

**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**

重症酒さ、鼻瘤の疫学的・遺伝的研究

研究分担者	相場節也	東北大学大学院医学系研究科	教授
研究協力者	山崎研志	東北大学大学院医学系研究科	准教授
	大森遼子	東北大学大学院医学系研究科	大学院生

研究要旨

酒皸は、赤ら顔を基礎とする疾患群で、紅斑毛細血管拡張型、丘疹膿疱型、腫瘍・鼻瘤型の3型に分類される。日本では皮膚科医を除いて、一般人と一般医療関係者での認知度の低い疾患である。日本人には少ないと考えられているが、不快な火照り感を感じる人々は多く、認知度が低いために日本人ではその頻度が実情よりも低く考えられている。とくに最重症型とされる鼻瘤・腫瘍型酒皸では、鼻部を中心とした顔面正中部に進行性的変形を伴うため、患者のQOLの低下が著しく、社会生活上で問題となることも多い。

酒皸の病態は不明であるが、最近の研究で外界刺激を関与する自然免疫系の異常・過敏性が指摘されるようになってきた。これらの自然免疫系の過敏性や酒皸は白人や人種差に影響される側面も見いだされ、何らかの人種差や遺伝学的背景をもって発症していることが想定されている。しかしながら、詳細な遺伝学的検討の報告は漸く為されつつあり状況であり、詳細は全くの不明である。また日本人における発症頻度も不詳であり、日本人における背景を検証する必要がある。

酒皸患者の疫学調査、遺伝背景検索をおこなうために精緻かつ均一な酒皸患者の診断をおこなうことは、必要な手続きである。そこで、平成26年度には酒皸の診断基準を策定することに主眼を置き、診断基準と重症度判定基準を策定した。これら酒皸診断基準に基づき、平成27年度には、酒皸の疫学調査のために、全国の主要基幹施設にアンケート調査を行った。平成28年度には、アンケート調査を元に酒皸の重症度判定基準等の見直しを行った。

A．研究目的

発症要因が不明である酒皸の病態解明に取り組むことを本研究の目的とする。白人に多いなどの遺伝的背景を示唆する臨床観察・知見に基づき、日本人での酒皸の疫学、遺伝的背景を調査することを目的とした。

B．研究方法

平成27年度に行った酒皸の全国の主要基幹施設を対象としたアンケート調査を元に、酒皸の診断基準、重症度判定基準、除外診断を見直した。

（倫理面への配慮）

平成28年度の研究では、倫理面に配慮が必要

な侵襲的手法や要配慮個人情報取り扱いはなく、特記すべきことはない。

C．研究結果

アンケート調査結果共に酒皸文献等も再検索し、酒皸の診断基準、重症度判定基準、除外診断を見直した。酒皸症状は顔面を病変の主体とすることが確認され、全身症状の合併は考慮する必要がないことを確認した。結果的に、平成26年度に策定した基準から大きく変更することはないことを確認した。

D．考察

酒皸は、顔面を病変の主体とし、外界の変化に影響され、紅斑や丘疹などの多彩な皮疹

を呈するため、鑑別となる疾患が多い。除外診断を正確に行うために、詳細な問診、血液・血清学的検査、接触源の有無等の確認はもちろんのこと、病理組織検査などをふくめた総合的な判断を要する。とくに軽微な症例では、経時的な観察が診断のために必要なことがある。

遺伝的背景の検索では、全世界的に見てもまだ、ゲノム関連解析や、転写領域シーケンス解析、全ゲノムシーケンス解析などの系統だった解析が行われていない。日本人でも症例の集積から解析が必要である。

E．結論

酒皰の診断基準、重症度判定基準、除外診断を再検証した。酒皰症状は顔面を病変の主体とすることが確認され、全身症状の合併は考慮する必要がないことを確認した

F．健康危険情報 なし

G．研究発表（平成 28 年度） （発表誌名巻号・頁・発行年等も記入）

1．論文発表

添付の資料参照

2．学会発表

添付の資料参照

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