

婦の実態を把握することは困難であった。

膿疱性乾癬（汎発型）診療ガイドライン 2014 年度版では合併症治療についても検討している。臨床調査個人票データに合併症治療についての情報はないが、2010 年更新データで膿疱性乾癬の合併症について確認した。図 1 に膿疱性乾癬の合併症有病割合と合併症の内容を示す。合併症は 44%に認められ、最も多かったのは高血圧 10.4%、次に多かったのが糖尿病 8.3%、次が乾癬性関節炎を含む関節炎 7.8%であった。ぶどう膜炎は 0.8%に認められた。

2. 膿疱性乾癬の合併症（関節症）発症リスク分析

膿疱性乾癬の関節症合併割合を発症からの経過年別に確認したところ、発症 1 年目は 0%であったが、2 年目に 2.4%、3 年目に 10.5%、4 年目は 11.8%に上昇していることがわかった。そこで、合併症（関節症）発症リスクを分析するために必要なデータセット（新規申請データと更新データの連結）を検討した。膿疱性乾癬は症例数が少ないため 1 年分の新規データと更新データの連結では予後の分析は困難である。また新規申請から 1 年後には合併症の発症はほとんどないため、数年分の新規申請データを数年後までの更新データと連結させる必要がある。

合併症（関節症）発症のリスク分析のためには、表 4 に示すように数年分の新規申請データと更新データの連結作業を行う必要がある。膿疱性乾癬発症初期の段階でどの要因が数年後の合併症（関節症）発症リスクを何倍高くしているのか分析し予防の可能性を探りたい。

表中では一部新しい難病データベースとの連結を予定しているが、難病法成立後に稼働予定だった新データベ

ースシステムは今年度開始していないため、連結可能かどうか不明である。予後の分析を行うためには数年以上の追跡データが必要となるため、平成 15～26 年の間に累積された臨床調査個人票データと新データベースとの連結を強く望んでいる。

E. 結 論

膿疱性乾癬診療ガイドライン 2014 年度版の Clinical Question (CQ) のうち確認可能な項目について臨床調査個人票データベースを用いて実態を示した。20 歳未満の症例について治療の実態を確認することができた。

また、膿疱性乾癬発症初期の段階でどのような要因が数年後の合併症（関節症）発症リスクを高くしているか明らかにすることを目的に、どのようなデータセットが必要か検討し、複数年度のデータ連結作業を開始した。

予後の分析を行うためには数年以上の追跡データが必要となるため、平成 15～26 年の間に累積された臨床調査個人票データと新データベースとの連結を強く望む。

F. 健康危険情報

なし

G. 研究発表（平成 26 年度）

論文発表

1. 照井正, 秋山真志, 池田志孝, 小澤明, 金蔵拓郎, 黒沢美智子, 小宮根真弓, 佐野栄紀, 根本治, 武藤正彦, 山西清文, 岩月啓氏: 膿疱性乾癬（汎発型）診療ガイドライン 2014 年度版. 日本皮膚科学会雑誌 125: 2211-2257, 2015.

学会発表

1. 黒沢美智子, 縣俊彦, 天谷雅行, 稲葉裕, 横山和仁: 稀少難治性皮膚疾患天疱瘡の患者数と年齢分布の将来予

想. 第 74 回日本公衆衛生学会総会, 長崎, 11/4-6, 2015.

2. 黒沢美智子, 縣俊彦, 稲葉裕, 横山和仁: 増える難病と減る難病-将来予想. 第 80 回日本民族衛生学会総会, 弘前, 平成 27 年 11 月 13-14 日.

3. 縣俊彦, 西川浩昭, 黒沢美智子, 横山和仁, 稲葉裕: 難病の新法律施行に伴う社会的影響について. 第 80 回日本民族衛生学会総会, 弘前, 平成 27 年 11 月 13-14 日.

4. 黒沢美智子, 中村好一, 横山和仁, 北村文彦, 武藤剛, 縣俊彦, 稲葉裕. 難病医療受給者の就労割合. 第 26 回日本疫学会総会, 米子, 平成 28 年 1 月 21-23 日

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

表 1. 2008 年～2011 年新規申請者(発症 1 年以内)で翌年更新していた 178 例の
初期治療の組み合わせ

組 合 せ	内服				例 数	外用			
	エト レ チ ナ ー ト	シ ク ロ ス ポ リ ン	メ ト ト レ キ セ ー ト	副 腎 皮 質 ス テ ロ イ ド		副 腎 皮 質 ス テ ロ イ ド	活 性 ビ タ ミ ン D3	光 線 療 法	そ の 他
1	○	○	○	○	0	0	0	0	0
2	○	○	○	×	0	0	0	0	0
3	○	○	×	○	7	7	4	3	0
4	○	○	×	×	17	15	13	3	0
5	○	×	○	○	0	0	0	0	0
6	○	×	○	×	1	1	1	0	0
7	○	×	×	○	18	16	14	2	1
8	○	×	×	×	54	50	36	12	4
9	×	○	○	○	0	0	0	0	0
10	×	○	○	×	0	0	0	0	0
11	×	○	×	○	14	10	6	1	2
12	×	×	○	○	1	0	1	0	0
13	×	×	×	○	8	7	5	0	2
14	×	×	○	×	2	2	2	0	0
15	×	○	×	×	35	29	25	3	2
16	×	×	×	×	21	20	15	10	0
計	97	73	4	48	178	157	122	34	11

表 2 2010 年更新 1174 例の更新時 1 年以内の治療組み合わせ

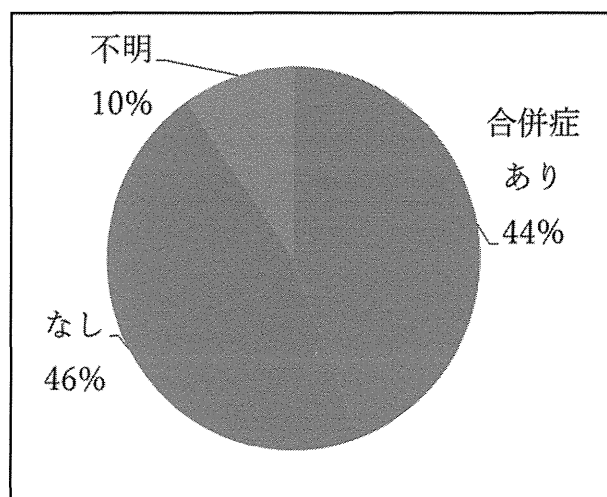
組 合 せ	内服				例数	外用			
	エトレ チナー ト	シクロ スポリ ン	メトト レキセ ート	副腎皮 質ステ ロイド		副腎皮 質ステ ロイド	活性ビ タミン D3	光線 療法	そ の 他
1	○	○	○	○	4	4	4	1	0
2	○	○	○	×	3	3	3	1	0
3	○	○	×	○	9	9	7	1	0
4	○	○	×	×	51	48	39	5	2
5	○	×	○	○	2	2	2	0	0
6	○	×	○	×	6	6	4	1	0
7	○	×	×	○	43	40	21	10	4
8	○	×	×	×	292	269	192	37	8
9	×	○	○	○	10	9	0	0	0
10	×	○	○	×	13	13	11	1	1
11	×	○	×	○	65	60	43	3	4
12	×	×	○	○	16	14	11	0	0
13	×	×	×	○	31	24	18	3	3
14	×	×	○	×	24	20	20	2	2
15	×	○	×	×	289	258	232	9	12
16	×	×	×	×	316	195	166	31	26
計	410	444	78	180	1174	974	773	105	62

表3 2010年新規・更新例の小児例(新規2例、更新19例)の治療組み合わせ

組 合 せ	内服				例数	外用			
	エ レ チ ナ ー ト	シ クロ ス ポ リ ン	メ ト レ キ セ ー ト	副腎皮 質ステ ロイド		副腎皮 質ステ ロイド	活性ビ タミン D3	光線 療法	そ の 他
1	○	○	○	○	0	0	0	0	0
2	○	○	○	×	0	0	0	0	0
3	○	○	×	○	0	0	0	0	0
4	○	○	×	×	1	1	1	0	0
5	○	×	○	○	0	0	0	0	0
6	○	×	○	×	0	0	0	0	0
7	○	×	×	○	1	1	0	1	0
8	○	×	×	×	4	4	3	0	0
9	×	○	○	○	0	0	0	0	0
10	×	○	○	×	0	0	0	0	0
11	×	○	×	○	1	1	1	0	0
12	×	×	○	○	0	0	0	0	0
13	×	×	×	○	0	0	0	0	0
14	×	×	○	×	0	0	0	0	0
15	×	○	×	×	2	2	2	0	1
16	×	×	×	×	12	8	7	0	0
計	6	4	0	2	21	17	14	1	1

注) 新規は発症時または最悪化時の治療。更新は最近1年以内の治療。

図1. 膿疱性乾癬の合併症有病割合と合併症の内容(2010年更新データ 1117例)



合併症	例数 (%)
乾癬性関節炎	33 (2.8%)
上記含む関節炎	92 (7.8%)
関節リウマチ	28 (2.4%)
ぶどう膜炎	9 (0.8%)
高血圧	122 (10.4%)
糖尿病	97 (8.3%)

表 4. 合併症(関節症)発症リスク分析のためのデータセット

新規 申請年	例数		1 年後	2 年後	3 年後	4 年後	5 年後
			更新	更新	更新	更新	更新
2008	117	+	2009	2010	2011	2012	2013
2009	122	+	2010	2011	2012	2013	2014
2010	176	+	2011	2012	2013	2014	新 DB
2011	170	+	2012	2013	2014	新 DB	新 DB
2012	121	+	2013	2014	新 DB	新 DB	新 DB

厚生労働科学研究費補助金（難治性疾患克服研究事業）
分担研究報告書

稀少難治性皮膚疾患に関する医療情報提供と啓発

研究分担者 橋本 隆 久留米大学皮膚細胞生物学研究所 教授

【研究要旨】

本研究は、稀少難治性皮膚疾患を対象として、患者・医療関係者・一般市民にその医療情報を提供と社会啓発をすることを主目的とする。そのために、本年度は、ホームページによる情報提供を行った。同時に、本年度はこれらの疾患の患者会を医学的観点からサポートすると共に、情報収集を行った。この研究により臨床現場における医療の質の向上を図り、国民への研究成果の還元を促進する。

A. 研究目的

稀少難治性皮膚疾患に関する調査研究班の研究対象疾患である天疱瘡、類天疱瘡、先天性魚鱗癬様紅皮症、先天性表皮水疱症に対する社会的認知度は未だ低く、臨床症状や診断・治療法、厚生労働科学研究を含む研究成果、患者の生活環境などの情報を積極的に公開し普及させることは非常に重要である。そのため、本研究の施行は、患者会への参加、医学的観点からのサポート、ホームページにて、一般市民・患者とその家族に対して啓発活動を推進すること、地域の一般臨床医や医療従事者へ新しい医療情報を提供することに基づく教育活動を行うことなどを目的とする。

B. 研究方法

患者や医療従事者が情報を得やすいようにホームページ掲載を継続した。また、天疱瘡、表皮水疱症、魚鱗癬の患者会について、医学的側面からのサポートを行

うと共に、患者会会員からの情報収集を行った。

（倫理面への配慮）

久留米大学倫理委員会は、ヒトゲノム・遺伝子解析研究や遺伝子治療臨床研究の他、ヒトの生命の根幹に係る研究に関する事項を審査する「生命に関する倫理委員会」と、生命に関する倫理委員会において審議するものを除く全ての一般的な研究および医療に係る事項を審査する「医療に関する倫理委員会」の二つの専門委員会を設置している。それぞれの委員会は、医学部教授以外に、医学部看護学科教授、倫理および法律関係の有識者によって構成されている。研究プロトコール、患者への説明文書ならびに同意書の様式等について、ヘルシンキ宣言および我が国の各倫理指針に従い、倫理的および科学的側面から審査される。本研究に直接関係する研究の倫理申請はまだない。しかし、関連の研究で実施する研究

ならびに臨床試験では、すでに倫理委員会により承認済みのもの、および新規に実施計画書が作成され倫理委員会による審査を受けるのがある。

本研究では、すべての研究は「ヘルシンキ宣言」ならびに「人を対象とする医学系研究に関する倫理指針」を遵守して実施される。研究代表者がすべての患者に対して、事前に本研究の意義、目的、方法、予測される結果、被験者が被るおそれのある不利益、個人情報保護の方法、試料の保存および使用方法、遺伝カウンセリングの利用に関する情報などについて記載した文書を交付して、十分な説明を行った上で自由意思に基づく文書による同意（インフォームドコンセント）を受けてから、試料などの提供を受ける。

本研究に関連のある研究として、これまでに「自己免疫性水疱症の遺伝子解析研究」（久留米大学研究番号 127）「自己免疫性水疱症の自己抗体研究」（同 12164）、「自己免疫性水疱症に関するアンケート調査研究」（同 14089）について久留米大学倫理委員会の承認を得ている。また、これらの研究は、試験開始後も、学内に設置された臨床試験監査委員会による監査が実施され、倫理委員会により承認された実施計画書にもとづいた試験が実施されているかチェックされる体制が確立している。

C. 研究結果

平成 27 年 3 月 15 日に福岡県福岡市で開催された「第 5 回 天疱瘡・類天疱瘡友の会交流会」に参加した。また天疱瘡・類天疱瘡友の会ホームページの情報更新を行った。平成 27 年 11 月には「天疱瘡・

類天疱瘡友の会会報誌第 9 号」を作成し、会員の方へ送付した。

平成 27 年 6 月 13-14 日に福岡県宗像市で開催された「魚鱗癬の会 2015 交流会」に参加した。

各患者会に公開講座やその他要望に関するアンケートに回答してもらい、今後の講座開催に関する予備検討を行った。

D. 考 察

本研究では、ホームページ・パンフレット継続により、医療従事者、患者、一般市民、マスコミなどに医療情報の提供を続けた。また、該当する疾患の患者会を医学的にサポートできた。また、それらの患者会に対して行ったアンケートにより、いろいろな情報を得た。これらの結果をまとめて、次年度から、医療従事者、患者、一般市民、マスコミなどを対象に、各種の公開講座を行う予定である。

E. 結 論

医療情報提供と社会啓発活動により、希少難治性皮膚疾患に対する国民・患者・医療従事者の理解や協力が得られ、各疾患の調査・研究の発展が期待される。

F. 健康危険情報

なし

G. 研究発表（平成 27 年度）

論文発表

1. Numata S, Teye K, Krol RP, Karashima T, Fukuda S, Matsuda M, Ishii N, Furumura M, Ohata C1, Saminathan SD, Ariffin R, Pramono ZA, Leong KF, Hamada T, Hashimoto T: Mutation study for 9 genes

- in 23 unrelated patients with autosomal recessive congenital ichthyosis in Japan and Malaysia. *J Dermatol Sci* 78 (1):82-85, 2015.
2. On HR, Hashimoto T, Kim SC: Pemphigus herpetiformis with IgG autoantibodies to desmoglein 1 and desmocollin 1. *Br J Dermatol* 172(4):1144-1146, 2015.
 3. Hashimoto T: Production of numerous autoantibodies in paraneoplastic pemphigus. *Br J Dermatol* 172(4):849-850, 2015.
 4. Ishida S, Takahashi K, Kanaoka M, Okawa T, Tateishi C, Yasukochi A, Ishii N, Li X, Hashimoto T, Aihara M: A case of subepidermal autoimmune bullous disease with psoriasis vulgaris reacting to both BP180 C-terminal domain and laminin gamma-1. *J Dermatol* 42(4):391-393, 2015.
 5. Imanishi A, Tateishi C, Imanishi H, Sowa-Osako J, Koga H, Tsuruta D, Hashimoto T: Pemphigoid with antibodies to laminin γ 1, BP180 and BP230, associated with psoriasis vulgaris: Successful disease control with cyclosporine. *J Dermatol* 42(4):394-397, 2015.
 6. Hirakawa Y, Oiso N, Ishii N, Koga H, Tatebayashi M, Uchida S, Matsuda H, Hashimoto T, Kawada A: Mucous Membrane Pemphigoid with Immunoglobulin G Autoantibodies to the 120-kDa Ectodomain of Type XVII Collagen (BP180/Linear IgA Dermatitis Antigen) in a Patient with Idiopathic Thrombocytopenic Purpura. *Acta Derm Venereol* 95(4):493-494, 2015.
 7. Kanwar AJ, Vinay K, Varma S, Koga H, Ishii N, Hashimoto T: Anti-desmoglein antibody-negative paraneoplastic pemphigus successfully treated with rituximab. *Int J Dermatol* 54(5):576-579, 2015.
 8. Matsuda H, Oiso N, Ishii N, Sato M, Tatebayashi M, Hashimoto T, Kawada A: Bullous pemphigoid in infancy showing epitope-spreading phenomenon: recovery with topical therapy. *Acta Derm Venereol* 95(5):610-611, 2015.
 9. Pr  ßmann W, Pr  ßmann J, Koga H, Recke A, Iwata H, Juhl D, G  rg S, Henschler R13, Hashimoto T, Schmidt E, Zillikens D, Ibrahim SM, Ludwig RJ: Prevalence of pemphigus and pemphigoid autoantibodies in the general population. *Orphanet J Rare Dis* 10(1):63, 2015.
 10. Vorobyev A, Uj  e H, Recke A, Buijsrogge JJ, Jonkman MF, Iwata H, Hashimoto T, Kim SC, Kim JH, Groves R, Samavedam U, Gupta Y, Schmidt E, Zillikens D, Shimizu H, Ludwig RJ: Autoantibodies to multiple epitopes on the non-collagenous-1 domain of type VII collagen induce blisters. *J Invest Dermatol* 135(6):1565-1573, 2015.
 11. Minagawa A, Arakura F, Koga H, Tokuda Y, Koga H, Hashimoto T, Okuyama R: An immunogenetic study of bullous pemphigoid with mucosal involvement in two siblings. *Eur J Dermatol* 25(2):186-188, 2015.
 12. Takayama N, Nakazono S, Kumagai J, Chiorean R, Sitaru C, Ishii N, Hashimoto T, Namiki T: Pemphigoid gestationis with IgG autoantibodies to both the 120 kDa LAD-1 and the BP180 NC16a domain. *Eur J Dermatol* 25(2):190-192, 2015.
 13. Kaipe H, Carlson LM, Erkers T, Nava S, Molld  n P, Gustafsson B, Qian H, Li X, Hashimoto T, Sadeghi B, Alheim M, Ringden O: Immunogenicity of decidual stromal cells in an epidermolysis bullosa patient and in allogeneic hematopoietic stem cell transplantation patients. *Stem Cells Dev* 24(12):1471-1482, 2015.

14. Akasaka E, Nakano H, Korekawa A, Fukui T, Kaneko T, Koga H, Hashimoto T, Sawamura D: Anti-laminin γ 1 pemphigoid associated with ulcerative colitis and psoriasis vulgaris showing autoantibodies to laminin γ 1, type XVII collagen and laminin-332. *Eur J Dermatol* 25(2):198-199, 2015.
15. Morita R, Oiso N, Ishii N, Tatebayashi M, Matsuda H, Hashimoto T, Kawada A: A case of burn-associated bullous pemphigoid caused by anti-BP230 IgG autoantibodies. *J Dermatol* 42(6):657-658, 2015.
16. Ohata C, Ishii N, Koga H, Fukuda S, Tateishi C, Tsuruta D, Furumura M, Hashimoto T: Coexistence of autoimmune bullous diseases and psoriasis: a series of 145 cases. *J Am Acad Dermatol* 73(1):50-55, 2015.
17. Kato K, Koike K, Kobayashi C, Iijima S, Hashimoto T, Tsuchida M: Bullous pemphigoid after allogeneic hemaopoietic stem cell transplantation. *Pediat Int* 57(3):480-483, 2015.
18. Okahashi K, Oiso N, Ishii N, Uchida S, Matsuda H, Hashimoto T, Kawada A: Bullous pemphigoid associated with psoriasis: a possible example of an inverse intramolecular epitope-spreading phenomenon. *J Dermatol* 42(7):758-759, 2015.
19. Gawaz A, Metzler G, Hertl M, Hashimoto T, Schaller M: Treatment of anti-Laminin- γ 1-Pemphigoid with mycophenolate mofetil. *J Dtsch Dermatol Ges* 13(7):696-697, 2015.
20. Ishii N, Teye K, Fukuda S, Uehara R, Hachiya T, Koga H, Tsuchisaka A, Numata S, Ohyama B, Tateishi C, Tsuruta D, Furumura M, Hattori S, Kawakami T, Ohata C, Hashimoto T: Anti-desmoglein autoantibodies in non-classical pemphigus. *Br J Dermatol* 173(1):59-68, 2015.
21. Tsuchisaka A, Kaneko S, Imaoka K, Ota M, Kishimoto K, Tomaru U, Kasahara M, Ohata C, Furumura M, Takamori S, Morita E, Hashimoto T: Presence of autoimmune regulator and absence of desmoglein 1 in thymoma associated with a pemphigus foliaceus patient. *Br J Dermatol* 173(1):268-271, 2015.
22. Ueo D, Ishii N, Hamada T, Teye K, Hashimoto T, Hatano Y, Fujiwara S: Desmocollin-specific antibodies in a patient with Hailey-Hailey disease. *Br J Dermatol* 173(1):307-309, 2015.
23. Akasaka E, Kayo SJ, Nakano H, Ishii N, Hashimoto T, Sawamura D: Diaminodiphenyl Sulfone-Induced Hemolytic Anemia and Alopecia in a Case of Linear IgA Bullous Dermatitis. *Case Rep Dermatol* 7(2):183-186, 2015.
24. Iino Y, Kano T, Adachi F, Suzuki M, Nishikawa R, Ishii N, Ohata C, Furumura M, Hamada T, Hashimoto T: A case of bullous pemphigoid associated with psoriasis vulgaris showing Hailey-Hailey disease-like histopathological changes in regenerated epidermis without genomic mutation in ATP2C1 or ATP2A2 gene. *J Eur Acad Dermatol Venereol* 29(8):1646-1648, 2015.
25. Vinay K, Kanwar AJ, Mittal A, Dogra S, Minz RW, Hashimoto T: Intralesional Rituximab in the Treatment of Refractory Oral Pemphigus Vulgaris. *JAMA Dermatol* 151(8):878-882, 2015.
26. Yan Y, Furumura M, Gouya T, Iwanaga A, Teye K, Numata S, Karashima T, Li X, Hashimoto T: Shikonin promotes skin cell proliferation and exerts anti-inflammatory effect via proteasome inhibition in vitro. *Chin Med J* 128(16):2228-2233, 2015.

27. Sueki H, Sato Y, Ohtoshi S, Nakada T, Yoshimura A, Tateishi C, Borza DB, Fader W, Ghohestani RF, Hirako Y, Koga H, Ishii N, Tsuchisaka A, Qian H, Li X, Hashimoto T: A case of subepidermal blistering disease with autoantibodies to multiple laminin subunits developing membranous glomerulonephropathy. *Acta Derm Venereol* 95(7):826-829, 2015.
28. Hashimoto T, Ishii N, Demitsu T: Response to the Letter to the Editor by Muro et al. The mechanisms for pathogenicity of autoantibodies to desmogleins. *Acta Derm Venereol* 95(7):872-874, 2015.
29. Hashimoto T, Nishikawa T: Nomenclature for diseases with IgA anti-keratinocyte cell surface autoantibodies. *Br J Dermatol* 173(3):868-869, 2015.
30. Li X, Tsuchisaka A, Qian H, Teye K, Ishii N, Sogame R, Harada K, Nakagomi D, Shimada S, Tateishi C, Hirako Y, Hashimoto T: Linear IgA/IgG bullous dermatosis reacts with multiple laminins and integrins. *Eur J Dermatol* 25(5):418-423, 2015.
31. Shimada H, Shono T, Sakai T, Ishikawa K, Takeo N, Hatano Y, Ishii N, Hashimoto T, Inomata M, Tojigamori M, Ichimada M, Kitano S, Fujiwara S: Lichen planus pemphigoides concomitant with rectal adenocarcinoma: fortuitous or a true association? *Eur J Dermatol* 25(5):501-503, 2015.
32. Okada R, Yamaguchi Y, Sawaki H, Hashimoto T, Aihara M: Development of mucous membrane pemphigoids with antibodies to the $\beta 3$ subunit of laminin 332 and bronchiolitis obliterans in a patient with chronic graft-versus-host disease. *Eur J Dermatol* 25(5):505-506, 2015.
33. Jakubowska B, Kowalewski C, Ishii N, Hashimoto T, Fraczek M, Kalinska-Bienias A, Sobocki J4, Wozniak K: Mucous membrane pemphigoid with severe stricture of the esophagus mediated by IgG and IgA autoantibodies to LAD-1. *Eur J Dermatol* 25(5):510-512, 2015.
34. Yamashita H, Ansai S, Ueno T, Kawana S, Koga H, Ishii N, Hashimoto T: Bullous pemphigoid with IgG autoantibodies to BP180 C-terminal domain and desmocollin 3 associated with transverse colon cancer. *Eur J Dermatol* 25(5):515-516, 2015.
35. Iijima S, Okazaki Y, Watanabe S, Tsuruta D, Tateishi C, Ishii N, Ohata C, Hashimoto T: A case of concurrence of anti-laminin gamma-1 pemphigoid and scabies. *J Dermatol* 42(10):1024-1026, 2015.
36. Matsuda M, Hamada T, Numata S, Teye k, Ishii N, Ohata C, Furumura M, Nakama T, Hashimoto T: A three-dimensional in vitro culture model of Hailey-Hailey disease. *Exp Dermatol* 24(10):788-789, 2015.
37. Hirano T, Higuchi Y, Yuki H, Hirata S, Nosaka K, Ishii N, Hashimoto T, Mitsuya H, Okuno Y: Rituximab Monotherapy and Rituximab-Containing Chemotherapy Were Effective for Paraneoplastic Pemphigus Accompanying Follicular Lymphoma, but not for Subsequent Bronchiolitis Obliterans. *J Clin Exp Hematop* 55(2):83-88, 2015.
38. Goto-Hamano H, Ito K, Sakamoto-Kimura K, Terui T, Ohyama B, Hashimoto T, Hara H: Autoantibodies Against Multiple Epitopes in Bp180 and Laminin Gamma-1 in Subepidermal Blistering Skin Disease Associated with Psoriatic Erythroderma. *Indian J Dermatol* 60(5):521, 2015.
39. Lazić-Mosler E, Jukić IL, Murat-Sušić S, Husar K, Skerlev M, Bukvić Mokos Z, Ishii N, Hashimoto T, Marinović B: Inflammatory epidermolysis bullosa

- acquisita in a 4-year-old girl. *J Dermatol* 42(11):1098-1100, 2015.
40. Takahashi H, Sato K, Takagi A, Ikawa S, Ishii N, Hashimoto T, Ishida-Yamamoto A, Iizuka H: Subepidermal autoimmune blistering lesion in a case of psoriasis successfully treated with cyclosporin. *J Dermatol* 42(11):1125-1126, 2015.
 41. Murata S, Sumikawa Y, Takahashi H, Ota M, Kusatake K, Niihara H, Koga H, Hashimoto T, Morita E: A case of mucous membrane pemphigoid with immunoglobulin G antibodies to the beta 3 subunit of laminin-332 showing clinically Stevens-Johnson syndrome-like generalized blistering mucocutaneous lesions. *J Dermatol* 42(11):1126-1128, 2015.
 42. Ivars M, Hashimoto T, Ishii N, Bernad I, Lecumberri R, España A: Atypical bullous pemphigoid with extensive cutaneous and mucosal erosions associated with chronic lymphocytic leukaemia. *J Dermatol* 42(11):1128-1129, 2015.
 43. Uchiyama M, Mitsushashi Y, Tsuboi R, Ishii N, Hayakawa T, Yasukochi A, Hashimoto T: Anti-BP180-type oral mucous membrane pemphigoid reactive to both NC16a and C-terminal domains. *Indian J Dermatol Venereol Leprol* 81(6):637-639, 2015.
 44. Ohzono A, Sogame R, Li X, Teye K, Tsuchisaka A, Numata S, Koga H, Kawakami T, Tsuruta D, Ishii N, Hashimoto T: Clinical and immunological findings in 104 cases of paraneoplastic pemphigus. *Br J Dermatol* 173(6):1447-1452, 2015.
 45. Ohata C, Ishii N, Niizeki H, Shimomura Y, Furumura M, Inoko H, Mitsunaga S, Saiki M, Shigeta M, Fujiwara S, Yamakawa K, Kobayashi S, Kamata M, Inaba M, Ito T, Uhara H, Watanabe R, Ohtoshi S, Ohashi T, Tanaka T, Suzuki M, Sitaru C, Karpati S, Zone JJ, Hashimoto T: Unique characteristics in Japanese dermatitis herpetiformis. *Br J Dermatol* 174(1):180-183, 2016.
 46. Geller S, Gat A, Harel A, Mashiah J, Zeeli T, Eming R, Ishii N, Hertl M, Hashimoto T, Sprecher E: Childhood Pemphigus Foliaceus with Exclusive Immunoglobulin G Autoantibodies to Desmocollins. *Pediatr Dermatol* 33(1):e10-3, 2016.
 47. Tsuchisaka A, Numata S, Teye K, Natsuaki Y, Kawakami T, Takeda Y, Wang W, Ishikawa K, Goto M, Koga H, Sogame R, Ishii N, Takamori S, Hoshino T, Brandt O, Pas Hendri, Fujiwara S, Hashimoto T: Epiplakin is a paraneoplastic pemphigus autoantigen and related to bronchiolitis obliterans in Japanese patients. *J Invest Dermatol* 136(2):399-408, 2016.
 48. Concha-Garzón MJ, Pérez-Gala S, Solano-López G, Fraga J, Ishii N, Hashimoto T, Daudén E: Ketoprofen-induced lamina lucida-type linear IgA bullous dermatosis. *J Eur Acad Dermatol Venereol* 30(2):350-352, 2016.
 49. Inoue-Nishimoto T, Hanafusa T, Hirohata A, Mabuchi-Kiyohara E, Mizoguchi N, Matsumoto K, Ishii N, Hashimoto T, Ikegami R: IgG/IgA Pemphigus representing Pemphigus vegetans caused by low titers of IgG and IgA antibodies to desmoglein 3 and IgA antibodies to desmocollin 3. *J Eur Acad Dermatol Venereol*, 2015 Apr 10. doi:10.1111/jdv.13158. [Epub ahead of print].
 50. Kalinska-Bienias A, Kalowska M, Kwiek B, Jakubowska B, Ishii N, Hashimoto T, Kowalewski C, Wozniak K: Efficacy and safety of perilesional/intralesional triamcinolone injections of oral mucous membrane pemphigoid. *Br J Dermatol*,

- 2015 Jul 25. doi: 10.1111/bjd.14043. [Epub ahead of print].
51. Tomida E, Kato Y, Ozawa H, Hasegawa H, Ishii N, Hashimoto T, Akiyama M: Causative drug detection by drug-induced lymphocyte stimulation test in drug-induced linear IgA bullous dermatosis. *Br J Dermatol*, 2015 Aug 12. doi: 10.1111/bjd.14069. [Epub ahead of print].
 52. Kamiya, K, Aoyama Y, Wakashima C, Kudo T, Nakajima K, Sano S, Ishii N, Teye K, Hashimoto T, Iwatsuki K, Tokura Y: Atypical pemphigus with IgG autoantibodies against desmoglein 3 and desmocollin 3. *J Dermatol*, 2015 Sep 2. doi: 10.1111/1346-8138.13086. [Epub ahead of print].
 53. Fukuda A, Himejima A, Tsuruta D, Koga H, Ohyama B, Morita S, Hashimoto T: Four cases of mucous membrane pemphigoid with clinical features of oral lichen planus. *Int J Dermatol*, 2015 Sep 4. doi: 10.1111/ijd.12884. [Epub ahead of print].
 54. Sato-Shibuya M, Dainichi T, Egawa G, Honda T, Otsuka A, Hashimoto T, Miyachi Y, Kabashima K: A case with Brunsting-Perry-like localized subepidermal blister formations and IgG antibodies against unidentified basement membrane zone antigen. *J Dermatol*, 2015 Sep 12. doi: 10.1111/1346-8138.13084. [Epub ahead of print].
 55. Oyama N, Matsuda M, Hamada T, Numata S, Teye K, Hashimoto T, Hasegawa M: Two novel missense mutations of STS gene underlie X-linked recessive ichthyosis: understanding of the mutational and structural spectrum. *J Eur Acad Dermatol Venereol*, 2015 Sep 21. doi: 10.1111/jdv.13231. [Epub ahead of print].
 56. Ise Y, Suga Y, Okumura K, Negi O, Ishii N, Hashimoto T: A case report of erythematous variety of bullous pemphigoid and literature surveillance. *Acta Derm Venereol*, 2015 Oct 6. doi: 10.2340/00015555-2254. [Epub ahead of print].
 57. Hashimoto T, Fukuda A, Himejima A, Morita S, Daisuke T, Koga H, Krol RP, Ishii N: Ten cases of severe oral lichen planus showing granular C3 deposition in oral mucosal basement membrane zone. *Eur J Dermatol*, 2015 Oct 13. [Epub ahead of print].
 58. Makino T, Hara H, Mizawa M, Seki Y, Hayashi M, Ishii N, Hashimoto T, Shimizu T: Detection of IgG antibodies to desmoglein 3 and desmocollins 2 and 3 in mucosal dominant-type pemphigus vulgaris with severe pharyngalgia and hyperemia of the bulbar conjunctiva. *Eur J Dermatol*, 2015 Oct 13. [Epub ahead of print].
 59. Namba C, Tohyama M, Hanakawa Y, Murakami M, Shirakata Y, Matsumoto T, Suemori K, Ishii N, Hashimoto T, Sayama K: Paraneoplastic pemphigus associated with fatal bronchiolitis obliterans and intractable mucosal erosions: Treatment with cyclosporine in addition to steroid, rituximab and IVIG. *J Dermatol*, 2015 Oct 28. doi: 10.1111/1346-8138.13160. [Epub ahead of print].
 60. Maki N, Demitsu T, Umemoto N, Nagashima K, Nakamura T, Kakura M, Nakamura S, Yamada T, Ishii N, Hashimoto T: A possible paraneoplastic syndrome case of bullous pemphigoid with IgG anti-BP180 C-terminal domain antibodies associated with psoriasis and primary macroglobulinemia. *J Dermatol*, 2015 Oct 28. doi: 10.1111/1346-8138.13170. [Epub ahead of print].
 61. Arakawa M, Ohata C, Tsuruta D, Ishii N, Sogame R, Nakama T, Yasumoto S,

- Yokoyama Y, Takeishi E, Hashimoto T: A severe and prolonged case of pemphigoid gestationis successfully treated with combination therapies. *Br J Dermatol*, 2015 Nov 2. doi: 10.1111/bjd.14265. [Epub ahead of print].
62. Izaki S, Ito K, Ishii N, Hashimoto T, Fujita H, Terui T: Infantile linear IgA/IgG bullous dermatosis. *Eur J Dermatol*, 2015 Nov 6. [Epub ahead of print].
63. Irie H, Dainichi T, Fujita M, Endo Y, Fujisawa A, Tanioka M, Ishii N, Hashimoto T, Kabashima K, Miyachi Y: Anti-BP180 mucous membrane pemphigoid associated with acquired hemophilia A in a patient who suffered from life-threatening mucosal bleeding. *J Eur Acad Dermatol Venereol*, 2015 Nov 30. doi: 10.1111/jdv.13525. [Epub ahead of print].
64. Imanishi A, Imanishi H, Hiroyasu S, Ozawa T, Koga H, Ishii N, Kitajima Y, Hashimoto T, Tsuruta D: Anti-BP180-type mucous membrane pemphigoid immunoglobulin G shows heterogeneity of internalization of BP180/collagen XVII into keratinocyte cytoplasm. *Med Mol Morphol*, 2015 Dec 10. [Epub ahead of print].
65. Yamate T, Shono T, Shimada H, Ishikawa K, Hatano Y, Kohno K, Yamamoto T, Fujimoto W, Yamaguchi M, Aoyama Y, Ishii N, Hashimoto T, Fujiwara S: Blistering disease associated with diffuse large B cell lymphoma but without autoantibodies. *J Dermatol*, 2015 Dec 12. doi: 10.1111/1346-8138.13198. [Epub ahead of print]
66. Hashimoto T, Ohzono A, Ishii N: 'Reply to: Clinical and immunological findings in 104 cases of paraneoplastic pemphigus': reply from the authors. *Br J Dermatol*, 2016 Jan 21. doi: 10.1111/bjd.14381. [Epub ahead of print].
67. Hashimoto T, Hirako Y, Tsuruta D: $\beta 4$ integrin in hereditary and acquired mucocutaneous diseases. *Exp Dermatol*, 2016 Feb 2. doi: 10.1111/exd.12961. [Epub ahead of print].
68. Hayakawa T, Teye K, Hachiya T, Uehara R, Hashiguchi M, Kawakami T, Li X, Tsuchisaka A, Ohara K, Sogame R, Koga H, Hamada T, Ohata C, Furumura M, Ishii N, Fukano H, Shimozato K, Hashimoto T: Clinical and immunological profiles of anti-BP230-type bullous pemphigoid: Restriction of epitopes to C-terminal domain of BP230 shown by novel ELISAs of BP230-domain specific recombinant proteins. *Eur J Dermatol*, 2015 in press.
69. Oh SJ, Lee SE, Hashimoto T, Kim SC: A case of paraneoplastic pemphigus associated with Castleman's disease reacting with multiple autoantigens including laminin $\gamma 1$. *Br J Dermatol*, 2016 in press, DOI: 10.1111/bjd.14293.
70. Hashimoto T, Tsuruta D, Yasukochi A, Imanishi H, Sekine H, Fujita T, Wanibuchi H, GI M, Karpati S, Sitaru C, Zone JJ, Endo D, Abe S, Nishino T, Koji T, Ishii N: Granular C3 dermatosis. *Acta Derm Venereol*, 2016 in press.
71. Otsuka Y, Ueno T, Kaneko A, Ito M, Osada S, Funasaka Y, Teye K, Ishii N, Hashimoto T, Kawana S: A case of paraneoplastic pemphigus with IgG and IgA antibodies to various antigens. *J Dermatol*, 2016 in press.
72. Teye K, Suga Y, Numata S, Soejima M, Ishii N, Krol RP, Ohata C, Matsuda M, Honma M, Ishida-Yamamoto A, Hamada T, Koda Y, Hashimoto T: A founder deletion of corneodesmosin gene is prevalent in Japanese patients with peeling

- skin disease: identification of 2 new cases. J Dermatol Sci, 2016 in press.
73. Witte M, Koga H, Hashimoto T, Ludwig RJ, Bieber K: Discovering potential drug-targets for personalized treatment of autoimmune disorders - what we learn from Epidermolysis bullosa acquisita. Expert Opin Ther Tar, 2016 in press.
 74. Hashimoto T: Collaboration between dermatologists and dentists in autoimmune bullous diseases and IgA antibodies in pemphigus. Br J Dermatol, 2016 in press.
 75. Li X, Qian H, Sogame R, Hirako Y, Tsuruta D, Ishii N, Koga H, Tsuchisaka A, Jin Z, Tsubota K, Fukumoto A, Sotozono C, Kinoshita S, Hashimoto T: Integrin $\beta 4$ is a major target antigen in pure ocular mucous membrane pemphigoid. Eur J Dermatol, 2016 in press.
 76. Ikawa T, Tada Y, Ohnishi T, Miyagaki T, Watanabe R, Ishii N, Hashimoto T, Watanabe S: A case of bullous pemphigoid with IgG anti-LAD-1 antibodies without evident erythema and eosinophil infiltration. Acta Derm Venereol, 2016 in press.
- 学会発表
- (発表誌名巻号・頁・発行年等も記入)
1. 橋本隆 第22回分子皮膚科学フォーラム(平成27年4月17~18日、高知)
 2. 金哲雄、古村南夫、松本満、橋本隆 皮膚自己抗原解析による胸腺における中枢性免疫寛容機序の解明 第114回日本皮膚科学会総会(平成27年5月29~5月31日、神奈川)
 3. 橋本隆 上原記念生命科学財団 創立30周年記念講演会(平成27年6月12日、東京)
 4. 沼田早苗、Teye Kwesi、Krol Rafal、濱田尚宏、松田光弘、須賀康、橋本隆 Peeling skin diseaseにおけるCDSN遺伝子を含めた6遺伝子のホモ接合性欠失の同定 第39回日本遺伝カウンセリング学会学術集会(平成27年6月26~28日、千葉)
 5. Teye Kwesi、沼田早苗、Krol Rafal、須賀康、橋本隆 CDSN遺伝子の欠失は、日本人のpeeling skin diseaseで頻度が高い:3例の新規患者における同定 Krol Rafal、沼田早苗、Teye Kwesi、江良 実、橋本隆 Hailey-Hailey Disease患者iPS細胞からの表皮細胞への分化誘導 第30回角化症研究会(平成27年8月1、東京)
 6. 山瀬綾、幸野健、市山進、二宮里紗、石井文人、橋本隆、佐伯秀久 水疱性類天疱瘡と後天性表皮水疱症を合併した1例 他 第37回水疱症研究会(平成27年9月26~27日、福島)
 7. Teye Kwesi、Sanae Numata、Krol Rafal、Hiroshi Koga、Norito Ishii、Takashi Hashimoto Isolation of all CD44 transcripts in human epidermis and regulation of their expression by various agents 第29回表皮細胞研究会(平成27年11月14日、佐賀)
 8. Teye Kwesi、Sanae Numata、Norito Ishii、Krol Rafal、Takahiro Hamada、Hiroshi Koga、Daisuke Tsuruta、Hideyuki Saya、Marek Haftek、Takashi Hashimoto 日本研究皮膚科学会第40回学術大会(平成27年12月11~13日、岡山)

H. 知的所有権の出願・登録状況（予定を含む）

1. 特許取得

橋本隆、迫田英敏、小宮大輔：就寝中
掻き筆り防止グローブ「サークルガー
ド」 特願 2012-008020（登録日：平
成 27 年 12 月 18 日）

2. 実用新案登録

なし

3. その他

なし

天疱瘡・類天疱瘡友の会ホームページ

http://hp.kanshin-hiroba.jp/tenpou-ruitenpousou/pc/

天疱瘡・類天疱瘡友の会

HOME

- お知らせ
- 会の概要
- 入会のご案内
- 活動報告
- 寄付・支援のお願い
- 掲示板
- リンク集
- お問い合わせ

天疱瘡・類天疱瘡友の会のホームページです。

会の概要

団体名	天疱瘡・類天疱瘡友の会
所在地	〒500-0011 (愛知県)稲沢市久保米市町第2 久保米大学皮膚科総合生物学研究所
電話・FAX	電話 0542-31-7853 FAX 0542-31-7853
Eメールアドレス	tenpou@ruitenpousou.jp@gmail.com

リンク先

平成27年3月15日(日)第5回天疱瘡・類天疱瘡友の会学術大会について更新しました。
詳細はこちらをご覧ください。

【重要】掲示板のメールについて
当ホームページの公開に際しては、
インターネット上(Internet Explorer)でお使いの方で、
掲示板の閲覧ができません。また、お名前を登録することができません。

終了しました
平成27年3月15日(日)
第5回天疱瘡・類天疱瘡友の会学術大会
日 時:平成27年3月15日(日)13:00~17:00(受付12:30~)(予定)
場 所:アークス稲沢 豊田・インテグリティ稲沢
(稲沢市中央公民館1階1号棟)こちらをご覧ください。
ご講演:「天疱瘡・類天疱瘡は、何故起るのか?」
久保米大学皮膚科 教授 藤原 伸平 先生
患者交流会の開催も予定しております。
参加費(聴講費を含む):会員 500円
会員でない方 1,000円
3月6日(金)まで、電話、郵便、FAX、E-mailにてお申し込みください。
お振替の口座も併せて、お申し込みください。

会費送付のお知らせ
平成27年1月11日に会費(年費・年会費)を会費の方へ送付いたしました。
会費の送付が、まだしていない方や、住所変更のある方は事務局までご連絡ください。
よろしくお願いいたします。

終了しました
平成26年6月20日(土)
天疱瘡お仲間会
第2回患者さんのための天疱瘡セミナー
日 時:平成26年6月20日(土)16:15~18:00
(受付16:00~)(予定)
場 所:稲沢市立大学病院
(〒460-0015 愛知県稲沢市佐藤町6-1)こちらをご覧ください。
ご講演:「わかりやすい天疱瘡の話」(予定)
稲沢市立大学皮膚科 教授 天野 雅行 先生

お問い合わせ、お申し込み
事務局:〒460-0015 稲沢市立大学病院
稲沢市立大学皮膚科 教授 天野 雅行 先生
(こちらをご覧ください)
稲沢市立大学皮膚科
<http://www.dermatolab.jp/tenpou/>
天疱瘡お仲間会
<http://tenpou-ruitenpousou.jp/tenpou-ruitenpousou.jp/>

活動報告
平成27年3月7日(日)第5回天疱瘡・類天疱瘡友の会学術大会について更新しました。
詳細はこちらをご覧ください。
平成27年2月21日(日)第5回天疱瘡・類天疱瘡友の会学術大会について更新しました。
詳細はこちらをご覧ください。
平成27年1月16日(金)第5回天疱瘡・類天疱瘡友の会学術大会について更新しました。
詳細はこちらをご覧ください。
平成27年1月16日(金)第5回天疱瘡・類天疱瘡友の会学術大会について更新しました。
詳細はこちらをご覧ください。
会費の方、ブログやTwitterなどされている方で、天疱瘡・類天疱瘡友の会ホームページのリンクを掲載可能な方はお知らせください。

携帯電話用URLの活用
このホームページは、携帯電話でもご覧いただけます。下記の空欄に携帯電話のメールアドレスを入力して、送信すると、携帯にこのホームページのURLが送られます。

このバーコードを対応している携帯で読み取ると、携帯電話のホームページも検索できます。

お問い合わせ先
天疱瘡・類天疱瘡友の会
事務局:〒460-0015 稲沢市立大学病院
稲沢市立大学皮膚科 教授 天野 雅行 先生
(こちらをご覧ください)

厚生労働科学研究費補助金（難治性疾患克服研究事業）
分担研究報告書

生体試料集積 2015-2016

研究分担者 武藤正彦 山口大学大学院医学系研究科皮膚科学分野 教授

【研究要旨】

平成 21 年度に設立した稀少難治性皮膚疾患 9 疾患（天疱瘡、膿疱性乾癬、表皮水疱症、先天性魚鱗癬、神経線維腫症、色素性乾皮症、結節性硬化症、類天疱瘡（後天性表皮水疱症を含む）、弾性線維性仮性黄色腫）に係る生体試料の集積を行い、合計 34 検体の生体試料を収集することができた。このうち、神経線維腫症Ⅰ型 1 検体を寄託先の国立研究開発法人医薬基盤・健康・栄養研究所難病研究資源バンクから先方当事者たる第三者研究機関に契約締結後、無償分譲した。

研究分担者	清水 宏	北海道大学大学院医学研究科皮膚科学分野 教授	
武藤正彦	山口大学大学院医学系研究科皮膚科学分野 教授		
共同研究者	下村 裕	新潟大学大学院医歯学総合研究科皮膚科学分野 准教授	
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	新関寛徳	国立成育医療研究センター皮膚科医長
天谷雅行	慶應義塾大学医学部皮膚科教授	錦織千佳子	神戸大学大学院医学研究科皮膚科学分野 教授
池田志孝	順天堂大学医学部皮膚科教授	橋本 隆	久留米大学皮膚細胞生物学研究所 教授
石河 晃	東邦大学医学部皮膚科学講座 教授	松山晃文	医薬基盤・健康・栄養研究所難病研究資源バンク
岩月啓氏	岡山大学大学院医歯薬学総合研究科皮膚科学分野 教授	山西清文	兵庫医科大学皮膚科学 主任教授
宇谷厚志	長崎大学大学院医歯薬学総合研究科皮膚病態学分野 教授		
金田真理	大阪大学大学院医学系研究科皮膚科学分野 講師		

A. 研究目的

9 種類の稀少難治性皮膚疾患（天疱瘡、膿疱性乾癬、表皮水疱症、先天性魚鱗癬、神経線維腫症（Ⅰ・Ⅱ）、色素性乾皮症、結節性硬化症、類天疱瘡（後

天性表皮水疱症を含む）、弾性線維性仮性黄色腫）を研究対象疾患として（以下、当該 9 疾患と略す）、多施設共同で当該 9 疾患について疾患毎に臨床情報付き生体試料（DNA 遺伝子）を必要とする研究者に対して、無償分譲できる生体試料バンクを持続可能な形態で管理運営できるネットワークシステムの整備・拡充に取り組むことを目的とする。

B. 研究方法

生体試料集積ネットワークシステムは、その基本的構築を平成 21 年度厚生労働科学研究費補助金の助成により行い、国立研究開発法人医薬基盤・健康・栄養研究所難病研究資源バンク（生体試料バンク）と共同事業の形態で業務運営することにし、知的財産権の保護（山口大学方式を母体とする）にも留意することとした。

また、生体試料の保存は品質を維持するために、液体窒素内にて行う計画にした。

（倫理面への配慮）

研究課題名：稀少難治性皮膚疾患克服のための生体試料の収集に関する研究

山口大学医学部附属病院において、上記課題名で倫理審査を受け、承認を得ている（承認番号 H23-33-3）。多施設共同研究の体制を採るので関連する研究機関（現在までに 6 大学）でも承認を得ている。

C. 研究結果

（1）当該 9 疾患に係る生体試料の集積実績

表 1

難病バンクに寄託されている生体試料の収集状況
(N=34)

2016.2.20現在

疾患区分	登録数	提供機関
天疱瘡	6	山口大学
膿疱性乾癬	5	山口大学
色素性乾皮症	7	神戸大学 山口大学
表皮水疱症	3	山口大学
先天性魚鱗癬様紅皮症	4	兵庫医科大学
神経線維腫症Ⅰ	3	山口大学
結節性硬化症	1	山口大学
類天疱瘡	5	山口大学

（生体試料バンク：<https://www.bsbank.jp/>）

当該 9 疾患に係る生体試料の集積実績を表 1 に記載している。平成 21 年度に生体試料バンクを設立して以来、これまでに全体で 34 検体を収集することができた。なかでも、神経線維腫症Ⅰ型で分節性に生じ、しかも悪性末梢神経鞘腫瘍を併発した稀な 1 症例の生体試料を採取した。原因遺伝子が判明している疾患については、研究者の利便性を高めるために、臨床情報に加えて遺伝情報付き（連結不可能匿名化処理済み）生体試料として分譲できるように努めている（図 1）。

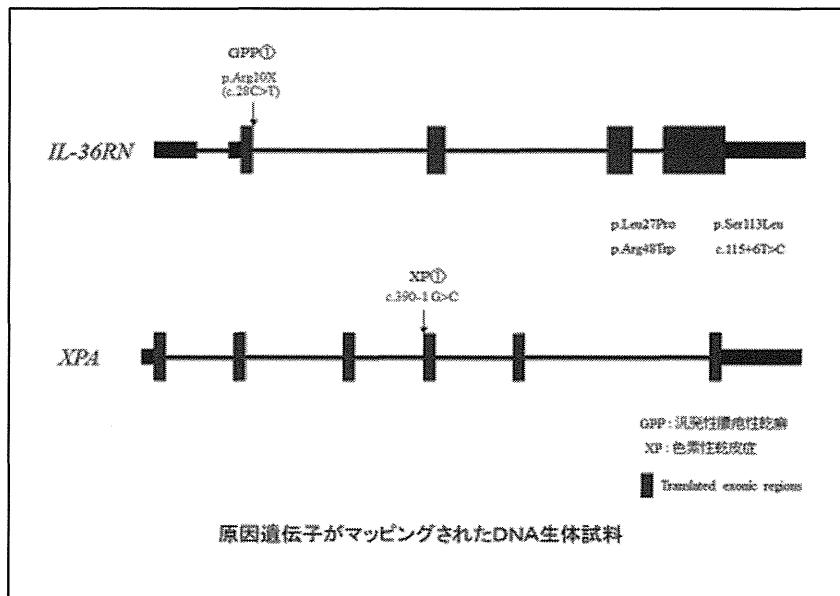


図 1

(2) 当該 9 疾患に係る生体試料の分譲実績

平成 27 度は一件(神経線維腫症 I 型)の分譲依頼が、本研究班員外の研究者からあり、審査にて妥当と判断され、当事者間での契約締結後、依頼元の先方当事者に生体試料バンクを経由して無償分譲した。

(3) 生体試料バンクウェブサイトの更新

平成 21 年度に創設した生体試料バンクのウェブサイトの改修工事(研究業績の更新等)を行った(図 2)。(アドレス: <http://www.bsbank.jp>)

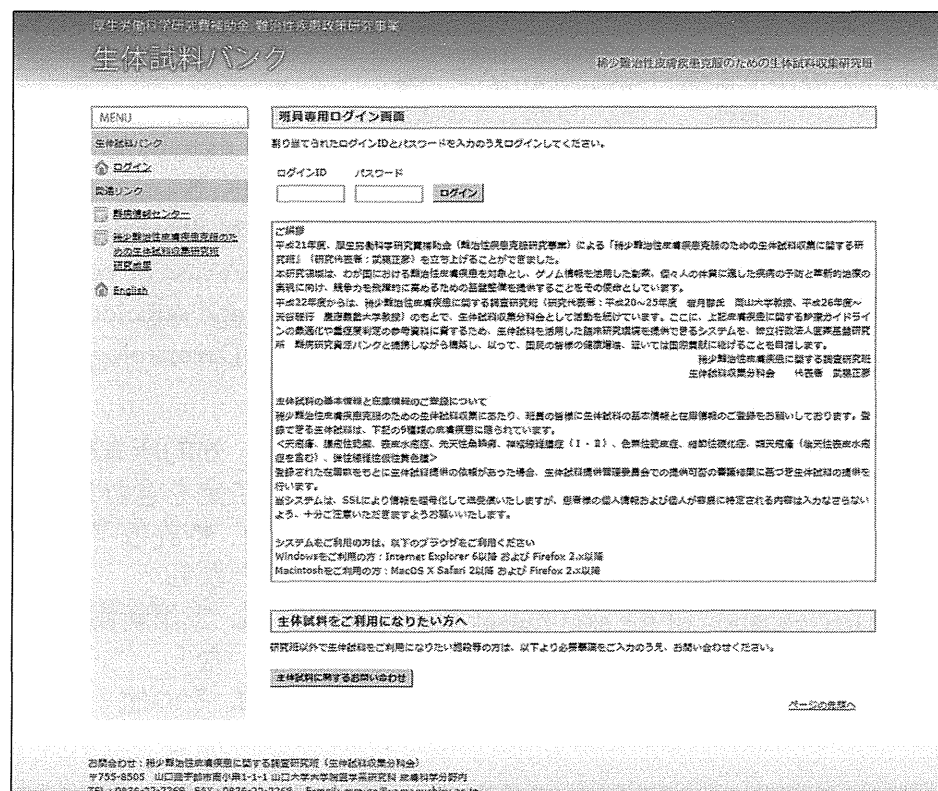


図 2