

## 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

## 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)



## 医療関係者向けの情報

## 疾患概要

## 1. 概要

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、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。

## 2. 疫学

本疾患は本邦でこれまで11例、世界でも約60例ほどの報告しかない稀な疾患であり、胎生後期の死産、出生しても1週間以内にほとんどの患者が死亡することから疾患の全体像がなかなか明らかになっていない。診療上も臨床症状のみで本症であると確定診断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る。

## 3. 原因

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。

## 4. 症状

本疾患の本態は皮膚の先天的な分化異常にあり、胎生後期に全身の皮膚が非常に硬くなることにある。皮膚は堅く薄い半透明である。そして、光沢があり、緊張した感じがある。ときに表面にびらんがある。特徴的顔貌「眼間離開、小さい鼻、小さく開いたままの口、小顎」を認める。皮膚が硬いための可動性の不良から関節拘縮、さらに呼吸様運動障害による肺の低形成、嚥下運動の障害による羊水過多をそれぞれ引き起こす。通常は早期産や子宮内胎児死亡例も多いが、出産した場合は呼吸不全のためほとんどは1週間以内に死に至る。

## 5. 合併症

早期に死亡するため、合併症は明らかでない。

## 6. 治療法

現在までのところ、有効な治療法はない。

## 7. 研究班

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

## 研究班の活動

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. 新規獲得症例および本疫学調査で明らかになった過去の症例について遺伝子診断を行い、できる限り原因となる遺伝子変異を同定する。それにより、診断の確認と表現型-遺伝子型の関連を調べ、さらに拳児希望の両親に対しての出生前診断を可能にする。
3. (1)と(2)で得られたデータをまとめて、本疾患の症例データベースを構築する。
4. データベースに集積した情報を元に本疾患の実践的な診断指針の作成を目指す。
5. 研究期間内に着床前診断の施行準備を進める。

## 遺伝子診断・遺伝カウンセリングについて

名古屋大学医学部附属病院皮膚科では、同院倫理委員会の承認を受けて、拘束性皮膚障害の遺伝子診断および出生前診断を行っております。詳細につきましては主治医の先生からお問い合わせいただければ幸いです。

[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



Jimdoベネフィットサポーター

このページはJimdoベネフィットサポーターのテンプレート（ベネテンプレ）で作られています



## 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

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)



### 代表挨拶

このたび、平成26年度より厚生労働省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」の班長を仰せつかりました名古屋大学皮膚科の河野通浩でございます。本班では、拘束性皮膚障害の診療指針に関する研究に重点を置いて、臨床に直結するような調査、研究を進めていきたいと考えております。本疾患の特徴から、本研究班は産婦人科、小児科、病理科の先生方にご協力をいただき、横断的に組織させて頂きました。臨床実態の把握と、全患者データベース構築、そして実践的な診療指針の作成を目標に尽力していきたいと考えておりますので、何卒宜しくお願い申し上げます。

平成26年12月28日

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」

研究代表者 名古屋大学大学院医学系研究科皮膚病態学分野

講師 河野通浩

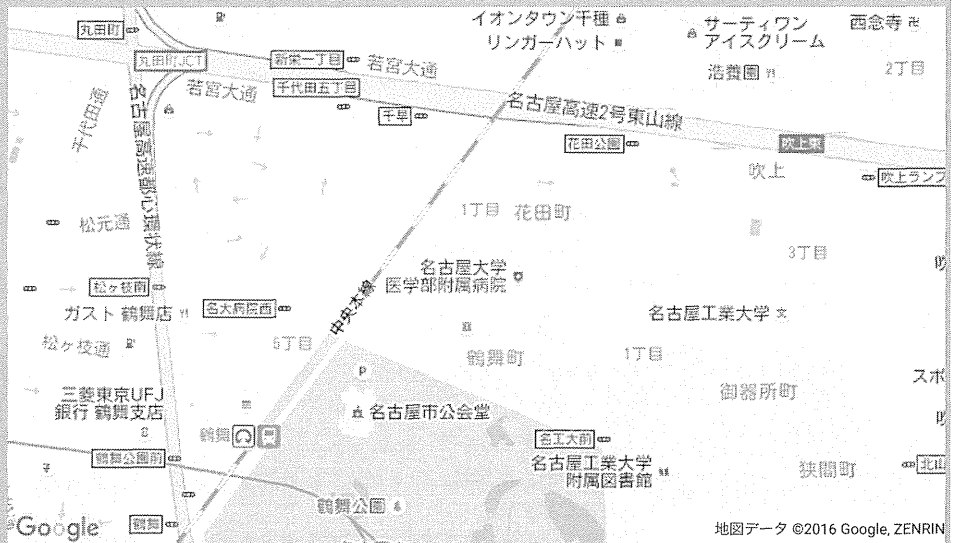
### 班員名簿

区分	氏名	所属等	職名
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
研究分担者	秋山 真志	名古屋大学大学院医学系研究科皮膚病態学分野	教授
	新島 新一	順天堂大学医学部附属練馬病院小児科	教授
	末岡 浩	慶應義塾大学医学部産婦人科学教室	准教授
	梅澤 明弘	独立行政法人国立成育医療研究センター研究所	副所長
研究協力者	林谷 道子	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

### 連絡先

研究班名	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
事務局	〒466-8550 愛知県名古屋市昭和区鶴舞町65 名古屋大学大学院医学系研究科皮膚病態学分野内
電話番号	052-741-2111 (病院代表)
E-Mail	問い合わせフォームからご連絡ください。
代表	河野通浩


### アクセスマップ



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

**KDDI** **JIMDO** | 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

 Jimdoベネフィットサポーター このページはJimdoベネフィットサポーターのテンプレート (ベネテンプレ) で作られています



### III. 研究成果の刊行に関する一覧表

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
Minakawa S, Tanaka H, Kaneko T, Matsuzaki Y, <u>Kono M</u> , <u>Akiyama M</u> , Minegishi Y, Sawamura D.	Hyper-IgE syndrome with a novel mutation of the STAT3 gene.	<i>Clin Exp Dermatol.</i>			in press
Tsutsumi M, <u>Kono M</u> , <u>Akiyama M</u> , Katoh N, Nakai N	Reticulate acropigmentation of Kitamura with a novel ADAM10 mutation: a case report.	<i>J Dermatol.</i>			in press
Sugiura K, Ohno A, <u>Kono M</u> , Kitoh H, Itomi K, <u>Akiyama M</u> .	Hyperpigmentation over the metacarpophalangeal joints and the malleoli in a case of hyaline fibromatosis syndrome with ANTXR2 mutations.	<i>J Eur Acad Dermatol Venereol</i>			in press
Ogawa Y, <u>Kono M</u> , Tsujikawa M, Tsujiuchi H, <u>Akiyama M</u> .	IgE-independent pathophysiology of severe atopic dermatitis demonstrated in an IgE-deficient patient.	<i>J Dermatol Sci</i>			in press
<u>Kono M</u> , Hasegawa-Murakami Y, Sugiura K, Ono M, Toriyama K, Miyake N, Hatamochi A, Kamei Y, Kosho T, <u>Akiyama M</u> .	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.	<i>Acta Derm Venereol.</i>			in press



<b><u>Kono M</u></b> , Fukai K, Omura R, Sugawara K, Tsuruta D, Sugiura K, <b><u>Akiyama M</u></b> .	A case of epidermolytic ichthyosis showing a very mild phenotype due to a novel tail extension mutation in KRT10.	<i>J Eur Acad Dermatol Venereol</i>			in press
Jeong JW, <b><u>Kono M</u></b> , Hasegawa-Murakami Y, Motoi T, Yokota K, Matsumoto T, Kaibuchi-Ando K, Kato Y, Tada T, <b><u>Akiyama M</u></b> .	Angiofibroma of soft tissue in the cheek: diagnosis confirmed by gene rearrangement in NCOA2.	<i>Acta Derm Venereol</i>			in press
<b><u>Kono M</u></b> , Yokoyama N, Ogawa Y, Takama H, Sugiura K, <b><u>Akiyama M</u></b> .	Unilateral generalized linear porokeratosis with nail dystrophy.	<i>J Dermatol.</i>	43	286-7	2016
Okamura K, Araki Y, Abe Y, Shigyou A, Fujiyama T, Baba A, Kanekura T, Chinen Y, <b><u>Kono M</u></b> , Niizeki H, Tsubota A, Konno T, Hozumi Y, Suzuki T	Genetic analyses of oculocutaneous albinism types 2 and 4 with eight novel mutations.	<i>J Dermatol Sci</i>	81	140-2	2016
Noda K, Sugiura K, <b><u>Kono M</u></b> , <b><u>Akiyama M</u></b> .	Porokeratotic eccrine ostial and dermal duct nevus with a somatic homozygous or monoallelic variant of connexin 26.	<i>J Dermatol Sci</i>	80	74-6	2015

Murase C, <b><u>Kono M.</u></b> , Nakanaga K, Ishii N, <b><u>Akiyama M.</u></b>	Buruli ulcer successfully treated with negative-pressure wound therapy.	<i>JAMA Dermatol.</i>	151	1137-9	2015
Sugiura K, Nakasuka A, Kono H, <b><u>Kono M.</u></b> , <b><u>Akiyama M.</u></b>	Impetigo herpetiformis with IL36RN mutations in a Chinese patient: a founder haplotype of c.115+6T>C in East Asia.	<i>J Dermatol Sci.</i>	79	319-20.	2015
Yokota K, Sawada M, Matsumoto T, Hasegawa Y, <b><u>Kono M.</u></b> , <b><u>Akiyama M.</u></b>	Lymphatic flow is mostly preserved after sentinel lymph node biopsy in primary cutaneous malignant melanoma.	<i>J Dermatol Sci.</i>	78 (2)	101-7	2015
<b><u>Kono M.</u></b> , 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.	<i>Br J Dermatol.</i>	173	584-6	2015
Nanbu A, Sugiura K, <b><u>Kono M.</u></b> , Muro Y, <b><u>Akiyama M.</u></b>	Annular elastolytic giant cell granuloma successfully treated with minocycline hydrochloride.	<i>Acta Dermato-Venerol.</i>	95 (6)	756-7.	2015
清水奈美、深井和吉、小澤俊幸、新宅治夫、 <b><u>河野通造</u></b> 、 鶴田大輔.	色素失調症の男児例.	日本小児皮膚科学会雑誌	34(2)	113-6	2015



<u>河野通造</u> 、 <u>秋山真志</u> .	<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.	4765	49	2015
<u>河野通造</u> 、 <u>秋山真志</u> .	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.	18	660-662	2015
Matsumoto T, Yokota K, Sawada M, Hasegawa Y, Takeuchi A, <u>Kono M</u> , Akiyama M.	Large epidermal cleft formation in verrucous-keratotic malignant melanoma on the heel.	<i>J Am Acad Dermatol.</i>	72 (1)	e37-8	2015
Nin-Asai R <u>Kono M</u> , Akiyama M.	Urticaria pigmentosa complicated with esophageal eosinophilia.	<i>J Am Acad Dermatol.</i>	71 (5)	e207-8	2014
Nogimori M, Yokota K, Sawada M, Matsumoto T, <u>Kono M</u> , Akiyama M.	Spindle cell carcinoma of the breast in a patient with neurofibromatosis type 1.	<i>Eur J Dermatol</i>	24	397-8	2014
Ogawa Y, Takeichi T, <u>Kono M</u> , Hamajima N, Yamamoto T, Sugiura K, Akiyama M.	Revertant Mutation Releases Confined Lethal Mutation, Opening Pandora's Box: A Novel Genetic Pathogenesis.	<i>PLOS Genet</i>	10	e1004276	2014
Sawada M, Yokota K, Matsumoto T, Shibata S, Yasue S, Sakakibara A, <u>Kono M</u> , Akiyama M.	Proposed classification of longitudinal melanonychia based on clinical and dermoscopic criteria.	<i>Int J Dermatol</i>	53	581-5	2014

<b><u>Kono M</u></b> , 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.	<i>Allergy</i>	69	537-40	2014
Mizuno O, Nomura T, Ohguchi Y, Suzuki S, Nomura Y, Hamade Y, Hoshina D, Sandilands A, <b><u>Akiyama M</u></b> , McLean WHI, Abe R, Shimizu H.	Loss-of-function mutations in the gene encoding filaggrin underlie a Japanese family with food-dependent exercise-induced anaphylaxis.	<i>J Eur Acad Dermatol Venereol.</i>	29 (4)	805-808	2015
Takeichi T, Hsu CK, Yang HS, Chen HY, Wong TW, Tsai WL, Chao SC, Lee JY, <b><u>Akiyama M</u></b> , Simpson MA, McGrath JA.	Progressive hyperpigmentation in a Taiwanese child due to an inborn error of vitamin B12 metabolism (cbl J)	<i>Br J Dermatol.</i>	172 (4)	1111-1115	2015
Shibata A, Tanahashi K, Sugiura K, <b><u>Akiyama M</u></b> .	TRPS1 haploinsufficiency results in increased <i>STAT3</i> and <i>SOX9</i> mRNA expression in hair follicles in trichorhinophalangeal syndrome.	<i>Acta Dermatol Venereol.</i>	95 (5)	620-621	2015
Takeichi T, Nanda A, Aristodemou S, McMillan JR, Lee J, <b><u>Akiyama M</u></b> , Al-Ajmi H, Simpson MA, McGrath JA.	Whole-exome sequencing diagnosis of two autosomal recessive disorders in one family.	<i>Br J Dermatol</i>	172 (5)	1407-1411	2015



Aizu T, Matsui A, Takiyoshi N, Akasaka E, Kaneko T, Nakano H, Sugiura K, <b>Akiyama M</b> , Sawamura D.	Elderly-onset generalized pustular psoriasis without previous history of psoriasis vulgaris	<i>Case Reports Dermatol.</i>	7(2)	187-193	2015
Ito T, Aoshima M, Sugiura K, Fujiyama N, Ito N, Sakabe JI, <b>Akiyama M</b> , Maekawa M, Tokura Y.	Pustular psoriasis-like lesions associated with hereditary lactate dehydrogenase M subunit deficiency without interleukin-36 receptor antagonist mutation: long-term follow-up of two cases.	<i>Br J Dermatol.</i>	172(6)	1674-1676	2015
Ohno Y, Nakamichi S, Ohkuni A, Kamiyama N, Naoe A, Tsujimura H, Yokose U, Sugiura K, Ishikawa J, <b>Akiyama M</b> , Kihara A.	Essential role of the cytochrome P450 CYP4F22 in the production of acylceramide, the key lipid for skin permeability barrier formation.	<i>Proc Natl Acad Sci USA.</i>	112(25)	7707-7712	2015
Tanahashi K, Sugiura K, Muro Y, <b>Akiyama M</b> .	Disappearance of circulating autoantibodies to RNA polymerase I/II in a patient with systemic sclerosis successfully treated with corticosteroid and methotrexate.	<i>J Eur Acad Dermatol Venereol.</i>	29(7)	1453-1454	2015
Sugiura K, Arima M, Matsunaga K, <b>Akiyama M</b> .	The novel GJB3 mutation p.Thr202Asn in the M4 transmembrane domain underlies erythrokeratoderma variabilis.	<i>Br J Dermatol.</i>	173(1)	309-311	2015

Fong K, Takeichi T, Liu L, Pramank R, Lee J, <b>Akiyama M</b> , McGrath JA.	Ichthyosis follicularis, atrichia, and photophobia syndrome associated with a new mutation in MBTPS2.	<i>Clin Exp Dermatol.</i>	40 (5)	529-532	2015
Sugiura K, <b>Akiyama M</b> .	Update on autosomal recessive congenital ichthyosis: mRNA analysis using hair samples is a powerful tool for genetic diagnosis.	<i>J Dermatol Sci.</i>	79 (1)	4-9	2015
Miyake T, Umemura H, Doi H, Kougabe J, Tsuji K, Hamada T, Sugiura K, Aoyama Y, <b>Akiyama M</b> , Iwatsuki K.	Annular pustular psoriasis with a heterozygous <i>IL36RN</i> mutation.	<i>Eur J Dermatol.</i>	25 (4)	349-350	2015
Shibata A, <b>Akiyama M</b> .	Epidemiology, medical genetics, diagnosis and treatment of harlequin ichthyosis.	<i>Pediatr Int.</i>	57 (4)	516-522	2015
Tanahashi K, Sugiura K, <b>Akiyama M</b> .	Topical minoxidil improves congenital hypotrichosis caused by <i>LIPH</i> mutations.	<i>Br J Dermatol.</i>	173 (3)	865-866	2015
Muro Y, Sugiura K, <b>Akiyama M</b> .	What are the “true” pathogenic anti-desmoglein antibodies?	<i>Acta Dermatol. Venereol.</i>	95 (7)	872-873	2015
Muro Y, Sugiura K, Nara M, Sakamoto I, Suzuki N, <b>Akiyama M</b> .	High incidence of cancer in anti-small ubiquitin-like modifier activating enzyme antibody-positive dermatomyositis.	<i>Rheumatology</i>	54 (9)	1745-1747	2015

Takeichi T, Sugiura K, Hsu C-K, Tanahashi K, Takama H, Simpson MA, McGrath JA, <b>Akiyama M.</b>	Novel indel mutation of STS underlies a new phenotype of self-healing recessive X-linked ichthyosis.	<i>J Dermatol Sci</i>	79 (3)	317-319	2015
Sugiura K, <b>Akiyama M.</b>	Lamellar ichthyosis caused by a previously unreported homozygous <i>ALOXE3</i> mutation in East Asia.	<i>Acta Dermatovenereol.</i>	95 (7)	858-859	2015
Ogawa M, Muro Y, Sugiura K, Sakakibara A, <b>Akiyama M.</b>	Magnetic resonance imaging findings are useful for evaluating the three dimensional development and follow-up of linear lupus erythematosus profundus.	<i>Lupus</i>	24 (11)	1214-1216	2015
Sugiura K, Endo K, Akasaka T, <b>Akiyama M.</b>	Successful treatment with infliximab of sibling cases with generalized pustular psoriasis caused by deficiency of interleukin-36 receptor antagonist.	<i>J Eur Acad Dermatol Venereol.</i>	29 (10)	2054-2056	2015
Wali A, Liu L, Takeichi T, Jelani M, Rahman OU, Heng YK, Thng S, Lee J, <b>Akiyama M,</b> McGrath JA, Betz RC.	Familial primary localized cutaneous amyloidosis results from either dominant or recessive mutations in OSMR.	<i>Acta Dermatovenereol.</i>	95 (8)	1005-1007	2015

Shibata A, Sugiura K, Suzuki A, Ichiki T, <b>Akiyama M.</b>	Apparent homozygosity due to compound heterozygosity of one point mutation and an overlapping exon deletion mutation in <i>ABCA12</i> : A genetic diagnostic pitfall.	<i>J Dermatol Sci</i>	80 (3)	196-202	2015
Nomura T, Mizuno O, Miyauchi T, Suzuki S, Shinkuma S, Hata H, Fujita Y, <b>Akiyama M</b> , Shimizu H.	Striate palmoplantar keratoderma: report of a novel DSG1 mutation and atypical clinical manifestations.	<i>J Dermatol Sci</i>	80 (3)	223-225	2015
Nin-Asai R, Muro Y, Sekiya A, Sugiura K, <b>Akiyama M.</b>	Serum thymus and activation-regulated chemokine (TARC/CCL17) levels reflect the disease activity in a patient with bullous pemphigoid.	<i>J Eur Acad Dermatol Venereol.</i>	30 (2)	327-328	2016
Ogawa M, Sugiura K, Yokota K, Muro Y, <b>Akiyama M.</b>	Anti-transcription intermediary factor 1-gamma antibody-positive clinically amyopathic dermatomyositis complicated by interstitial lung disease and breast cancer.	<i>J Eur Acad Dermatol Venereol.</i>	30 (2)	373-375	2016
Abdul-Wahab A, Takeichi T, Liu L, Lomas D, Hughes B, <b>Akiyama M</b> , McGrath JA, Melleiro JE.	Autosomal dominant diffuse non-epidermolytic palmoplantar keratoderma due to a recurrent mutation in aquaporin-5.	<i>Br J Dermatol.</i>	174 (2)	430-432	2016

Takeichi T, Sugiura K, Tso S, Simpson MA, McGrath JA, <b>Akiyama M.</b>	Bi-allelic nonsense mutations in <i>ABHD5</i> underlie a mild phenotype of Dorfman-Chanarin syndrome	<i>J Dermatol Sci</i>	81 (2)	134-136	2016
Takeichi T, <b>Akiyama M.</b>	Inherited ichthyosis; non-syndromic forms.	<i>J Dermatol.</i>	43 (3)	242-251	2016
Abdul-Wahab A, Takeichi T, Liu L, Stephens C, <b>Akiyama M</b> , McGrath JA	Intrafamilial phenotypic heterogeneity of epidermolytic ichthyosis associated with a new missense mutation in keratin 10.	<i>Clin Exp Dermatol</i>	41 (3)	290-293	2016
Tanahashi K, Sugiura K, Sato T, <b>Akiyama M.</b>	Noteworthy clinical findings of harlequin ichthyosis: digital autoamputation caused by cutaneous constriction bands in a case with novel <i>ABCA12</i> mutations	<i>Br J Dermatol</i>	174 (3)	689-691	2016
Takeichi T, Liu L, Fong K, Ozoemena L, McMillan JR, Salam A, Campbell P, <b>Akiyama M</b> , Mellerio JE, McLean WHI, Simpson MA, McGrath JA.	Whole-exome sequencing improves mutation detection in a diagnostic epidermolysis bullosa laboratory.	<i>Br J Dermatol</i>	172 (1)	94-100	2015
Takeichi T, Nanda A, Liu L, Aristodemou S, McMillan JR, Sugiura K, <b>Akiyama M</b> , Al-Ajmi H, Simpson MA, McGrath JA.	Founder mutation in dystonin-e underlying autosomal recessive epidermolysis bullosa simplex in Kuwait.	<i>Br J Dermatol</i>	172 (2)	527-531	2015



Sugiura K, Kitoh T, Watanabe D, Muto M, <b><u>Akiyama M.</u></b>	Childhood-onset PsA in Down syndrome with psoriasis susceptibility variant <i>CARD14</i> rs11652075.	<b><i>Rheumatology</i></b>	54 (1)	197-199	2015
Matsumoto T, Yokota K, Sawada M, Hasegawa Y, Takeuchi A, Kono M, <b><u>Akiyama M.</u></b>	Large epidermal cleft formation in verrucous-keratotic malignant melanoma of the heel.	<b><i>J Am Acad Dermatol</i></b>	72 (1)	e37-38	2015
Nakai N, Sugiura K, <b><u>Akiyama M.</u></b> , Katoh N.	Acute generalized exanthematous pustulosis caused by dihydrocodeine phosphate in a patient with psoriasis vulgaris and a heterozygous <i>IL36RN</i> mutation.	<b><i>JAMA Dermatol</i></b>	151 (3)	311-315	2015
Kaibuchi-Noda K, Sugiura K, Takeichi T, Miura S, Kagami S, Takama H, Hino H, <b><u>Akiyama M.</u></b>	Darier's disease: a novel <i>ATP2A2</i> missense mutation at one of the calcium-binding residues.	<b><i>Acta Dermato-Vener eol</i></b>	95 (3)	362-363	2015
Muro Y, Hosono Y, Sugiura K, Ogawa Y, Mimori T, <b><u>Akiyama M.</u></b>	Anti-PM/Scl antibodies are found in Japanese patients with various systemic autoimmune conditions besides myositis and scleroderma.	<b><i>Arthritis Res Ther</i></b>	17 (1)	57	2015
Muro Y, Sugiura K, Mimori T, <b><u>Akiyama M.</u></b>	DNA mismatch repair enzymes: Genetic defects and autoimmunity.	<b><i>Clin Chim Acta</i></b>	442C	102-109	2015

Hane H, Muro Y, Watanabe K, Ogawa Y, Sugiura K, <b><u>Akiyama M.</u></b>	Establishment of an ELISA to detect anti-glycyl-tRNA synthetase antibody (anti-EJ), a serological marker of dermatomyositis/polymyositis and interstitial lung disease.	<i>Clin Chim Acta</i>	431C	9-14	2014
Sugiura K, Hasegawa Y, Shimoyama Y, Hashizume H, <b><u>Akiyama M.</u></b>	Symmetrical giant facial plaque-type juvenile xanthogranuloma persisting beyond 10 years of age.	<i>Acta Dermato-Vener eol</i>	94 (4)	465-466	2014
Sugiura K, Muro Y, <b><u>Akiyama M.</u></b>	Annular erythema associated with Sjögren syndrome preceding overlap syndrome of rheumatoid arthritis and polymyositis with anti-PL-12 autoantibodies.	<i>Acta Dermato-Vener eol</i>	94 (4)	470-471	2014
Yanagishita T, Sugiura K, Kawamoto Y, Ito K, Marubashi Y, Taguchi N, <b><u>Akiyama M,</u></b> Watanabe D.	A case of Björnstad syndrome caused by novel compound heterozygous mutations in the <i>BCSIL</i> gene.	<i>Br J Dermatol</i>	170 (4)	970-973	2014
Tanahashi K, Sugiura K, Asagoe K, Aoyama Y, Iwatsuki K, <b><u>Akiyama M.</u></b>	Novel <i>TGMI</i> missense mutation p.Arg727Gln in a case of self-healing collodion baby.	<i>Acta Dermato-Vener eol</i>	94 (5)	589-590	2014

Sugiura K, Haruna K, Suga Y, <b><u>Akiyama M.</u></b>	Generalized pustular psoriasis caused by deficiency of interleukin-36 receptor antagonist successfully treated with granulocyte and monocyte adsorption apheresis.	<i>J Eur Acad Dermatol Venereol</i>	28 (12)	1835-1836	2014
Sugiura K, Muto M, <b><u>Akiyama M.</u></b>	<i>CARD14</i> c.526G>C (p.Asp176His) is a significant risk factor for generalized pustular psoriasis with psoriasis vulgaris in the Japanese cohort.	<i>J Invest Dermatol</i>	134 (6)	1755-1757	2014
Sugiura K, Muro Y, <b><u>Akiyama M.</u></b>	Solitary organizing pneumonia mimicking lung adenocarcinoma in systemic sclerosis.	<i>Arthritis Rheumatol</i>	66 (9)	2648	2014
Campbell P, Morton P, Takeichi T, Salam A, Roberts N, Proudfoot LE, Mellerio JE, Aminu K, Wellington C, Patil SN, <b><u>Akiyama M.</u></b> , Liu L, McMillan JR, Aristodemou S, Ishida-Yamamoto A, Abdul-Wahab A, Petrof G, Fong K, Harnchoowong S, Stone K, Harper JJ, McLean WHI, Simpson MA, Parsons M, McGrath JA.	Epithelial inflammation resulting from an inherited loss-of-function mutation in <i>EGFR</i> .	<i>J Invest Dermatol</i>	134 (10)	2570-8	2014

Ohguchi Y, Nomura T, Suzuki S, Mizuno O, Nomura Y, Nemoto-Hasebe I, Okamoto H, Sandilands A, <b>Akiyama M</b> , McLean WH, Shimizu H.	A new filaggrin gene mutation in a Korean patient with ichthyosis vulgaris.	<i>Eur J Dermatol</i>	24 (4)	491-493	2014
Muro Y, Tsuchisaka A, Ishii N, Hashimoto T, Sugiura K, <b>Akiyama M</b> .	Author's reply to "detection of anti-periplakin autoantibodies during idiopathic pulmonary fibrosis" by Taillé et al.	<i>Clin Chim Acta</i>	433	194	2014
Sugiura K, Oiso N, Inuma S, Matsuda H, Minami-Hori M, Ishida-Yamamoto A, Kawada A, Iizuka H, <b>Akiyama M</b> .	<i>IL36RN</i> mutations underlie impetigo herpetiformis.	<i>J Invest Dermatol</i>	134 (9)	2472-2474	2014
Ogawa M, <b>Akiyama M</b> .	Successful topical adapalene treatment for the facial lesions of an adolescent case of epidermolytic ichthyosis.	<i>J Am Acad Dermatol</i>	71 (3)	e103-5	2014
Mizuno O, Nomura T, Suzuki S, Takeda M, Ohguchi Y, Fujita Y, Nishie W, Sugiura K, <b>Akiyama M</b> , Shimizu H.	Highly prevalent SERPINB7 founder mutation causes pseudodominant inheritance pattern in Nagashima-type palmoplantar keratosis.	<i>Br J Dermatol</i>	171	847-853	2014

Sugiura K, Suga Y, <b>Akiyama M.</b>	Dorfman-Chanarin syndrome without mental retardation caused by a homozygous ABHD5 splice site mutation that skips exon 6.	<i>J Dermatol Sci</i>	75 (3)	199-201	2014
Mizutani K, Taira M, <b>Akiyama M.</b>	Primary mucinous carcinoma of the skin on the breast with lymph node metastasis.	<i>J Dermatol</i>	41 (8)	760-761	2014
Ito E, Muro Y, Sugiura K, <b>Akiyama M.</b>	Hydroxyurea-induced amyopathic dermatomyositis presenting with heliotrope erythema.	<i>Dermatology Online J</i>	20 (8)	pii: 13030/qt2r11f768. <a href="http://www.escholarship.org/uc/item/2r11f768">http://www.escholarship.org/uc/item/2r11f768.</a>	2014
Muro Y, Sugiura K, <b>Akiyama M.</b>	Is the measurement of anti-PM-1 $\alpha$ antibodies at least as important as that of other systemic sclerosis-specific antibodies? Comment on the article by D'Aoust et al.	<i>Arthritis Rheumatol</i>	66 (11)	3248	2014
Sugiura K, Uchiyama R, Okuyama R, <b>Akiyama M.</b>	Varicella zoster virus-associated generalized pustular psoriasis in a baby with heterozygous IL36RN mutation.	<i>J Am Acad Dermatol</i>	71	e216-218	2014