

著者名	論文タイトル	誌名	巻：頁、出版 年(西暦)
Abe Y, Okamura K, Kawaguchi M, Hozumi Y, Aoki H, Kunisada T, Ito S, Wakamatsu K, Matsunaga K, <u>Suzuki T</u>	Rhododenol-induced leukoderma in a mouse model mimicking Japanese skin.	J Dermatol Sci	81:35-43, 2016
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, <u>Suzuki T</u>	Genetic analyses of oculocutaneous albinism types 2 and 4 with eight novel mutations.	J Dermatol Sci	81:140-142, 2106
Han C, Tomita H, Ohba T, Nishizaki K, Ogata Y, Matsuzaki Y, <u>Sawamura D</u> , Yanagisawa T, Osanai T, Imaizumi T, Matsubara A, Adachi T, Ono K, Okumura K, Murakami M	Modified sympathetic nerve regulation in AKAP5-null mice	Biochem Biophys Res Commun	2016 Jan 22;469(4):897-902
Nakagawa K, Minakawa S, <u>Sawamura D</u> , Hara H	Skin surface imaging of psoriasis vulgaris by using an electron paramagnetic resonance spin probe	J Dermatol Sci	2016 Jan;81(1):71-3
Mizawa M, Makino T, Nakano H, <u>Sawamura D</u> , Shimizu T	Incomplete erythropoietic protoporphyria caused by a splice site modulator homozygous IVS3-48C polymorphism in the ferrochelatase gene	Br J Dermatol	2016 Jan;174(1):172-5
Ohata C, Ishii N, Niizeki H, <u>Shimomura Y</u> , 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, <u>Hashimoto T</u>	Unique characteristics in Japanese dermatitis herpetiformis.	Br J Dermatol	174 (1):180-183, 2016
Geller S, Gat A, Harel A, Mashiah J, Zeeli T, Eming R, Ishii N, Hertl M, <u>Hashimoto T</u> , Sprecher E	Childhood Pemphigus Foliaceus with Exclusive Immunoglobulin G Autoantibodies to Desmocollins.	Pediatr Dermatol	33(1):e10-3, 2016

著者名	論文タイトル	誌名	巻：頁、出版 年(西暦)
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, <u>Hashimoto T</u>	Epiplakin is a paraneoplastic pemphigus autoantigen and related to bronchiolitis obliterans in Japanese patients.	J Invest Dermatol	136(2):399-408, 2016
Concha-Garzón MJ, Pérez-Gala S, Solano-López G, Fraga J, Ishii N, <u>Hashimoto T</u> , Daudén E	Ketoprofen-induced lamina lucida-type linear IgA bullous dermatosis.	J Eur Acad Dermatol Venereol	30(2):350-352, 2016
Oh SJ, Lee SE, <u>Hashimoto T</u> , 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.
<u>Hashimoto T</u> , 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.
Otsuka Y, Ueno T, Kaneko A, Ito M, Osada S, Funasaka Y, Teye K, Ishii N, <u>Hashimoto T</u> , Kawana S	A case of paraneoplastic pemphigus with IgG and IgA antibodies to various antigens.	J Dermatol	2016 in press.
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, <u>Hashimoto T</u>	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.
Witte M, Koga H, <u>Hashimoto T</u> , 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.

著者名	論文タイトル	誌名	巻：頁、出版年(西暦)
<u>Hashimoto T</u>	Collaboration between dermatologists and dentists in autoimmune bullous diseases and IgA antibodies in pemphigus.	Br J Dermatol	2016 in press.
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, <u>Hashimoto T</u>	Integrin $\beta 4$ is a major target antigen in pure ocular mucous membrane pemphigoid.	Eur J Dermatol	2016 in press.
Ikawa T, Tada Y, Ohnishi T, Miyagaki T, Watanabe R, Ishii N, <u>Hashimoto T</u> , 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.
Okamura K, Abe Y, Araki Y, Hozumi Y, Kawaguchi M, <u>Suzuki T</u>	Behavior of melanocytes and keratinocytes in reticulate acropigmentation of Kitamura.	Pigment Cell Melanoma Res	in press
Rokunohe A, Matsuzaki Y, Rokunohe D, Sakuraba Y, Fukui T, Nakano H, <u>Sawamura D</u>	Immunosuppressive effect of adipose-derived stromal cells on imiquimod-induced psoriasis in mice	J Dermatol Sci	in press
Makino T, Shimizu K, Mizawa M, Nakano H, <u>Sawamura D</u> , Shimizu T	A novel deletion mutation of the ATP2C1 gene in a family with Hailey-Hailey disease	Eur J Dermatol	in press
<u>Hashimoto T</u> , 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].
<u>Hashimoto T</u> , 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].

平成27年度 研究業績

雑誌			
和文			
著者名	論文タイトル	誌名	巻：頁、出版年(西暦)
高橋勇人、 <u>天谷雅行</u>	デスモグレイン3特異的T細胞によって誘導される多彩な皮膚病理	実験医学	33 (12 (増刊)) : 1948-1953, 2015
田中諒、福田桂太郎、平井郁子、 <u>船越建</u> 、高江雄二郎、 <u>天谷雅行</u> 、 <u>田中勝</u>	二次性細菌感染により壊疽性膿瘡様皮疹を呈した水疱性類天疱瘡の1例	臨床皮膚科	69 (8) : 554-559, 2015
中原とも子、高木敦、住吉孝二、 <u>山上淳</u> 、 <u>神谷浩二</u> 、 <u>青山裕美</u> 、 <u>岩月啓氏</u> 、 <u>池田志孝</u>	抗デスモグレイン3抗体価が高値・蛍光抗体間接法が陰性を示す尋常性天疱瘡寛解例2例の血清解析	日本皮膚科学会誌	125(8) : 1593-1599, 2015
日本皮膚科学会膿疱性乾癬（汎発型）診療ガイドライン作成委員会 <u>照井正</u> 、 <u>秋山真志</u> 、 <u>池田志孝</u> 、 <u>小澤明</u> 、 <u>金蔵拓郎</u> 、 <u>黒沢美智子</u> 、 <u>小宮根真弓</u> 、 <u>佐野栄紀</u> 、 <u>根本治</u> 、 <u>武藤正彦</u> 、 <u>山西清文</u> 、 <u>岩月啓氏</u>	膿疱性乾癬（汎発型）診療ガイドライン2014年度版	日本皮膚科学会誌	(12) : 2211-2257, 2015
<u>坂本淳</u> 、 <u>植木理恵</u> 、 <u>池田志孝</u>	限局性Darier病の1例	皮膚科の臨床	(57) : 1536-1539, 2015
大熊慶湖、 <u>池田志孝</u>	難治性皮膚疾患とアフエレス	腎臓内科・泌尿器科	1(6) : 607-615, 2015
<u>杉本佐江子</u> 、 <u>青山裕美</u> 、 <u>岩月啓氏</u>	地固め期と治療維持期の天疱瘡に対する免疫抑制剤によるアドオン効果の検討	日本皮膚科学会雑誌	125 : 1911-1917, 2015
<u>橋本 隆</u>	自己免疫性水疱症の最新の知見	日本臨床皮膚科医会雑誌	32(2) : 170-174
<u>橋本 隆</u> 、 <u>米田耕造</u>	角化症と水疱症 その基礎と臨床 自己免疫性水疱症の自己抗原解析と新しい分類法	西日本皮膚科	121(3) : 281, 2015

著者名	論文タイトル	誌名	巻：頁、出版 年(西暦)
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	日本遺伝カウンセリング学会誌	36(2) : 77, 2015
石井文人、大園綾花、大山文悟、大畑千佳、橋本 隆	CLEIA法を用いた抗デスモグレイン抗体測定 of 臨床的検討	西日本皮膚科	77(2) : 179, 2015
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	日本皮膚科学会雑誌	125(4) : 963, 2015
永田 寛、石井文人、丸田康夫、大畑千佳、牧野輝彦、清水忠道、橋本 隆、名嘉眞武国	Duhring疱疹状皮膚炎の1例	日本皮膚科学会雑誌	125(4) : 916, 2015
秀 道広、岩本和真、大澤勲、本田大介、小豆澤宏明、鈴木大士、山下浩平、田中 彰、パワンカール ルビー	WAO Guideline for the Management of Hereditary Angioedema 遺伝性血管性浮腫診療のためのWAOガイドライン	アレルギー	64 : 1215-1241, 2015
藤本 智子、横関 博雄	原発性手掌多汗症に対する長期50%塩化アルミニウム外用剤使用の効果と副作用の検討	Journal of Environmental Dermatology and Cutaneous Allergology	9(4) : 238-242, 2015
藤本 智子、横関 博雄、片山一朗、金田 眞理、室田 浩之、田村 直俊、菅野 範英、吉岡洋、玉田 康彦、四宮 滋子、岩瀬 敏、犬飼 洋子、原発性局所多汗症診療ガイドライン策定委員会	日本皮膚科学会ガイドライン 原発性局所多汗症診療ガイドライン2015年改訂版	日本皮膚科学会雑誌	125(7) : 1379-1400, 2015

[V]

平成 27 年度総会プログラム

～ プログラム・抄録集 ～

厚生労働科学研究費補助金
難治性疾患等政策研究事業(難治性疾患政策研究事業)

稀少難治性皮膚疾患に関する調査研究班

平成27年度 第1回総会

- 日 時: 平成27年6月26日(金)11:00～16:00
- 場 所: 慶應義塾大学病院 2号館 11階中会議室
(住所) 〒160-8582 東京都新宿区信濃町35
- TEL 03-3353-1211(代表)／FAX 03-3351-6880(医局)

<< 稀少難治性皮膚疾患に関する調査研究班 第1回総会 >>
研究代表者 天谷 雅行

会場交通案内(慶應義塾大学病院)



交通機関及び所要時間

〈JR〉総武線「信濃町」駅下車、徒歩約 1 分

〈地下鉄〉都営大江戸線「国立競技場」駅下車(A1 番出口)、徒歩約 5 分

丸の内線「四谷三丁目」駅下車(1番出口)、徒歩約15分
半蔵門線・銀座線「青山一丁目」駅下車(0番出口)、徒歩約15分
〈バス〉新宿駅西口-品川車庫(品97)「信濃町駅前(慶應病院前)」下車
早大正門-渋谷駅東口(早81)「四谷第六小学校入口」下車
〈車〉首都高速4号線外苑出口、外苑東通り四谷方面すぐ
(駐車スペース(有料)に限りがありますので、お車での来院はなるべくご遠慮下さい。)

発表形式、その他

▷ 発表時間 : 1演題につき10分間

▷ 対応ソフト・メディア

① Windows

- ・ 内蔵ソフト : Windows 7、Power Point 2010
- ・ 対応メディア : USB、CD-Rom

② Mac

- ・ 内蔵ソフト : OSX Mountain Lion、Power Point 2011、Keynote 2009
- ・ 対応メディア : USB、CD-Rom

※ パソコンをご持参の際には、外部モニター接続端子をご確認下さい。

<プログラム>

11:00-11:10

厚生労働省健康局疾病対策課よりご挨拶

厚生労働省健康局疾病対策課
岩佐景一郎

11:10-11:20

稀少難治性皮膚疾患に関する調査研究の今後

研究代表者 天谷雅行

11:20-12:30

分担研究者成果発表Ⅰ

座長 岩月啓氏

01 天疱瘡ガイドラインに準拠した治療による寛解導入率の検討 ～慶應義塾大学病院で治療を行った 62 例のまとめ～

栗原佑一、山上 淳、宮本樹里亜、角田梨沙、船越 建、谷川瑛子、
天谷雅行
慶應義塾大学

02 天疱瘡における免疫抑制剤使用の適正化の検討

青山裕美
川崎医科大学附属川崎病院

03 本邦における天疱瘡の遺伝的背景の探索

下村 裕¹、橋本 隆²、新関寛徳³、青山裕美⁴、藤原 浩¹、山上 淳⁵、
武藤正彦⁶、天谷雅行⁵
新潟大学¹、久留米大学²、国立成育医療研究センター³、岡山大学⁴、慶應義塾
大学⁵、山口大学⁶

04 水疱性類天疱瘡(後天性表皮水疱症を含む)の診断基準および重症度基準の策定

氏家英之、西江 渉、清水 宏

北海道大学

座長 澤村大輔

05 皮膚難病に関する国際分類と診断・重症度基準の標準化

岩月啓氏
岡山大学

06 膿疱性乾癬の疫学調査と QoL 調査、ならびに診療ガイドラインの改訂

照井 正¹、葉山惟大¹、藤田英樹¹、黒澤美智子²、岩月啓氏³
日本大学¹、順天堂大学²、岡山大学³

07 表皮水疱症診療ガイドライン

玉井克人¹、澤村大輔²
大阪大学¹、弘前大学

～ 昼食休憩(12:30-13:30) ～

13:30-15:00

分担研究者成果発表 II

座長 池田志孝

08 先天性魚鱗癬の重症度判定と QOL 調査

池田志孝¹、秋山真志²、黒沢美智子³
順天堂大学医学部皮膚科¹、名古屋大学医学部皮膚科²、順天堂大学医学部衛生学³

09 道化師様魚鱗癬、常染色体劣性遺伝性魚鱗癬の臨床疫学調査

秋山真志¹、柴田章貴¹、棚橋華奈¹、池田志孝²
名古屋大学¹、順天堂大学²

10 弾性線維性仮性黄色腫診療ガイドラインの策定に向けて.I

大久保佑美¹、宇谷厚志¹、北岡 隆²、前村浩二³、田村 寛⁴、山本洋介⁵

長崎大学大学院医歯薬学総合研究科皮膚病態学¹、長崎大学大学院医歯薬学総合研究科眼科・視覚科学²、長崎大学大学院医歯薬学総合研究科循環器内科学³、京都大学医学部附属病院医療情報企画部⁴、京都大学医学部附属病院臨床研究総合センター⁵

11 眼皮膚白皮症の診療ガイドラインの改定：診断基準と重症度分類の策定

鈴木民夫¹、深井和吉²、大磯直毅³、山下英俊⁴、佐藤美保⁵

山形大学皮膚科¹、大阪市立大学²、近畿大学³、山形大学眼科⁴、
浜松医科大学眼科⁵

12 特発性後天性全身性無汗症の重症度とQOLの相関性に関する検討

横関博雄、宗次太吉

東京医科歯科大学皮膚科

座長 武藤正彦

13 我が国における遺伝性血管性浮腫診療の現状と課題

秀 道広

広島大学

14 膿疱性乾癬診療ガイドライン複数項目の実態把握(臨床調査個人票データベースを用いて)

黒沢美智子¹、照井 正²、青山裕美³、岩月啓氏³、池田志孝⁴、天谷雅行⁵

順天堂大医学部衛生学¹、日本大学医学部皮膚科²、岡山大学大学院医歯薬学総合研究科皮膚学分野³、順天堂大学医学部皮膚科⁴、慶應義塾大学医学部皮膚科⁵

15 生体試料バンク事業の推進に向けた取組み

武藤正彦¹、秋山真志²、岩月啓氏³、天谷雅行⁴、清水 宏⁵、石河 晃⁶、
池田志孝⁷、錦織千佳子⁸、山西清文⁹、金田眞理¹、新関寛徳¹¹、松山晃文¹²、
橋本 隆¹³、宇谷厚志¹⁴、下村 裕¹⁵

山口大学¹、名古屋大学²、岡山大学³、慶應義塾大学⁴、北海道大学⁵、東邦大

学⁶、順天堂大学⁷、神戸大学⁸、兵庫医科大学⁹、大阪大学¹⁰、国立成育医療研究センター¹¹、医薬基盤・健康・栄養研究所¹²、久留米大学¹³、長崎大学¹⁴、新潟大学¹⁵

16 皮膚難病の患者、医療関係者、一般への啓発

橋本 隆

久留米大学皮膚細胞生物学的研究所

15:00-15:10

国立保健医療科学院研究事業推進官よりご挨拶

国立保健医療科学院 研究事業推進官

健康危機管理研究部 上席主任研究官

厚生労働省大臣官房厚生科学課（併任）

武村真治

15:10-15:30

事務局連絡（平成 27 年度 第 2 回総会の日程調整など）

事務局 山上 淳

15:30-15:50

閉会挨拶

研究代表者 天谷雅行

〈抄録集〉

01 天疱瘡ガイドラインに準拠した治療による寛解導入率の検討 ～慶應義塾大学病院で治療を行った 62 例のまとめ～

栗原佑一、山上 淳、宮本樹里亜、角田梨沙、舩越 建、谷川瑛子、天谷雅行
慶應義塾大学

臨床症状スコア(PDAI)が導入された 2009 年以降当科を受診した天疱瘡患者で、診療ガイドラインに準拠して初期治療を行った 62 例(尋常性天疱瘡 39 例、落葉状天疱瘡 20 例、増殖性天疱瘡 3 例)について検討した。

症例は重症 32 例、中等症 27 例、軽症 3 例で、全例に PSL (0.5mg/kg/日;6 例/平均 PDAI 15.3、1mg/kg/日;56 例/平均 PDAI 34.0)を投与し、必要に応じて追加治療を行った。

PSL0.2mg/kg/日もしくは 10mg/日で皮疹を認めない寛解への導入率は 95.2% (59/62 例)であった(1 年以内の寛解は 83.2%)。72.6%(45/62 例)の症例でなんらかの有害事象を生じたが、適切に対応可能なものであった。重篤な有害事象(grade3 以上)として、MRSA 皮膚膿瘍、CMV 感染症、カリニ肺炎、白血球減少症、大腿骨頸部骨折、深部静脈血栓症/肺塞栓があった。

02 天疱瘡における免疫抑制剤使用の適正化の検討

青山裕美
川崎医科大学附属川崎病院

天疱瘡治療では、内服ステロイド療法が基本治療となり各種治療を併用する。疾患の長期予後は、疾患の再燃とステロイド長期投与の副作用の 2 点が問題になる。この相反する問題を解決するために初期治療で免疫抑制剤の併用効果を疾患制御と長期予後の観点から調査したいと考える。まずパイロットスタディとして、岡山大学皮膚科の過去 3 年間の治療例の臨床統計を紹介し、H27 年度に後ろ向き調査と前向き調査の計画を提案する。

03 本邦における天疱瘡の遺伝的背景の探索

下村 裕¹、橋本 隆²、新関寛徳³、青山裕美⁴、藤原 浩¹、山上 淳⁵、

武藤正彦⁶、天谷雅行⁵

新潟大学¹、久留米大学²、国立成育医療研究センター³、岡山大学⁴、慶應義塾大学⁵、
山口大学⁶

天疱瘡は、他の自己免疫疾患同様に、ある特定の HLA 型など遺伝的素因の関与が提唱されてきた。本研究班では、日本人における天疱瘡の発症に関わる遺伝的背景を更に明らかにするためにゲノム解析を進めており、これまでに 96 名分の患者試料を SNP アレイで解析済みである。平成 26 年度に、約 100 名分の新規の血液試料またはゲノム DNA が遺伝子解析機関である新潟大学に送付された。現在までに、すべての血液試料から良質なゲノム DNA を抽出し保管している。本年度中にこれらの追加試料も SNP アレイで解析する予定であり、得られた情報が本症ガイドラインの最適化のために有効に活用されることが期待される。

04 水疱性類天疱瘡(後天性表皮水疱症を含む)の診断基準および重症度基準の策定

氏家英之、西江 渉、清水 宏

北海道大学

水疱性類天疱瘡、後天性表皮水疱症、粘膜類天疱瘡などを含む“抗基底膜部自己免疫性水疱症”は副腎皮質ステロイドの全身投与を要することが多く、合併症等で治療に難渋する例も少なくない。正確な診断のもとに重症度を評価し、適切な治療を早急に開始することが重要である。今回、抗基底膜部自己免疫性水疱症の診断基準および重症度基準を策定した。また、現状に適合した実用的な診療ガイドラインの作成を目的として、水疱性類天疱瘡診療ガイドライン策定委員会を立ち上げた。現在、ガイドラインの素案作成を行っている。

05 皮膚難病に関する国際分類と診断・重症度基準の標準化

岩月啓氏

岡山大学

皮膚難病克服にあたり、国際的コンセンサスを得た診断名、分類、診断・重症度基準を用いることは、診療の基本であり、国際的に通用するガイドライン作成

に不可欠である。さらに、皮膚難病の対象領域の設定や、グローバルな臨床試験を推進するためにも重要である。皮膚難病診療に取り組む医師・研究者に最新情報を提供するため、平成 27 年 12 月 13 日(日)に、皮膚難病に関する三研究班が共同で、海外の研究者を招聘した国際シンポジウムを計画している。

06 膿疱性乾癬の疫学調査と QoL 調査、ならびに診療ガイドラインの改訂

照井 正¹、葉山惟大¹、藤田英樹¹、黒澤美智子²、岩月啓氏³

日本大学¹、順天堂大学²、岡山大学³

H15 年から 19 年にかけて岡山大学が SF-36v2 を用いた横断的な QoL 調査を行っている。その結果、GPP 患者群の QoL の特徴として SF-36v2 の下位尺度の得点が低下していた。近年、GPP 治療に生物学的製剤が導入され GPP の治療は以前より効果の高いものとなっている。本研究では以前の横断的疫学調査と比較して統計学的に患者の QoL がどのように変化したかを解析する。さらに、prospective な調査として新規患者の初診時、生物学的製剤導入時、導入後半年にそれぞれ QoL 調査を行い、治療による QoL の改善を評価する。現在、本アンケート調査の参加の可否を問う一次アンケートを準備しており、日本皮膚科学会の定める研修指定施設に送付する予定である。また二次アンケートにおいて患者の病態や QoL を扱うため、当院の倫理委員会に「GPP 患者の QoL 調査」として申請中である。

07 表皮水疱症診療ガイドライン

玉井克人¹、澤村大輔²

大阪大学¹、弘前大学²

平成 26 年度は表皮水疱症診断基準および重症度判定基準を作成した。平成 27 年度は、これら診断基準、重症度判定基準をもとにして得られた情報を整理しつつ、表皮水疱症に対する診療ガイドラインを作成する。具体的には疾患概念を整理するとともに、診断基準、重症度判定基準を用いた特定疾患認定ガイドライン作成し、さらに新しい治療法開発の現状を見据えた治療ガイドラインを作成する予定である。

08 先天性魚鱗癬の重症度判定と QOL 調査

池田志孝¹、秋山真志²、黒沢美智子³

順天堂大学医学部皮膚科¹、名古屋大学医学部皮膚科²、順天堂大学医学部衛生学³

申請した班研究のスケジュールに従って「先天性魚鱗癬」の重症度判定と QOL 調査を行うため、まずは「表皮融解性魚鱗癬」について調査を開始した。

平成 27 年 1 月 29 日に順天堂大学医学部倫理審査承認を得て、平成 27 年 2 月 27 日に調査を開始した。方法は、調査対象 46 施設(56 例)に調査依頼状、調査流れ図と調査票一式(重症度調査票と QOL 調査票)をレターパックにて送付した。対象は、当研究班が 2003 年・2010 年に実施した全国疫学調査で協力戴いた施設、当研究班の疾病登録に協力戴いている施設、医中誌の検索で表皮融解性魚鱗癬の症例報告があった施設の 46 施設 56 例である。

現在の所、回収 8 施設(重症度調査票 9 例、QOL 調査票 7 例)、現在該当症例なしとの連絡 5 施設 7 例である。

09 道化師様魚鱗癬、常染色体劣性遺伝性魚鱗癬の臨床疫学調査

秋山真志¹、柴田章貴¹、棚橋華奈¹、池田志孝²

名古屋大学¹、順天堂大学²

本班の申請スケジュールにおける「先天性魚鱗癬の重症度判定と QOL 調査の施行」にむけて、今回は、第一歩として、「道化師様魚鱗癬」と「道化師様魚鱗癬以外の常染色体劣性遺伝性魚鱗癬(先天性魚鱗癬様紅皮症、葉状魚鱗癬を含む)」についての臨床調査に着手した。今回の臨床疫学調査の方法は、平成22年度に我々が施行した道化師様魚鱗癬臨床疫学調査に準じるもので、本邦の主要皮膚科、小児科、新生児科診療施設にアンケートを送付する計画である。また、日本人における「道化師様魚鱗癬」と「道化師様魚鱗癬以外の常染色体劣性遺伝性魚鱗癬(先天性魚鱗癬様紅皮症、葉状魚鱗癬を含む)」の主要病因遺伝子の一つである *ABCA12* については、本邦例に限らず、世界的に病因遺伝子変異として報告されている変異について文献的に検索し、当施設での情報と統合し、遺伝子変異についての最新の情報を集積しつつ有る。

10 弾性線維性仮性黄色腫診療ガイドラインの策定に向けて.I

大久保佑美¹、宇谷厚志¹、北岡 隆²、前村浩二³、田村 寛⁴、山本洋介⁵

長崎大学大学院医歯薬学総合研究科皮膚病態学¹、長崎大学大学院医歯薬学総合研究科眼科・視覚科学²、長崎大学大学院医歯薬学総合研究科循環器内科学³、京都大学医学部附属病院医療情報企画部⁴、京都大学医学部附属病院臨床研究総合センター⁵

弾性線維性仮性黄色腫(PXE)は、進行性に弾性線維の石灰化と変性が発生し、弾性線維に富む組織(皮膚、網膜、動脈など)に障害が生じる。皮膚と眼病変はQOLを著しく損ない、動脈石灰化による全身の虚血性症状は生命予後を大きく左右する。これまでに皮膚科、眼科、循環器科の協力を得て重症度判定基準の作成が完了し、平成27年度指定難病に組み込まれた。登録患者数はこの1年間で5例増え、遺伝子解析した総数は99例となった。今回は皮膚症状の重症度調査をアンケート方式にて行ったのでこれを報告する。またCQを策定しPXE患者の診療ガイドラインの作成に臨んでいる。

11 眼皮膚白皮症の診療ガイドラインの改定：診断基準と重症度分類の策定

鈴木民夫¹、深井和吉²、大磯直毅³、山下英俊⁴、佐藤美保⁵

山形大学皮膚科¹、大阪市立大学²、近畿大学³、山形大学眼科⁴、

浜松医科大学眼科⁵

2014年に発表された日本皮膚科学会の眼皮膚白皮症診療ガイドラインの中では、診断基準と重症度分類について明確な記載がない。そこで、ガイドラインの有用性を高めるために、昨年度本研究班で策定した診断基準案と重症度分類案をガイドラインに盛り込む等の改訂を行なう。そのために、まずは診断基準案と重症度分類案の妥当性を検証する。また、**Clinical Question**についても再検討する。なお、眼皮膚白皮症の診療、特に生活指導においては、眼科的な視点が必須であるため、眼科医と協力しながら進める予定にしている。

12 特発性後天性全身性無汗症の重症度と QOL の相関性に関する検討

横関博雄、宗次太吉

東京医科歯科大学皮膚科

昨年度、特発性後天性全身性無汗症診療ガイドライン改定し重症度の点数化を追加した。点数化の方法は無汗症病変部の面積で皮膚の範囲、痛みの範囲、コリン性蕁麻疹の膨疹出現部位も皮膚の範囲で評価した。熱中症の症状の程度は熱中症のガイドラインに準じて点数化して重症度の評価を行った。痛みは進行した患者では欠如することがあり重症度を反映しないこともあるが、痛みは QOL に深くかわるためスコアリング項目に採用した。また、今年厚生労働省難病特定疾患に追加となり新たに無汗、減汗部位の皮膚の領域の%だけで重症度を策定した。今年度、今回策定した AIGA の重症度と QOL との相関関係を検討する。

13 我が国における遺伝性血管性浮腫診療の現状と課題

秀 道広

広島大学

遺伝性血管性浮腫(HAE)は、遺伝的素因の上に皮膚、粘膜に種々の程度の血管性浮腫が出発する疾患で、多くが C1 エステラーゼ阻害因子(C1-INH)遺伝子の欠損(type I)または変異(type II)による。我が国では原発性免疫不全症の中の補体欠損症に含まれ、その患者数は長らく 50 例程度とされてきたが、近年認知が拡大し、平成 27 年末までに 300 人あまりの患者が診断された。しかし、海外での発症頻度は 5-10 万人に一人で、我が国ではさらに 2000 人程度の患者が潜在している可能性がある。治療では、現在我が国では急性発作時の C1-INH の注射に保険適応があるが、他に、患者の状態により短期予防、長期予防、長期補充療法が必要で、海外ではさらに患者による自己投与も進められている。今後、我が国でどのように診断と治療を行うべきか、専門家によるコンセンサスと診療体制の整備が必要である。

14 膿疱性乾癬診療ガイドライン複数項目の実態把握(臨床調査個人票データベースを用いて)

黒沢美智子¹、照井 正²、青山裕美³、岩月啓氏³、池田志孝⁴、天谷雅行⁵

順天堂大医学部衛生学¹、日本大学医学部皮膚科²、岡山大学大学院医歯薬学総合

研究科皮膚学分野³、順天堂大学医学部皮膚科⁴、慶應義塾大学医学部皮膚科⁵

膿疱性乾癬診療ガイドライン 2014 年度版の各 Clinical Question(CQ)について、昨年度臨床調査個人票データベースを用いて実態を示すことが可能か確認した。臨床調査個人票データベースは今後新しい難病データベースに移行する予定であるが、平成 26 年末までは臨床調査個人票データベースに情報が集積されている。今年度は複数の治療法の組み合わせや小児の治療実態、合併症(関節症、眼症状)の把握、合併症がある場合どのような治療法が選択されているかを確認する。また、年度別データの連結作業を行い、頻回再発や合併症(関節症)のリスク要因をコホート研究の手法で分析を試みる。発症初期の段階でどの要因が頻回再発や合併症の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る。

15 生体試料バンク事業の推進に向けた取組み

武藤正彦¹、秋山真志²、岩月啓氏³、天谷雅行⁴、清水 宏⁵、石河 晃⁶、池田志孝⁷、錦織千佳子⁸、山西清文⁹、金田眞理¹、新関寛徳¹¹、松山晃文¹²、橋本 隆¹³、宇谷厚志¹⁴、下村 裕¹⁵

山口大学¹、名古屋大学²、岡山大学³、慶應義塾大学⁴、北海道大学⁵、東邦大学⁶、順天堂大学⁷、神戸大学⁸、兵庫医科大学⁹、大阪大学¹⁰、国立成育医療研究センター¹¹、医薬基盤・健康・栄養研究所¹²、久留米大学¹³、長崎大学¹⁴、新潟大学¹⁵

本研究班に設置されている「生体試料」分科会は、国立研究開発法人 医薬基盤・健康・栄養研究所との共同事業形態を採りつつ、当該疾患に係る DNA 遺伝子の保管・分譲業務を平成 21 年度より展開している。本研究班外の研究者にも生体試料を分譲した実績を持つ。

拡大指定難病の策定に対応すべく、取り扱う疾患対象を従来の 7 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、結節性硬化症、色素性乾皮症)に加え、新たに類天疱瘡(後天性表皮水疱症を含む)と弾性線維性仮性黄色腫の2疾患を組み入れた。

本分科会は「生体試料バンク」の事業展開に関し、診療ガイドラインの改定や治療法の開発に結びつくような高品質の生体試料の開発に取り組むことを目標とする。