆（久留米大学医学部皮膚科）

ヘイリーヘイリー病（Hailey-Hailey disease、以下 HHD）は常染色体優性遺伝を示す稀な皮膚疾患で、ゴルジ体膜上に存在するカルシウムポンプ SPCA1 をコードする *ATP2C1* 遺伝子の変異により発症する。我々は、これまでに国内外の HHD 患者について遺伝子解析を行い、32 個の *ATP2C1* 変異を同定した。そのうち 27 個は過去に報告のない新規の変異であった。さらに各症例について、遺伝子変異の部位・種類と臨床症状との相関について検討を行ってみた。HHD の発症には、SPCA1 の遺伝的異常に基づく細胞内カルシウム環境の変化が深く関与すると考えられるが、その病態形成に関しては未だ不明な部分が多い。そこで、我々は患者培養ケラチノサイトと *ATP2C1* 遺伝子をノックダウンした HaCaT 細胞において、カルシウム動態や細胞接着などに関わる遺伝子群の発現変動についても検討を行っている。

### 3、中條—西村症候群の病態解明

金澤伸雄、国本佳代、李洪錦、中谷友美、古川福実（和歌山県立医科大学皮膚科）、  
中村靖司（和歌山県立医科大学臨床検査医学）

中條—西村症候群の原因である *PSMB8* 遺伝子の G201V 変異は、健常者 544 アリルの解析で全く見出されなかったが、和歌山県立高等看護学院に通学する和歌山・泉南地方の学生 50 名の解析にて、1 名の 1 アリルに見られた。小児例の皮疹の免疫組織学的解析により、真皮炎症巣の主な浸潤細胞は MPO、CD64、CD68 陽性で CD15 陰性の単球系細胞であり、CD15 陽性の明らかな好中球の浸潤はほとんど見られず、T75M 変異・C135X 変異を持つ CANDLE 症候群との相違点となる可能性が示唆された。またイタリアより T74S 変異をもつ新規 CANDLE 症例のデータベース登録があった。患者由来不死化 B 細胞と末梢血単核球の解析において、T 細胞受容体と結合する部位を認識する抗 HLA-DR 抗体で認識されないことが判明した。さらに、上半身の萎縮と腹部肥満が著明な 1 成人例にアクテムラの投与を開始したので、その経過も報告する。

### 4、コケイン症候群患者に生じる早老症・発育障害・精神運動発達遅延の病態解明と治療法の探索 ～これまでの解析と今後の展望～

森脇真一、牧之段恵里（大阪医科大学皮膚科）

演者らは平成 10 年より色素性乾皮症（XP）、コケイン症候群（CS）など紫外線性 DNA 損傷修復の先天異常で発症する遺伝性光線過敏症の診断センターを維持してきた。これまで 400 例以上の症例を解析し 130 例の XP、26 例の CS を新たに確定した。重要な DNA 修復システムのひとつであるヌクレオチド除去修復、特に転写共益修復に欠損のある CS では日光過敏に加え、早老症、著明な発育障害、精神運動障害、難聴、視力障害等多彩な症状を伴うきわめて予後不良の疾患であり、各症状の病態は未解明で有効な治療法もない。今回の班会議では我々がこれまでに解析した症例を供覧し、今後の CS 治療法開発に向けて本研究班にて取り組みたい研究ストラテジー

- ① CS 患者における表現型・遺伝型関連の評価
  - ② CS 関連各種遺伝子ノックダウンの酸化ストレス感受性への影響
  - ③ CS マウスモデルを用いた中枢神経細胞の構造的・機能的解析
- を提案、紹介する。

### 5、掌蹠角化症におけるフィラグリンの機能的役割

中井浩三、米田耕造、細川洋一郎、森上徹也、窪田泰夫（香川大学医学部皮膚科）

掌蹠角化症は表皮角化細胞の分化異常による角化異常症であり、表皮の角化関連タンパク、フィラグリンの表皮内発現様式の異常がある。しかし、フィラグリンの機能的な役割については不明な点が多い。表皮細胞の分化には細胞接着分子の存在も重要である。我々はフィラグリン欠損モデルマウスであるフレーキーテイルマウスの表皮の細胞接着因子発現を調べた。フレーキーテイルマウスでは occludin と E-cadherin の発現がコントロールマウスに較べて低下していた。また、フレーキーテイルマウスでは角質細胞周辺帯形成タンパク（ロリクリン）の発現も低下していた。ヒト表皮株化角化細胞（HaCaT）のフィラグリン発現、またはロリクリン発現を siRNA でノックダウンしたところ、どちらでも上記の細胞接着因子発現の低下がみられた。掌蹠角化症ではフィラグリン発現異常に伴うロリクリンと細胞接着因子の発現の異常がある可能性がある。

## 6、掌蹠角化症モデル細胞作製について

米田耕造、窪田泰夫（香川大学医学部皮膚科）

古典型ボーウィンケル症候群は、GAP JUNCTION PROTEIN, BETA-2 (GJB2) 遺伝子に変異が入り発症する。その臨床的特徴は掌蹠角化症と難聴であるが、D66H 変異が何故このような病像を形成するかは不明である。この疑問の解決に向け、角化細胞に変異 GJB2 遺伝子をトランスフェクションし、疾病モデル細胞を樹立した。古典型ボーウィンケル症候群モデル細胞 (MC-4 細胞) におけるシグナル伝達を、Mock をトランスフェクションした細胞株、野生型 GJB2 をトランスフェクションした細胞株 (WC-3 細胞) と対比しつつ検討を加えた。Mock、WC-3 細胞に比較して MC-4 細胞では、Stat1、Stat2、Stat3、Stat5、eNOS、eIF4E、mTOR が、より強くリン酸化されていた。MC-4 細胞では、Akt がより強くリン酸化されており、Akt 活性の亢進も見られた。さらに MC-4 細胞では、p44/42 MAP kinase もより強くリン酸化されており、p44/42 MAP kinase の活性亢進が存在した。古典型ボーウィンケル症候群に特徴的な臨床病像は、上記のような細胞内シグナル伝達の変調により惹起される可能性がある。

## 7、当科で経験した Keratin 16 遺伝子変異を認めた先天性爪甲肥厚症の母子例と国際研究登録 (IPCRR) への参加、全国疫学調査への展開

金澤伸雄、稲葉豊、古川福実（和歌山県立医科大学皮膚科）、中野創、澤村大輔（弘前大学医学部皮膚科）、米田耕造（香川大学医学部皮膚科）

発端者は和歌山県田辺市出身の 32 歳女性。幼児期から歩行後足底に水疱を生じた後に徐々に有痛性角質増殖が進行した。現在、両足底の第 1 趾内側、第 3 趾球、第 4 趾尖、踵に対称性に重度の胼胝腫があり、第 1・4 趾爪の重度の肥厚・変形を伴う。手指の爪縁も角化し一部の爪先に黒色線条を認めるが、手足以外の皮膚、口腔粘膜に異常はない。1 歳の息子も歩行を始めてから掌蹠の角化が出現している。先天性爪甲肥厚症 (PC) が疑われ、遺伝子解析の結果、母子ともに Keratin 16 遺伝子の N125S ヘテロ変異を認め、PC-16 と確定診断された。1995 年に原因遺伝子が同定されて以来、IPCRR

と呼ばれる国際患者登録によって 250 名を越える患者について遺伝子・臨床情報がまとめられているが、本邦での実態は明らかでない。当科での診断例について IPCRR への登録が当大学倫理委員会の承認を得たことを契機に、全国疫学調査を計画している。

# プログラム抄録集

厚生労働科学研究費補助金  
難治性疾患等克服研究事業(難治性疾患克服研究事業)

## 皮膚の遺伝関連性希少難治性疾患群の網羅的研究班 平成25年度 第1回班会議

日時:平成25年11月8日(金)12:00~14:00  
場所:サンプラザ天文館 貸会議室・貸ホール3階 D-3  
鹿児島県鹿児島市東千石町2-30  
電話:099-224-6639 FAX:099-239-7509

事務局:皮膚の遺伝関連性希少難治性疾患群の網羅的研究班  
久留米大学医学部皮膚科学教室  
橋本 隆 E-MAIL:hashimot@med.kurume-u.ac.jp  
〒830-0011 福岡県久留米市旭町 67  
TEL:0942-31-7571 FAX:0942-34-2620

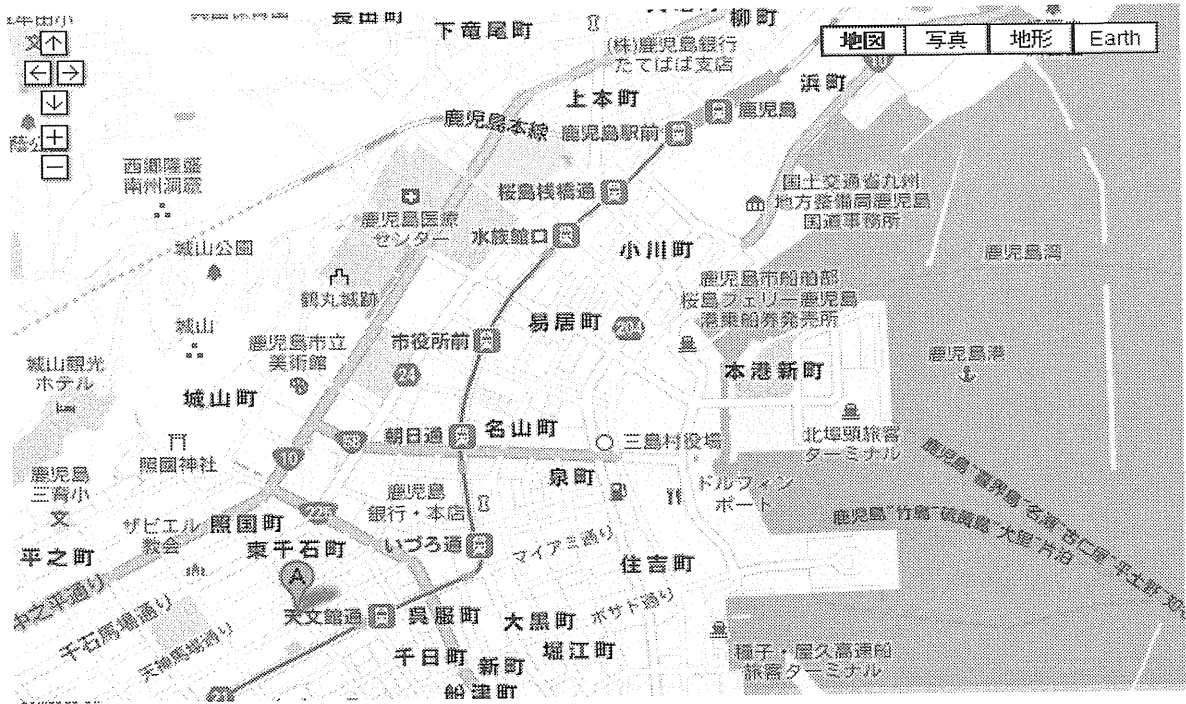


# 会場交通案内

サンプラザ天文館 貸会議室

鹿児島県鹿児島市東千石町2-30

電話:099-224-6639 FAX:099-239-7509



①が会場になります。下の図が拡大図です。



## 発表形式について

- ・発表は1演題 12分(発表 7分、討論 5分)です。
- ・会場で使用するパソコンのOS及びアプリケーションは以下の通りです。  
Windows7  
Windows PowerPoint 2003/2007/2010  
\*Macintoshでデータを作成された場合は、ご自身のPCをお持ちください。

## プログラム

12:00-12:10 開会挨拶  
皮膚の遺伝関連性希少難治性疾患群の網羅的研究班  
研究代表者 橋本 隆

12:10-12:34

座長:濱田 尚宏

### 1. BP180 C 末端部 ELISA 法の開発と有用性の検討

石井文人、安河内 篤、Teye Kwesi、土坂享成、古賀浩嗣、濱田尚宏、辛島正志  
大畑千佳、古村南夫、橋本 隆 (久留米大学皮膚科)

### 2. ヘイリーヘイリー病における *ATP2C1* 遺伝子解析と病態解明に関する研究

濱田尚宏、松田光弘、石井文人、橋本 隆(久留米大学医学部皮膚科)

12:35-12:59

座長:濱田 尚宏

### 3. 中條-西村症候群の病態解明

金澤伸雄、中谷友美、稲葉豊、国本佳代、三木田直哉、上中智香子、古川福実  
(和歌山県立医科大学皮膚科)

中村靖司(和歌山県立医科大学臨床検査医学)

有馬和彦(長崎大学公衆衛生学)

井田弘明(久留米大学呼吸器・神経・膠原病内科)

吉浦孝一郎(長崎大学人類遺伝学)

#### 4. 本邦における先天性爪甲肥厚症：文献的考察と全国疫学調査のまとめ

稲葉豊、中谷友美、金澤伸雄、古川福実(和歌山県立医科大学皮膚科)

米田耕造(香川大学医学部皮膚科)

濱田尚宏、橋本隆(久留米大学皮膚科)

13:00—13:10 休憩

13:10—13:22

座長：石井 文人

#### 5. 掌蹠角化症の病態について

米田耕造、中井浩三、森上徹也、窪田泰夫(香川大学皮膚科)

13:23—13:35

座長：石井 文人

#### 6. コケイン症候群の病態解明と治療法の探索

～ヒト細胞およびマウスモデルを用いた検討～

森脇 真一、牧之段 恵里、大澤 冴野(大阪医科大学皮膚科)

13:36—13:48

座長：石井 文人

#### 7. 弾性線維性仮性黄色腫

宇谷 厚志(長崎大学病院皮膚科)

## 1. BP180 C 末端部 ELISA 法の開発と有用性の検討

石井文人、安河内 篤、Teye Kwesi、土坂享成、古賀浩嗣、濱田尚宏、辛島正志  
大畑千佳、古村南夫、橋本 隆（久留米大学皮膚科）

類天疱瘡群のひとつである粘膜類天疱瘡(mucous membrane pemphigoid 以下 MMP)は粘膜のみもしくは粘膜優位に病変を生じる自己免疫性水疱症である。大多数(70- 80%)は BP180 に反応する IgG および IgA 抗体を示す抗 BP180 型 MMP であり、水疱性類天疱瘡の自己抗体が BP180 NC16a 部位に示すのに対して、抗 BP180 型 MMP の抗体は BP180 の C 末端部位に多く反応することが示されている。本研究では、同疾患との関連性が指摘されている BP180 C 末端部領域に着目し、同抗原タンパクを用いて、より簡便かつ定量化可能な MMP の新規診断法の開発を行い、的確な治療を行うための足がかりを目的とする。BP180 C 末端部領域のリコンビナント蛋白を作製、ELISA 法を開発し、多数の MMP 患者血清を用いてその有用性を検討した。

## 2. ヘイリーヘイリー病における *ATP2C1* 遺伝子解析と病態解明に関する研究

濱田尚宏、松田光弘、石井文人、橋本 隆(久留米大学皮膚科)

ヘイリーヘイリー病(HHD)は常染色体優性遺伝を示す稀な皮膚疾患で、ゴルジ体膜上に存在するカルシウムポンプ SPCA1 をコードする *ATP2C1* 遺伝子の変異により発症する。我々は、平成 24 年度までに国内外の HHD 患者について遺伝子解析を行い、32 個の *ATP2C1* 変異(そのうち 27 個は新規)を同定した。今年度は 6 例の追加症例を得て 5 個の変異(そのうち 4 個が新規)を同定し、各症例について遺伝子変異の部位・種類と臨床症状との相関について検討を行ってみた。HHD の発症には、SPCA1 の遺伝的異常に基づく細胞内カルシウム環境の変化が深く関与すると考えられるが、その病態形成に関しては未だ不明な部分が多い。そこで、我々は患者培養ケラチノサイトと *ATP2C1* 遺伝子をノックダウンした HaCaT 細胞における細胞内カルシウム動態を調べ、細胞接着に関わる遺伝子の発現変動について検討を行った。

### 3. 中條-西村症候群の病態解明

金澤伸雄、中谷友美、稲葉豊、国本佳代、三木田直哉、上中智香子、古川福実(和歌山県立医科大学皮膚科)、中村靖司(和歌山県立医科大学臨床検査医学)、有馬和彦(長崎大学公衆衛生学)、井田弘明(久留米大学呼吸器・神経・膠原病内科)、吉浦孝一郎(長崎大学人類遺伝学)

現存する中條-西村症候群の小児例は和歌山市出身の6歳児1例のみであったが、奈良市立病院で原因不明の炎症性疾患としてアクテムラが投与されていた9歳男児が同症と判明した。一方、和歌山県立高等看護学院を今春卒業した和歌山・泉南地方の学生50名の解析では、*PSMB8* 遺伝子 G201V 変異は見いだされなかった。最近、新規M117Vホモ変異をもつバングラデシュ人のCANDLE症候群例が報告され、疾患関連 *PSMB8* 変異は T74S, T75M, C135X を加え5種類となった。アクテムラ投与の臨床研究において、上半身の萎縮と腹部肥満が著明な1成人例に4週間おきに10回投与したが、明らかな改善なく、肺炎を発症したため中止した。現在、発熱・皮疹など炎症症状が持続する成人例に投与を試みている。そのほか、若年発症の膿疱性乾癬患者に *IL-36RN* 複合ヘテロ変異を見出し、遺伝性自己炎症疾患が疑われながら既知の遺伝子変異が見出されない症例においては、両親を加えたトリオにおけるエキソーム解析を進めている。

### 4. 本邦における先天性爪甲肥厚症:文献的考察と全国疫学調査のまとめ

稲葉豊、中谷友美、金澤伸雄、古川福実(和歌山県立医科大学皮膚科)、米田耕造(香川大学医学部皮膚科)、濱田尚宏、橋本隆(久留米大学皮膚科)

先天性爪甲肥厚症は、爪甲の硬化・肥厚、掌蹠の角化、白板症、多汗、四肢の角化性丘疹、出生歯などを呈する先天性角化異常症である。以前は白板症を伴うⅠ型と多発性脂腺嚢腫を伴うⅡ型に大きく分けられていた。近年、原因遺伝子の同定が進み、Ⅰ型は *KRT6a* と16、Ⅱ型は *KRT6b* と17 遺伝子の変異によることがわかり、欧米では遺伝子治療も試みられている。本邦における症例報告を集計した結果、登録による症例の蓄積のある欧米と比べ、*KRT17* 遺伝子変異を伴うⅡ型の症例の報告が多く、臨床症状にも偏りが存在することがわかった。大学と大病院の皮膚科と小児科を対象とした全国一次調査でも同様の結果が得られ、16例の確定、6例の疑い症例が見出された。今後、二次調査により、国際患者登録(IPCRR)に準じた詳細な患者情報の蓄積・登録の代行、遺伝子検索を行い、本邦症例の独自性の有無を明らかにする予定である。今回、本邦報告例と全国調査結果のまとめを報告する。

## 5. 掌蹠角化症の病態について

米田耕造、中井浩三、森上徹也、窪田泰夫(香川大学皮膚科)

ロリクリンとプロフィラグリンは表皮の分化に深く関与するタンパク質なので、この二つのタンパク質の研究は掌蹠角化症の病態の解明につながる。プロフィラグリンは脱リン酸化されてプロフィラグリン N 末端タンパク質 (profilaggrin N-terminal domain: PND)とフィラグリンモノマーになる。ヒト表皮においてコンフォーカルレーザー顕微鏡観察を行ったところロリクリンと PND は共存していた。酵母ツーハイブリッド法により PND の B 領域とロリクリンの間で相互作用が生じていることが判明した。GST-PND とロリクリンが結合することはプルダウン法によっても示すことができた。この結果はロリクリンとプロフィラグリンが協調して表皮の分化を調節していることを示すものである。今後は昨年の本会議で報告した掌蹠角化症モデル細胞におけるロリクリンとプロフィラグリンの相互作用についても検討する予定である。

## 6. コケイン症候群の病態解明と治療法の探索

～ヒト細胞およびマウスモデルを用いた検討～

森脇 真一、牧之段 恵里、大澤 冴野(大阪医科大学皮膚科)

演者は紫外線性 DNA 損傷の修復異常で発症する稀な遺伝性疾患:コケイン症候群(CS)の診断センターを長年にわたり維持してきた。CS は早老症、日光過敏、発育不全、中枢神経障害を伴う予後不良の難病である。今回、CS における表現型・遺伝型関連の検討と放射線による二重鎖切断修復能の評価、マウスモデルを用いた中枢神経障害の解析の 3 点に関して最近得た知見を報告する。

本年度これまで新たに 7 症例を CS と確定診断し、3 例に遺伝子変異(2 例は新規)(残り 4 例は解析中)を同定、過去の報告通り表現型・遺伝型のパラドキシカル関連を認めた。リン酸化 H2AX を指標にした検討では CS は放射線に対して高感受性である可能性が示唆された。また CS モデルマウス(XPG-null)を使用して MBP 染色により中枢神経を病理組織学的に検討したところ、大脳皮質、海馬に髄鞘不全を認めた。今後も症例を蓄積し、加えて機能解析も行う予定である。

## 7. 弾性線維性仮性黄色腫

宇谷 厚志(長崎大学病院皮膚科)

弾性線維性仮性黄色腫(PXE)は、弾性線維の変性や石灰化の沈着を特徴とし、皮膚、網膜、心臓・血管などの弾性線維に富んだ組織に障害が発生する。PXEの原因である *ABCC6* がコードする膜輸送蛋白 MRP6 の遺伝子異常が弾性線維を変性させる機序は全く不明である。研究者は 2010 年に PXE 患者の全国調査を開始し、現時点までに男性 42 例、女性 99 例、計 141 例において詳細な臨床データ取得できた。本研究は、PXE 患者の遺伝子検査によりその変異の特異性・領域の有無、また変異部位と症状(genotype-phenotype)の相関を検討すること、ならびに MRP6 異常から弾性線維変性へのリンクを解明することを目的としている。

70 例の遺伝子シーケンスが終了し、c.254delG 変異が 21%と最も多かった。遺しかし臨床データとの比較では変異と重症度とに相関性は見られなかった。

また R419Q ミスセンス変異による MRP6 sorting 不全の有無を検討するために *ABCC6*-GFP を恒常的に発現させた 293T 細胞を樹立したので、今後変異を導入しそのミスセンス変異による分布パターンを検討してゆく。

## 論文等の謝辞

(英文)

This work was supported by “Research on Measures for Intractable Diseases” Project: matching fund subsidy (H24-038 to T. Hashimoto) from the Ministry of Health, Labour and Welfare.

(和文)

本研究は厚生労働省科学研究費補助金 難治性疾患等克服研究事業(H24-難治等(難)一般-038)を得て行われた。

## 論文等の謝辞

英文

This study was supported by “Research on Measures for Intractable Diseases” Project : matching fund subsidy (H24-038 to T. Hashimoto) from the Ministry of Health, Labour and Welfare.

和文

本研究は厚生労働省科学研究費補助金 難治性疾患等克服研究事業 (H24 - 難治等(難)一般-038) を得て行われた。



厚生労働科学研究費補助金  
難治性疾患等克服研究事業（難治性疾患克服研究事業）  
皮膚の遺伝関連性希少難治性疾患群の網羅的研究  
平成 24 年度～25 年度 総合研究報告書

発行 平成 26 年 3 月

発行所 皮膚の遺伝関連性希少難治性疾患群の網羅的研究班事務局  
久留米大学医学部皮膚科学教室

〒830 - 0011 福岡県久留米市旭町 67

TEL : 0942 - 31 - 7571 FAX : 0942 - 34 - 2620

