

**厚生労働科学研究費補助金（難治性疾患政策研究事業）
分担研究報告書**

肥厚性皮膚骨膜炎の重症度判定と認定基準

**研究協力者 新関寛徳 独立行政法人 国立成育医療研究センター
皮膚科 医長**

【研究要旨】

当該疾患について重症度判定と認定基準をまとめた。過去の本邦における症例報告に記載のある症状、合併症について grading を策定した。指定難病の要件を満たす症状を選択し、認定基準を策定した。認定基準を満たした症例は 13 例中 4 例であった。全国調査による症例数を増やした調査が必要である。

共同研究者

横関博雄 東京医科歯科大学大学院医歯学総合研究科 教授

石河晃 東邦大学医学部 教授

戸倉新樹 浜松医科大学医学部 教授

椛島健治 京都大学医学研究科 准教授

乾重樹 大阪大学大学院医学系研究科 寄付講座准教授

種瀬啓士 慶應義塾大学医学部皮膚科学 助教

関敦仁 国立成育医療研究センター整形外科 医長

桑原理充 奈良県立医科大学付属病院形成外科 准教授

宮坂実木子 国立成育医療研究センター放射線診療部 医長

三森経世 京都大学大学院医学研究科内科学講座臨床免疫学 教授

久松理一 慶應義塾大学医学部内科学（消化器） 准教授

亀井宏一 国立成育医療研究センター腎臓リウマチ膠原病科 医員

新井勝大 国立成育医療研究センター消

化器科 医長

工藤純 慶應義塾大学医学部遺伝子医学研究室 教授

井上永介 国立成育医療研究センター社会臨床研究センター生物統計室 室長

小崎慶介 都立北療育医療センター整形外科・東京大学病院整形外科骨系統診療部長

江崎幹宏 九州大学大学院医学研究院病態機能内科学 講師

奥山虎之 国立成育医療研究センター臨床検査部 部長

堀川玲子 国立成育医療研究センター内分泌・代謝科 医長

松岡健太郎 国立成育医療研究センター病理診断部 医長

武井修治 鹿児島大学医学部保健学科 教授

吉田和恵 国立成育医療研究センター皮膚科 医員

A . 研究目的

厚生労働省難治性疾患克服研究事業に

おける対象疾患として助成対象を決定しうる重症度判定、認定基準を策定する。

B . 研究方法

当該疾患として先に当該研究者らが策定した診断基準（参考資料）を満たす本邦症例報告論文より、主症状、合併症をリスト化し、治療が必要な症状のgradingを策定した。そのなかから指定難病の要件を満たす症状を選択し認定基準を策定した。認定基準を決定するのに必要な症状のgradingを当該疾患の「重症度判定」と定義した。

（倫理面への配慮）

患者の診断にあたって遺伝子診断を行う際にはヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針を遵守した。研究計画は国立成育医療研究センター倫理委員会の承認をえた（受付番号 374）。

C . 研究結果

表1のごとく策定した。当該研究者らが経験した13例に於いてこの重症度判定を検討したところ、認定基準1が1例（7.7%）、認定基準2が3例（23%）において条件を満たした。

D . 考 察

稀少疾患であるため、認定基準を策定した場合に、何割の患者が助成を受けられるのかを策定することは困難である。策定後の全国調査は必至と考えられる。

E . 結 論

肥厚性皮膚骨膜症の重症度判定、認定基準を策定した。

F . 健康危険情報

なし

G . 研究発表（平成26年度）

論文発表

1. Niizeki H, Shiohama A, Sasaki T, Seki A, Kabashima K, Otsuka A, Takeshita M, Hirakiyama A, Okuyama T, Tanese K, Ishiko A, Amagai M, Kudoh J: The novel SLCO2A1 heterozygous missense mutation p.E427K and nonsense mutation p.R603* in a female patient with pachydermoperiostosis with an atypical phenotype. Br J Dermatol 2014;170(5):1187-9.
2. Niizeki H, Shiohama A, Sasaki T, Seki A, Kabashima K, Otsuka A, Kosaki K, Ogo A, Yamada T, Miyasaka M, Matsuoka K, Hirakiyama A, Okuyama T, Matsuda M, Nakabayashi K, Tanese K, Ishiko A, Amagai M, Kudoh J: The complete type of pachydermoperiostosis: A novel nonsense mutation p.E141* of the SLCO2A1 gene. J Dermatol Sci. 2014 ;75(3):193-5.

学会発表

1. 中澤慎介、森達吉、新関寛徳、戸倉新樹：難治性下腿潰瘍を合併した肥厚性皮膚骨膜症の1例、第110回日本皮膚科学会静岡地方会、三島市、2014.10.18
2. 皆川智子、金子高英、中野創、澤村大輔、水上浩哉、斎藤陽子、二川原健、新関寛徳：肥厚性皮膚骨膜症の1例、日本皮膚科学会青森地方会、弘前市、2014.11.16
3. 中澤慎介、森達吉、新関寛徳、戸倉新樹：難治性下腿潰瘍を合併した肥厚性

皮膚骨膜症の1例、第38回皮膚脈管
膠原病研究会、東京、2015.01.30

**H . 知的所有権の出願・登録状況
(予定を含む)**

1. 特許取得
なし
2. 実用新案登録
なし
3. その他
なし