

201510009B

厚生労働科学研究費補助金

難治性疾患克服研究事業

拘束性皮膚障害の本邦における
診療実態の把握、全患者データベース構築と
診断指針の作成

平成26～27年度 総合研究報告書

研究代表者 河野 通浩

平成28(2016)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

拘束性皮膚障害の本邦における
診療実態の把握、全患者データベース構築と
診断指針の作成に関する研究

平成26年度～27年度 総合研究報告書

研究代表者 河野 通浩

平成28（2016）年 3月

目 次

I. 総合研究報告	
拘束性皮膚障害の本邦における診療実態の把握、全患者データベース構築と 診断指針の作成 -----	5
研究代表者 河野 通浩 (名古屋大学)	
II. 研究成果の資料 -----	21
III. 研究成果の刊行に関する一覧表 -----	25

I . 総合研究報告

厚生労働科学研究費補助金（難治性疾患克服研究事業）

（総合）研究報告書

拘束性皮膚障害の本邦における診療実態の把握、
全患者データベース構築と診断指針の作成に関する研究

研究代表者 河野通浩 名古屋大学大学院医学系研究科皮膚病態学分野
講師

研究要旨 拘束性皮膚障害（Restrictive dermopathy ; RD）は、1983年にはじめて報告された新しい遺伝性疾患である。胎生後期からの皮膚の分化異常による皮膚硬化を本態とし、緊張性を伴った脆弱な皮膚のほかに、皮膚硬化による多発性関節拘縮、呼吸様運動障害による肺低形成を示し、子宮内胎児死亡例も見られ、出生しても呼吸不全のためにほとんどは1週間以内に死に至る非常に重篤な疾患である。これまでに世界中で約60例の報告があるのみである。有効な治療法はない。本症は一部を除いて常染色体劣性遺伝を示し、2004年に本疾患の原因遺伝子がZMPSTE24もしくはLMNA遺伝子であることが明らかになった。

本疾患の患者数、診療実態と臨床経過と予後を十分に把握するための全国規模の疫学調査をし、集積した症例の遺伝子診断を行う計画をした。これにより診断確定と表現型-遺伝子型の関連の調査、さらに挙児希望の両親に対しての出生前診断を可能にし、併せて着床前診断の施行準備を進める。また、疾患の広い周知のため、研究班のホームページと症例データベースの作成をする。

研究分担者

秋山真志・名古屋大学大学院医学系研究科・教授

新島新一・順天堂大学医学部附属練馬病院・教授

末岡 浩・慶應義塾大学医学部・准教授

梅澤明弘・国立成育医療研究センター

一・副所長

研究協力者

林谷道子（平成26年度）

西村 裕（平成27年度）

・広島市立広島市民病院総合周産期母子医療センター・センター長

A. 研究目的

拘束性皮膚障害（Restrictive dermopathy ; RD）は、1983年にはじめて報告された新しい遺伝性疾患である。胎生後期からの皮膚の分化異常による皮膚硬化を本態とし、緊張性を伴った脆弱な皮膚のほかに、皮膚硬化による多発性関節拘縮、呼吸様運動障害による肺低形成を示し、子宮内胎児死亡例も見られ、出生しても呼吸不全のためにほとんどは1週間以内に死に至る非常に重篤な疾患である。これまでに世界中で約60例の報告があるのみである。有効な治療法はない。本症は一部を除いて常染色体劣性遺伝を示し、2004年に本疾患の原因遺伝子がZMPSTE24もしくはLMNA遺伝子であることが明らかになった。

本邦では11例の報告に留まるが、新しい疾患概念であり、ほとんどが死産や出生直後の死亡であるため正確な診断がつかないままの症例がある可能性があり、実際はさらに多くの患者が存在すると予想される。しかし、これまで全国規模の疫学調査は行われておらず、詳細は不明である。

本疾患の本邦における全患者データベース構築と診断指針の作成を最終目的として、(1) 全国規模の疫学調査を行い、本疾患の患者数、診療実態と臨床経過と予後を十分に把握する。(2) 集積した症例のうち可能であれば遺伝子診断を行い、診断確定と表現型-

遺伝子型の関連の調査、(3) さらに挙児希望の両親に対しての出生前診断を可能にする。また、着床前診断の施行準備を進める。その結果、(4) データベース構築と診断指針の作成を目指す。

B. 研究方法

(1) 【本邦におけるRDの疫学調査】 (河野、秋山、新島、林谷)

日本全国の主な皮膚科、小児科、産婦人科の診療施設を対象に本疾患の疫学調査を実施する。皮膚科の場合は対象施設を日本皮膚科学会の研修施設となっている病院とし、小児科、産婦人科についても同様のレベルの病院を対象に調査をする。この調査により、本邦ではじめて、本症の患者数、発症率、合併症、予後および医療機関での診療実態を調査する。調査の状況によっては、さらに小規模な産科医院などへも調査範囲を広げる。

(2) 【RDの遺伝子診断および遺伝子変異型と臨床型の関連の検討】 (河野、梅澤、末岡)

新規患者家系は確定診断のためのサングァーシーケンスによるZMPSTE24およびLMNA遺伝子の遺伝子診断などにより、できる限り発症原因となる遺伝子変異を同定する。これにより、希望する両親が、できるだけ(3)の出生前診断を行えるようにする。さらに、遺

伝子診断時に依頼医師から提供を受ける臨床情報と遺伝子診断の結果から、表現型と遺伝子変異の間に関連があるかをできるだけ多くの症例で検討する。

なお、当科でRDの遺伝子診断を行っていることは学会発表を通じて徐々に知られているが、当科のホームページを用いて研究班発足と研究内容について情報提供を行い、広く周知を試みる。それにより、症例の集積を図る。

(3) 【RDの着床前診断を含む出生前診断の施行】（河野、末岡）

本疾患では胎生期死亡例も多く見られ、出生しても呼吸不全のためにほとんどは1週間以内に死に至る非常に重篤な疾患である。有効な治療法はないため、患児を失ったご両親は挙児希望があっても次の妊娠に踏み込めないでいる方が多いと予想される。

我々は、これまでに本疾患の遺伝子診断を行い、診断を確定した症例がある。それらの症例のうちで出生前診断を希望する症例について、十分な遺伝相談の上で出生前診断を施行することを計画した。さらに、着床前診断も症例ごとに慎重に検討した上で症例ごとに手続きを進めていく。

具体的には、本疾患の遺伝子診断を行い、診断を確定した症例のご両親を対象として、今後の妊娠について出生前

診断をご希望のご両親には、妊娠前に名古屋大学皮膚科を受診していただき、書面を用いて十分に説明して、同意を得る。

(4) 【本邦のRD全患者データベースの構築】（河野、秋山、新島）

これまでの文献的な情報と(1)疫学調査、(2)遺伝子診断の情報を網羅的集積し、本邦のRD全患者情報データベースを構築する。疫学調査終了までは、先行して、学会および論文報告症例と自験例の情報を掲載した本邦のRD患者情報データベースをweb上に構築する。これにより全国の医療機関から容易にRD患者情報にアクセス可能になる。このデータベースには、疫学調査が進み次第、得られた症例情報を随時追加登録していく。

（倫理面への配慮）

RDの遺伝子変異解析および出生前診断とそれに伴う検体採取と研究利用は名古屋大学医学部生命倫理委員会の承認を得ている。具体的には、

- (1) 患児の両親に疾患遺伝子解析の内容と必要性を十分に説明し、書面による同意を得てから検体を採取する。出生前診断については改めて文書にて同意を得て、熟練した産婦人科医による妊娠中の検体採

取を行い、診断を行う。

- (2) 採取した検体は個人IDで管理し、個人IDで連結できる患者の情報は鍵をかけた書庫で管理し、個人情報流出を出来るだけ防ぐ手段をとる。

また、臨床および遺伝子変異情報のデータベースはコンピュータ上で管理する。遺伝子診断の際の個人IDと共通化して、データベース上では、個人が特定できないようにする。コンピュータはパスワードロックをかけて、第三者のアクセスを防ぐ。また、ウイルス対策ソフトをインストールする。データベース公開の際には、その情報の内容からデータベースにアクセスするためのIDとパスワードを発行して登録者のみ閲覧できるようにする。

C. 研究結果

(1) 【本邦におけるRDの疫学調査】

日本全国の主な皮膚科、小児科、産婦人科の診療施設を対象に本疾患の疫学調査を実施し、本邦ではじめて、本症の患者数、発症率、合併症、予後および医療機関での診療実態を調査する計画をした。しかしながら、研究期間内に疫学調査を実施することができなかった。今後、期間外であるが準備でき次第実施したい。

(2) 【RDの遺伝子診断および遺伝子変異型と臨床型の関連の検討】

新規患者家系を獲得し、ZMPSTE24およびLMNA遺伝子の遺伝子診断などにより、発症原因となる遺伝子変異を同定する計画をした。本研究期間内に新規症例は得られなかったが、これまでの遺伝子診断を行った症例に関して、表現型と遺伝子変異の間に関連があるかを検討しているところである。また、研究班ホームページを作成し、研究内容について情報提供を行い、遺伝子診断施設を明示した。研究期間終了後も名古屋大学医学部皮膚科学教室では、学内の生命倫理委員会の承認を得て、RDの遺伝子診断を引き続き行うので、ホームページによる情報提供により、今後、症例の集積を見込めると考えている。

(3) 【RDの着床前診断を含む出生前診断の施行】

遺伝子診断を行った症例のうちで出生前診断を希望する症例は遺伝相談の上で施行する。計画通り、分担研究者の末岡医師は、着床前診断の承認審査が完了し、承認を得た。現在、実施に向けて準備中である。

(4) 【本邦のRD全患者データベースの構築】

これまでの文献的な情報と疫学調査、遺伝子診断の情報を網羅的集積し、本邦のRD全患者情報データベース構築を目標とした。

疫学調査終了前は、調査に先行して、学会および論文報告症例と自験例の情報を掲載した本邦のRD患者情報データベースをweb上に構築した。

これにより全国の医療機関から容易にRD患者情報にアクセス可能になった。現在のところ、この患者情報データベースにアクセスは登録した医師のみに限定しており、パスワード管理されている。このデータベースには、疫学調査が進み次第、得られた症例情報を随時追加登録していく予定である。本研究期間内に疫学調査が終了できなかったため、今後、疫学調査施行した際にはデータベースにその結果を反映する。

D. 考察

2年間の本研究期間中に新しい症例を明らかにすることはできなかった。やはり、稀少疾患であることは間違いないと考えられるが、やはり、できるだけ早く疫学調査を行うこと、また、本研究班のウェブサイトを充実させること、学会や論文を通じて、本疾患をできるだけ多くの医療関係者に知ってもらふことにつとめる必要があると実感した。本研究期間中に実施することができなかったが、特に疫学調

査は、実際に疫学調査で我々が情報を得るだけでなく、多くの医師に本疾患の存在を知らせるという意味でも有効であると考ええる。研究期間終了後でもこれまで準備をしたアンケート内容でできるだけ早く疫学調査を実施したいと考えている。

E. 結論

本研究の開始により、これまで全容が不明であったRDの診療実態の把握と、それをもとにした全患者データベース構築と診断指針の作成の確立に向けてのスタートを切ることができた。

また、出生前診断についても着床前診断が行われるようになれば、母体への肉体的および精神的な負担が減ると考える。研究期間内の実施には至らなかったが、今後、慎重に配慮深く実施する。

今後、本研究の目標である診断指針を確立することができれば、いままで遺伝子診断、出生前診断を含めた診断指針がなく、診断がつかなかった本疾患の患者さんおよびご両親、医療関係者にとって、疾患の原因、病態、予後の理解に役立つことができる。

我々は、そのために、ひとりひとりの患者さんが明らかにしてくれた本疾患についてのひとつひとつの知見を無駄にせず、本疾患の病態解明に役立てたいと考えている。そして、そうできれば、本疾患だけでなく、本疾患を含む一連のラミネン病と呼ばれる

疾患群の病態解明に役立つため、当初の目的を超えた、医学的社会的利益がもたらされると考えている。

F. 健康危険情報

特になし。

G. 研究発表（研究代表者に関する業績のみ）

1. 論文発表

論文1)

Minakawa S, Tanaka H, Kaneko T, Matsuzaki Y, **Kono M**, Akiyama M, Minogishi Y, Sawamura D.

Hyper-IgE syndrome with a novel mutation of the STAT3 gene.

Clin Exp Dermatol. (in press)

論文2)

Tsutsumi M, **Kono M**, Akiyama M, Katoh N, Nakai N.

Reticulate acropigmentation of Kitamura with a novel ADAM10 mutation: a case report.

J Dermatol. (in press)

論文3)

Sugiura K, Ohno A, **Kono M**, Kitoh H, Itomi K, Akiyama M.

Hyperpigmentation over the metacarpophalangeal joints and the malleoli in a case of hyaline fibromatosis syndrome with ANTXR2 mutations.

J Eur Acad Dermatol Venereol. (in press)

論文4)

Ogawa Y, **Kono M**, Tsujikawa M, Tsujiuchi H, Akiyama M.

IgE-independent pathophysiology of severe atopic dermatitis demonstrated in an IgE-deficient patient.

J Dermatol Sci. (in press)

論文5)

Kono M, Hasegawa-Murakami Y, Sugiura K, Ono M, Toriyama K, Miyake N, Hatamochi A, Kamei Y, Kosho T, Akiyama M.

A 45-year-old woman with Ehlers-Danlos syndrome caused by dermatan 4-O-sulfotransferase-1 deficiency: implications of dermatan sulfate depletion on early aging.

Acta Derm Venereol. (in press)

論文6)

Kono M, Fukai K, Omura R, Sugawara K, Tsuruta D, K Sugiura K, Akiyama M.

A case of epidermolytic ichthyosis showing a very mild phenotype due to a novel tail extension mutation in KRT10.

J Eur Acad Dermatol Venereol. (in press)

論文7)

Jeong JW, **Kono M**, Hasegawa-Murakami Y, Motoi T, Yokota K, Matsumoto T, Kaibuchi-Ando K, Kato Y, Tada T, Akiyama M.

Angiofibroma of soft tissue in the cheek: diagnosis confirmed by gene rearrangement in NCOA2.

Acta Derm Venereol. (in press)

論文8)

Kono M, Yokoyama N, Ogawa Y, Takama H, Sugiura K, Akiyama M. Unilateral generalized linear porokeratosis with nail dystrophy. *J Dermatol*. 2016 Mar;43:286-7.

論文9)

Okamura K, Araki Y, Abe Y, Shigyou A, Fujiyama T, Baba A, Kanekura T, Chinen Y, **Kono M**, Niizeki H, Tsubota A, Konno T, Hozumi Y, Suzuki T. Genetic analyses of oculocutaneous albinism types 2 and 4 with eight novel mutations. *J Dermatol Sci*. 2016 Feb;81:140-2.

論文10)

Noda K, Sugiura K, **Kono M**, Akiyama M. Porokeratotic eccrine ostial and dermal duct nevus with a somatic homozygous or monoallelic variant of connexin 26. *J Dermatol Sci*. 2015 Oct;80:74-6.

論文11)

Murase C, **Kono M**, Nakanaga K, Ishii N, Akiyama M. Buruli ulcer successfully treated with negative-pressure wound therapy. *JAMA Dermatol*. 2015 Oct;151:1137-9.

論文12)

Sugiura K, Nakasuka A, Kono H, **Kono M**, Akiyama M. Impetigo herpetiformis with IL36RN mutations in a Chinese patient: a founder haplotype of c.115+6T>C in East Asia. *J Dermatol Sci*. 2015 Sep;79:319-20.

論文13)

Kono M, Suganuma M, Takama H,

Zarzoso I, Saritha M, Bodet D, Aboobacker S, Kaliaperumal K, Suzuki T, Tomita Y, Sugiura K, Akiyama M. Dowling–Degos disease with mutations in POFUT1 is clinico-pathologically distinct from reticulate acropigmentation of Kitamura.

Br J Dermatol. 2015 Aug;173:584-6.

論文14)

Nanbu A, Sugiura K, **Kono M**, Muro Y, Akiyama Y. Annular elastolytic giant cell granuloma successfully treated with minocycline hydrochloride. *Acta Dermato-Venereol*. 2015 May; 95(6):756-7.

論文15)

Yokota K, Sawada M, Matsumoto T, Hasegawa Y, **Kono M**, Akiyama M. Lymphatic flow is mostly preserved after sentinel lymph node biopsy in primary cutaneous malignant melanoma. *J Dermatol Sci*. 2015 May;78(2):101-7.

論文16)

Matsumoto T, Yokota K, Sawada M, Hasegawa Y, Takeuchi A, **Kono M**, Akiyama M. Large epidermal cleft formation in verrucous-keratotic malignant melanoma on the heel.

J Am Acad Dermatol. 2015 Jan;72(1):e37-8.

論文17)

Nin-Asai R **Kono M**, Akiyama M. Urticaria pigmentosa complicated with esophageal eosinophilia. *J Am Acad Dermatol*. 2014

Nov;71(5):e207-8.

論文18)

Nogimori M, Yokota K, Sawada M, Matsumoto T, **Kono M**, Akiyama M. Spindle cell carcinoma of the breast in a patient with neurofibromatosis type 1. *Eur J Dermatol* 24:397-8, 2014.

論文19)

Ogawa Y, Takeichi T, **Kono M**, Hamajima N, Yamamoto T, Sugiura K, Akiyama M. Revertant Mutation Releases Confined Lethal Mutation, Opening Pandora's Box: A Novel Genetic Pathogenesis. *PLoS Genet* 10:e1004276, 2014.

論文20)

Sawada M, Yokota K, Matsumoto T, Shibata S, Yasue S, Sakakibara A, **Kono M**, Akiyama M. Proposed classification of longitudinal melanonychia based on clinical and dermoscopic criteria. *Int J Dermatol* 53:581-5, 2014.

論文21)

Kono M, Nomura T, Ohguchi Y, Mizuno O, Suzuki S, Tsujiuchi H, Hamajima N, McLean WH, Shimizu H, Akiyama M. Comprehensive screening for a complete set of Japanese-population-specific filaggrin gene mutations. *Allergy* 69:537-40, 2014.

論文22)

安達明子, 横田憲二, **河野 通浩**, 澤田昌樹, 松本高明, 長谷川佳恵, 山中直樹, 室慶直, 秋山 真志
頭頂部のVascular Eccrine Spiradenom

aの1例

皮膚科の臨床56(6): 835-837, 2014

論文23)

深井 和吉、大磯 直毅、川口 雅一、佐藤 美保、堀田 喜裕、種村 篤、金田 眞理、川上 民裕、西村 栄美、**河野 通浩**、林 思音、山下 英俊、錦織 千佳子、佐野 栄紀、片山 一朗、鈴木 民夫。

日本皮膚科学会ガイドライン 眼皮膚白皮症診療ガイドライン。

日本皮膚科学会雑誌124(10)
1897-1911, 2014

論文24)

清水奈美、深井和吉、小澤俊幸、新宅治夫、**河野通浩**、鶴田大輔。

色素失調症の男児例。

日本小児皮膚科学会雑誌 2015
Jun;34(2): 113-6.

論文25)

河野通浩、秋山真志. <差分解説>次世代シーケンスにより明らかになってきた色素異常症の原因. 日本医事新報. 第4765号 (2015年8月22日発行) p49.

論文26)

河野通浩、秋山真志. アトピー性皮膚炎とフィラグリン遺伝子. チャイルドヘルス. 2015;18:660-662.

2. 著書

著書1)

Kono M.

The dyschromatoses.

In: **UpToDate**, Dyer JA, Corona R (Ed), UpToDate, Waltham, MA.

(<http://www.uptodate.com/contents/the-d>

yschromatoses) (Accessed on December 25, 2015.)

2. 学会発表

学会発表1)

Michihiro Kono, Kazumitsu Sugiura, Mutsumi Suganuma, Masahiro Hayashi, Hiromichi Takama, Tamio Suzuki, Kayoko Matsunaga, Yasushi Tomita and Masashi Akiyama
Reticulate acropigmentation of Kitamura and Dowling-Degos disease are genetically independent disorders distinct from each other; further confirmation.
XXII International Pigment Cell Conference (2014年9月4-7日、シンガポール)

学会発表2)

K. Okamura, J. Yoshizawa, Y. Abe, K. Hanaoka, N. Higashi, Y. Togawa, S. Nakagawa, N. Kambe, Y. Funasaka, K. Ohko, **M. Kono**, Y. Chinen, Y. Hozumi, T. Suzuki.

Oculocutaneous Albinism in Japanese Patients: Seven Novel Mutations and a Case of OCA3

XXII International Pigment Cell Conference (2014年9月4-7日、シンガポール)

学会発表3)

長谷川 佳恵、**河野 通浩**、小野 昌史、鳥山 和宏、箕持 淳、古庄 知己、三宅 紀子、秋山 真志

デルマトン4-O-硫酸基転移酵素-1の欠損によるEhlers-Danlos症候群(古庄型)の一例

第113回 日本皮膚科学会総会 (2014年5月30日～、京都)

学会発表4)

清水奈美、深井和吉、小澤俊幸、鶴田大輔、新宅治夫、**河野通浩**
色素失調症の男児例
第38回日本小児皮膚科学会学術大会 (2014年7月5-6日、東京)

学会発表5)

長谷川佳恵、**河野通浩**、横田憲二、稲葉浩子、福本隆也、木村鉄宣、秋山真志
右外眼角外方の紅色結節の一例
第30回 日本皮膚病理組織学会 (2014年7月26日、東京)

学会発表6)

長谷川 佳恵、横田 憲二、**河野 通浩**、藤田 陽奈、澤田 昌樹、松本 高明、秋山 真志、清水 真
右踵部に発生したclear cell sarcomaの一例
第30回日本皮膚悪性腫瘍学会学術大会 (2014年7月4-5日、東京)

学会発表7)

岡島梓、松本高明、横田憲二、長谷川佳恵、**河野通浩**、稲垣克彦、高間寛之、秋山真志

出血、潰瘍形成を伴う腫瘤を呈した毛母腫の2例

第65回日本皮膚科学会中部支部学術大会 (2014年10月25-26日、大阪)

学会発表8)

長谷川 佳恵、**河野 通浩**、高井峻、鬼頭浩史、秋山 真志

表皮母斑症候群の一例

第65回日本皮膚科学会中部支部学術大会 (2014年10月25-26日)

日、大阪)

学会発表9)

Michihiro Kono, Mutsumi Suganuma, Kazumitsu Sugiura, Hiromichi Takama, Tamio Suzuki, Kayoko Matsunaga, Yasushi Tomita and Masashi Akiyama
Dowling-Degos disease is genetically and clinico-pathologically distinct from reticulate acropigmentation of Kitamura, further confirmation.

第39回日本研究皮膚科学会 (2014年12月12-14日、大阪)

学会発表10)

Ogawa Y, Takeichi T, **Kono M**, Hamajima N, Yamamoto T, Sugiura K, Akiyama M.

Revertant Mutation released a lethal mutation concealed in a healthy parent: a previously unreported pathogenesis of hereditary disorders.

第39回日本研究皮膚科学会 (2014年12月12-14日、大阪)

学会発表11)

K Tanahashi, K Sugiura, **M Kono**, H Takama, N Hamajima, M Akiyama

Unexpectedly high carrier rates and genotype/phenotype correlation; LIPH mutations in Japanese autosomal recessive woolly hair/hypotrichosis.

第39回日本研究皮膚科学会 (2014年12月12-14日、大阪)

学会発表12)

小林三佐子、河野 通浩、秋山 真志
両側下眼瞼の結節を呈したサルコイドーシスの1例

第268回 日本皮膚科学会東海地方会 (2014年6月24日)

学会発表13)

榊原倫子、河野 通浩、松本 高明、松本 真帆、秋山 真志

菌状息肉症治療中に小脳橋角部 diffuse large B-cell lymphoma を生じた1例

第268回 日本皮膚科学会東海地方会 (2014年6月24日)

学会発表14)

萩原里香、鈴木 教之、水谷 和広、山田 元人、河野 通浩、秋山 真志
片側性色素失調症の1例

第269回 日本皮膚科学会東海地方会 (2014年9月日)

学会発表15)

南部愛、杉浦 一充、河野 通浩、室 慶直、秋山 真志

annular elastolytic giant cell granuloma (AEGCG) の一例

第269回 日本皮膚科学会東海地方会 (2014年9月日)

学会発表16)

浦田透、河野通浩、秋山真志、吉田 拓也

成人発症のブドウ球菌性熱傷様皮膚症候群 (SSSS) の一例

第270回 日本皮膚科学会東海地方会 (2014年12月日)

学会発表17)

村瀬千晶、河野 通浩、松本 高明、横田 憲二、長谷川 佳恵、中永 和枝、石井 則久、小野 雅史、秋山 真志
陰圧閉鎖療法を用いて治療したブルーリ潰瘍の一例

第270回 日本皮膚科学会東海地方会 (2014年12月日)

学会発表18)

藤田陽奈、横田憲二、河野通浩、澤田昌樹、松本高明、長谷川佳恵、秋山真志

左胸部の皮下腫瘍の一例

第10回 東海皮膚病理研究会 (2014年4月12日、名古屋)

学会発表19)

高間寛之、河野通浩、秋山真志

両側頭動脈の怒張、全身の疼痛と熱発
第12回 東海皮膚病理研究会 (2014年12月)

学会発表20)

清水奈美、深井和吉、鶴田大輔、永尾淳、河野通浩

Keratosis punctata palmoplantarの一家系

第107回近畿皮膚科集談会 (2014年7月13日、大阪市)

学会発表21)

河野通浩.

ミニシンポジウム1 色素異常症と遺伝子 網状肢端色素沈着症と

Dowling-Degos diseaseの原因遺伝子と臨床病理.

第26回日本色素細胞学会学術大会; 2015;札幌.

学会発表22)

河野通浩.

網状肢端色素沈着症の外用剤による効果的な治療法の確立.

文部科学省橋渡し研究加速ネットワークプログラム 第9回中部橋渡し研究支援シンポジウム;2015;名古屋.

学会発表23)

Murase C, Sugawara M, Yotsu RR, Suzuki K, Nakanaga K, Ishii N, Kono M, Akiyama M.

A case of Buruli ulcer caused by Mycobacterium ulcerans subsp. shinshuense: Treatment approach with negative-pressure wound therapy. The World Health Organization Buruli Meeting;2015;Geneva, Switzerland.

学会発表24)

Murase C, Kono M, Nakanaga K, Ishii N, Akiyama M.

A case of Buruli ulcer successfully treated with negative pressure wound therapy.

The 23rd World Congress of Dermatology;2015;Vancouver, Canada.

学会発表25)

Jeong Jin-Wook、長谷川佳恵、河野通浩、秋山真志、加藤陽一.

左頬皮下結節の1例.

第15回浜名湖皮膚病理研究会;2015;浜松.

学会発表26)

Jeong Jin-Wook、長谷川佳恵、河野通浩、加藤陽一、秋山真志.

左頬皮下結節の1例.

第13回東海皮膚病理研究会;2015;名古屋.

学会発表27)

村瀬千晶、河野通浩、松本高明、横田憲二、長谷川佳恵、中永和枝、石井則久、秋山真志.

日本におけるブルーリ潰瘍の疫学と新規治療法の提唱.

第114回日本皮膚科学会総会;2015;横浜.

学会発表28)

江上将平、本田治樹、横山知明、杉浦丹、河野通造、秋山真志。
同一家系内に見られた滴状脱色素斑。
第114回日本皮膚科学会総会;2015;横浜。

学会発表29)

堤 美穂、中井章淳、加藤則人、河野通造。
網状肢端色素沈着症の1例。
第440回日本皮膚科学会京滋地方会;2015;京都。

学会発表30)

大村玲奈、深井和吉、菅原弘二、鶴田大輔、永尾淳、河野通造、秋山真志。
Epidermolytic ichthyosisの一例。
第39回小児皮膚科学会学術大会;2015;鹿児島。

学会発表31)

渡邊直樹、河野通造、横田憲二、松本高明、村上佳恵、秋山真志、下山芳江。
左第5趾足底部の腫瘍。
第14回東海皮膚病理研究会;2015;名古屋。

学会発表32)

森章一郎、村上佳恵、河野通造、大城宏治、中黒匡人、秋山真志。
左臀部の黒色結節の一例。
第15回東海皮膚病理研究会;2015;名古屋。

学会発表33)

Jeong Jin-Wook、村上佳恵、河野通造、加藤陽一、小沢広明、元井 亨、多田豊曠、秋山真志。

NCOA2遺伝子再構成陽性の顔の
angiofibroma of soft tissue.

第274回日本皮膚科学会東海地方会;2015;名古屋。

学会発表34)

Kono M, Akiyama M, Nomura T, McLean WHI, Shimizu H, Sugiura K, Hata A, Okamoto Y, Inoue Y, Suzuki Y, Shimojo N.
Filaggrin gene mutations are significantly associated with food allergy in Japanese primary school children.
第40回日本研究皮膚科学会;2015;岡山。

学会発表35)

Sugiura K, Ohno A, Kono M, Kitoh H, Itomi K, Akiyama M.
Hyperpigmentation over the metacarpophalangeal joints and the malleoli in a case of hyaline fibromatosis syndrome with ANTXR2 mutations.
第40回日本研究皮膚科学会;2015;岡山。

学会発表36)

河野通造、松本文博、鈴木保宏、菅沼睦美、才津浩智、伊藤康友、藤原作平、森脇真一、松本和彦、松本直通、富田靖、杉浦一充、秋山真志。
遺伝性対側性色素異常症とAicardi-Goutières症候群6はADAR1遺伝子変異による表現型バリエーションである。
第9回自己炎症疾患研究会;2016;東京。

学会発表37)

Jeong Jin-Wook、長谷川佳恵、河野通造、秋山真志、加藤陽一。
第15回浜名湖皮膚病理研究会「左頬部皮下結節の一例」の経過と最終診断。
第16回浜名湖皮膚病理研究会;2016;浜

松.

学会発表38)

皆川智子、金子高英、松崎康司、中野
創、澤村大輔、平賀寛人、櫻庭裕丈、
河野通造、秋山真志.

アトピー性皮膚炎（AD）と好酸球性
胃腸炎患者におけるフィラグリ
ン（FLG）遺伝子変異の検討.

第79回日本皮膚科学会東京・東部支部
合同学術大会;2016;東京.

H. 知的所有権の取得状況

1. 特許取得

特になし。

2. 実用新案登録

特になし。

3. その他

特になし。

II. 研究成果の資料

拘束性皮膚障害研究班 web site

厚生労働省科学研究費補助金 拘束性皮膚障害研究班

[▶ ホーム](#)[▶ 患者さん向けの情報](#)[▶ 医療関係者向けの情報](#)[▶ 症例データベース](#)[▶ 研究班案内](#)[▶ お問い合わせ](#)

拘束性皮膚障害の本邦における診療実態の把握、全患者データベース構築と診断指針の作成研究班

お知らせ

2014年12月28日
ホームページ開設

厚生労働省科学研究費補助金難治性
疾患政策研究事業

拘束性皮膚障害の本邦における診療
実態の把握、全患者データベース構
築と診断指針の作成研究班

<代表研究者>

河野通浩

<事務局>

名古屋大学大学院医学系研究科

皮膚病態学分野

〒466-8550

名古屋市昭和区鶴舞町65

TEL:052-741-2111 (病院代表)

拘束性皮膚障害 (Restrictive dermopathy ; RD) は、1983年にはじめて報告された新しい遺伝性疾患です。胎生後期からの皮膚の分化異常による皮膚硬化を本態とし、緊張性を伴った脆弱な皮膚のほかに、皮膚硬化による多発性関節拘縮、呼吸様運動障害による肺低形成を示す重篤な疾患です。

2004年に本疾患の原因遺伝子がZMPSTE24もしくはLMNA遺伝子であることが明らかになりましたが、世界でも約60例ほどの報告しかない非常に稀な疾患であり、ほとんどの患者さんが早くに亡くなってしまったため、疾患の全体像がなかなか明らかになっていません。

また、診療上も臨床症状のみでは本症であると確定診断をすることが困難な場合があり、実際の患者は報告よりもかなり多いと思われます。

そこで、全国規模の疫学調査を行い、本疾患の患者数、診療実態と臨床経過と予後を十分に把握し、拘束性皮膚障害の症例データベースを構築し、集積した情報を元に拘束性皮膚障害の実践的な診断指針の作成を目指す研究班を組織しました。

お知らせ

2014年12月29日 症例データベース開設 (準備中) (現在のところ、公開は医師のみで登録制を予定しております。)

2014年12月28日 ホームページ開設

厚生労働省科学研究費補助金 拘束性皮膚障害研究班

- ▶ ホーム
- ▶ 患者さん向けの情報
- ▶ 医療関係者向けの情報
- ▶ 症例データベース
- ▶ 研究班案内
- ▶ お問い合わせ
- ▶ リンク



患者さん向けの情報



お知らせ

2014年12月28日
ホームページ開設

厚生労働省科学研究費補助金難治性
疾患政策研究事業

拘束性皮膚障害の本邦における診療
実態の把握、全患者データベース構
築と診断指針の作成研究班

<代表研究者>

河野通浩

<事務局>

名古屋大学大学院医学系研究科

皮膚病態学分野

〒466-8550

名古屋市昭和区鶴舞町65

TEL:052-741-2111 (病院代表)

拘束性皮膚障害とは

準備中

遺伝子診断と遺伝相談



名古屋大学皮膚科では拘束性皮膚障害の遺伝子診断ならびにそれに伴う遺伝相談を行っております。

概要 | プライバシーポリシー | サイトマップ

Copyright © Nagoya University, Department of Dermatology. All rights reserved.

ログイン



あなたもJimdoで無料ホームページを。 <http://jp.jimdo.com>から登録するだけ