

**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（平成 26～28 年度）**

**「皮膚の遺伝関連性希少難治性疾患群の網羅的研究」**

**コケイン症候群：診断基準・重症度分類の確立、皮膚科での実態把握と診療科横断的検討による診療ガイドラインの提唱**

研究分担者	森脇真一	大阪医科大学皮膚科	教授
研究協力者	黒川晃夫	大阪医科大学皮膚科	准教授
	谷崎英明	大阪医科大学皮膚科	講師
	倉 明寿	大阪医科大学皮膚科	助教
	大塚俊宏	大阪医科大学皮膚科	大学院生

**研究要旨**

これまで、医学的エビデンスの上に考えられた実地医療に役立つコケイン症候群（Cockayne syndrome ; CS）の診療基準が世界的になかったため、CS の診断は、Sugarman (1977)、Nance & Berry (1992) が作成した臨床症状分類を参考に経験的になされていた。しかもこれらは CS 患者の多くを占める 型に対しての診断にのみ対応できるものであった。今回、我々は、型 CS、型 CS、型 CS、XP 合併型 CS、すべての CS 患者を対象とでき、近年の分子細胞レベルでの CS 研究の発展をふまえた新しい CS 診断基準と CS 重症度分類を策定した。これらが厚生労働省でも承認され、CS は新たな難病政策の下、平成 27 年 7 月に指定難病のひとつに加えられた。その後、XS 患者家族会の協力のもと、CS 症状、各種検査の実施状況などを調査し、さらに過去に小児科医対象に実施された CS 疫学調査を皮膚科医にも実施し、これらを踏まえて、何科の臨床医でも役立つ実際の CS 診療ガイドライン（2016 案）を策定し論文化した。これに小児科医、眼科医、耳鼻科医らによりさらなるブラッシュアップ化したものが次年度完成予定である。また本研究班では CS 患者家族、彼らをとりにくく教育関係者から要望の高かった非医師に対する「CS の手引き書」を完成させた。

**A . 研究目的**

コケイン症候群（Cockayne syndrome ; CS）は紫外線性 DNA 損傷の修復システム、特にヌクレオチド除去修復における転写共益修復（転写領域の DNA 損傷の優先的な修復）ができないことにより発症する遺伝性早老症、遺伝性光線過敏症である。患者は日光過敏症、特異な老人様顔貌、皮下脂肪の萎縮、低身長、著明な栄養障害、視力障害、難聴などを伴い、遺伝形式は常染色体劣性である。本邦での CS 発症頻度は 2.7/100 万人と稀であるが、皮膚科、小児科領域では常に鑑別すべき重要な疾患のひとつである。CS は臨床的に 型（古典型）、型（先天性、生下時から著明な発育障害あり）、型（遅発型、成人発症）の 3 型に分類され、その他、非常に稀な色素性乾皮症（xeroderma pigmentosum ; XP）合併型（XP/CS）もある。CS の責任遺伝子はヌクレオチド除去修復系に関わる CSA、CSB、色素性乾皮症（xeroderma pigmentosum ; XP）B・D・G 群の原因遺伝子でもある XPB、XPD、XPG の 5 つが知られている。

これまで医学的エビデンスの上に立った CS の診断基準は海外を含めて存在しなかった。Sugarman (1977) は CS 症状を大症状、小症状に、Nance & Berry (1992) は主徴候、副徴候に分類したが、いずれの報告もそれぞれの所見を何項目満たせば CS と確定診断するのかという一定の基準がなく、これまでの CS 診断はこれら臨床症状の有無による経験的なものでしかなかった。しかも前述の分類はともに CS 患者の多くを占める 型に対してのみであった。

今回我々は、型 CS、型 CS、型 CS、XP/CS すべての CS 患者を対象にでき、分子細胞レベルでの近年の CS 研究の発展をふまえた以下の新しい CS 診断基準、重症度分類を策定した。

また CS 患者家族会の協力のもと、CS 症状、各種検査の実施状況などを調査し、過去に小児科医対象に実施された CS 疫学調査（「コケイン症候群の病態解明および治療とケアの指針作成のための研究」班にて平成 21-23 年度に実施）を皮膚科医に対しても実施し、これらの結果を踏まえて、何科の臨床医で

も役立つ実地的な CS 診療ガイドライン（2016 案）を策定し論文文化を試みた。これに小児神経医、眼科医、耳鼻咽喉科医などによりさらにブラッシュアップ化した最終版は次年度完成予定である。

さらに分担研究者は平成 11 年からこれまで CS 患者家族会（日本 CS ネットワーク）の支援を行ってきたが、CS 患者家族、彼らをとりにくく教育関係者から特に要望の高かった非医師向け「CS の手引き書」を今回完成させた。

## B . 研究方法

文献による過去の本邦報告例、研究分担者らが自ら確定診断した 30 例の自験例、CS 患者家族会から提供された膨大な臨床資料、「コケイン症候群の病態解明および治療とケアの指針作成のための研究」班にて平成 21-23 年度に実施された疫学結果を参考に、CS の臨床症状を大きく主徴候、副徴候、その他の徴候、予後に関連する徴候に分類した。また CS に特異性の高い臨床症状（主徴候、副徴候）をもとに、新規の CS 確定診断基準、CS 重症度分類を作成し、ブラッシュアップを重ねた。

CS 症状、各種検査（MRI/CT 検査、眼底検査、聴力検査など）の実施状況の調査は患者家族会（19 患者、16 家族）の協力のもと、聞き取り調査、アンケート調査を行った。

皮膚科疫学調査は調査日から過去 3 年間（2013～2016 年）での生存 CS 患者の有無を分院含む大学病院皮膚科、皮膚科常勤のいるこども病院、計 122 施設にアンケート送付して実施した。

また研究分担者がこの 18 年間維持している CS 診断センターにて、全国から依頼のあった患者に対しての CS の確定診断をこれまで同様実施した。具体的には紹介患者由来皮膚生検組織から初代培養線維芽細胞を樹立し、紫外線感受性試験、相補性試験など各種 DNA 修復試験にて CS かどうかのスクリーニングを行った後、CS 遺伝子のゲノム解析を実施した。

### （倫理面への配慮）

今回の研究実施にあたっては、患者家族の個人情報には十分配慮し、検体や検査結果、電子カルテ、紙カルテより得た臨床情報、アンケート結果の保管も厳重に行った。本研究の一部（CS 疑い患者の各種 DNA 修復解析、新規 CS 患者の遺伝子解析、データ集積）は分担研究者が所属する大阪医科大学のヒトゲノム・遺伝子解析研究倫理審査会においてすでに承認されている。CS 解析はその審査会の基準を遵守し、患者あるいは家族の文書による同意を得た後に施行し、その際検体はコード化して連結可能匿名化して取り扱った。以上、倫理面へは十分な配慮のもと、3 年間の本研究を展開した。

## C . 研究結果

実地医療に役立つ CS 診断基準・重症度分類を策定し、平成 27 年 7 月 1 日の本疾患指定難病認定に合わせて難病情報センターHP、厚生労働省 HP にて疾患概要を含めて全国に公開した

（<http://www.nanbyou.or.jp/entry/4435>、<http://www.mhlw.go.jp/stf/seisakunitsuite/bunya/0000085261.html> 参照）

今回策定した CS 診療基準・重症度分類（2015、完成版）の概略を以下に示す。

### < CS の各種症状 >

主徴候

- (1) 著明な成長障害
- (2) 精神運動発達遅延
- (3) 早老様の特徴的な顔貌
- (4) 日光過敏症状

副徴候

- (5) 大脳基底核石灰化
- (6) 感音性難聴、
- (7) 網膜色素変性症

### < CS の診断基準 >

前述の症状の中で (1)～(4) のうち 2 項目以上の主徴候があれば CS を鑑別疾患として検討する。

A. 遺伝子検査で CS 関連遺伝子に病的変異が同定される：CS と確定診断

B. 遺伝子検査で CS 関連遺伝子の病的変異が未確定あるいは遺伝子解析未実施の場合

a. DNA 修復試験での異常所見（修復能の低下があり、その低下は既知の CS 関連遺伝子導入で相補あり）

症状 (1)～(4) のうち 2 項目以上あれば CS と確定診断

b. DNA 修復試験での異常所見（修復能の低下があり、その低下は既知の CS 関連遺伝子導入で相補せず、あるいは相補性試験未実施）

主徴候 (1)～(4) すべてあれば CS と確定診断

c. DNA 修復試験未実施

1) 主徴候 (1)～(4) すべて、副徴候 (5)～(7) のうち 2 項目以上

2) その他の臨床所見、血液・画像など各種データで他疾患（色素性乾皮症、先天性ポルフィリン症など）が否定される

3) 同胞が同様の症状から CS と確定診断されている

1) に加え 2) もしくは 3) があれば CS と確定診断

< CS の重症度分類 >

CS 重症度評価のためのスコアシート

検査所見					点数
日光過敏	正常:0	あり:1			
視力	正常:0	低下(眼鏡不要):1	低下(眼鏡必要):2	失明:6	
聴力	正常:0	低下(補聴器不要):1	低下(補聴器必要):2	聴力なし:6	
知的機能	正常:0		障害あり(日常生活可能):2	日常生活困難:6	
移動	障害なし:0		歩行障害(車椅子不要):2	車椅子:3	
食事	経口摂取可能:0			経口摂取不可能:6	
買物	なし:0			あり:6	
総計					

CS 重症度	CS 重症度スコアの総計	stage of CS
Grade 1 (pre-severe)	0~2	early CS
grade 2 (severe)	3~5	progressing CS
grade 3 (very severe)	6以上	advanced CS

Grade 2 以上を重症 CS とする。

CS 患者の臨床経過を把握し、今回策定の CS 重症度評価用項目の意義を確認するため、視力、聴力、画像検査などについてのアンケート調査を CS 患者家族会の会員に実施した。19 患者(16 家族)から回答を得ることができ、その結果、海外の文献やこれまでの自験例同様、ある一定年齢で視力低下、聴力低下、脳内石灰化が出現、進行し、眼鏡、補聴器、車椅子が必要になってくる状況が確認できた。年齢により今回新規に策定した CS 重症度が増してくることも確認できた。

また、CS 患者家族会、彼らに関わる教職員から、CS 診断後の臨床経過を時間軸で記載した「CS 患者年表」の作成要望があったことをふまえ、それを含めた CS の解説冊子；「CS 手引書」を前述の患者アンケート調査の結果を参考に完成させ発表した(2016.1 発行、別図 1)。

CS 診断センターに関しては平成 26~28 年度も全国から紹介されてきた 13 例の CS 疑い患者を解析し、7 例の CS 患者を新規に確定した。



図 1

皮膚科での CS 診療の実態を知るため全国の皮膚科 122 施設にアンケート用紙を送付したとこと 89 施設より回答が得られた。その結果から、

- ・5 施設に CS 患者あり
- ・CS 患者数は計 14 例( 型:9 例、 型:3 例、XP/CS:2 例)
- ・うち小児科併診は 12 例、2 例は神経内科併診
- ・CS C S 診断に至った例は 5 例( 型:1 例、 型:3 例、XP/CS:2 例)
- ・各症例の遺伝型は、CSA:10、CSB:3、XPB:なし、XPD:1、XPG:1(1 例は CSA+CSB の digenic inheritance 疑い)

であることが明らかになった。

この結果をふまえて、CS 診療に精通している分担研究者の施設にて CS 確定診断に至るフローチャート(図 2)、CS 確定診断後のフォローに関するフローチャート(図 3)を作成し、CS 診療ガイドライン 2016 案(論文化したもの)を策定した。

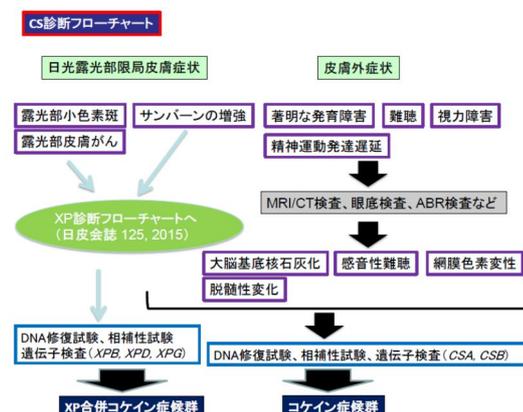


図 2

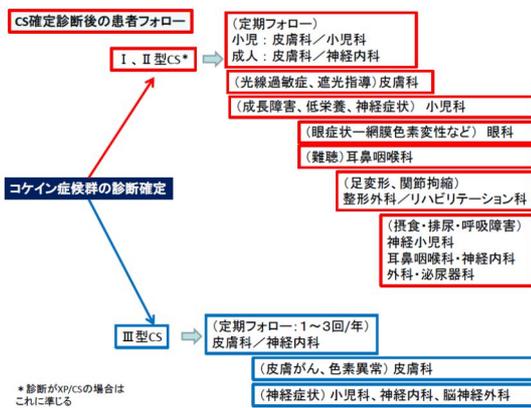


図 3

## D . 考察

CS 患者の臨床エビデンス、CS に関連する最近の遺伝医学の進歩を踏まえて、これまで海外を含めて存在しなかった CS 診断基準、重症度分類を策定できた。平成 27 年度に新たに小児慢性特定疾病、指定難病に認定された CS であるが、小児科、皮膚科での疫学調査が終了し、今後は両科共同での厚生労働行政への協力体制の構築が必要であることが明らかになった。CS 患者家族会に入会中の CS 患者という限られた集団ではあるが CS 医療の状況が把握でき、小児科、皮膚科共同での CS 診療ガイドライン策定作業が始まった。同ガイドラインの原案は論文形式のものが完成したが、CS にみられる神経症状、眼症状、難聴に対する検査法とそれらの評価法の記載も必要であることが判明した。そのため小児眼科専門医、耳科学が専門の耳鼻咽喉科医の協力を得て、現在原案をブラッシュアップ中である。CS は複数の科にまたがる疾患であるため、現在、次年度、皮膚科、小児科両科での学会承認を目指してのスキームを検討している。また時代の変化に応じて本研究班で策定した診断基準、重症度分類、診療ガイドラインは定期的に（あるいは必要時に）改訂する作業が必要になってくる。そのためにも、今後も引き続き、CS に関連する多くの科の医師間のネットワーク構築、本邦での新規 CS 患者の同定、臨床所見のさらなる蓄積、定期的な疫学調査、予後調査を行う作業が本研究班には求められる。

## E . 結論

本研究班にて CS 診断基準、CS 重症度分類を策定し、ブラッシュアップの過程を経て厚生労働省により承認され、CS が平成 27 年 7 月より指定難病に認定された。また CS 患者家族会の協力で CS 医療の現状が把握できた。また平成 21-23 年度実施の小児科対象疫学調査結果に、今回実施した皮膚科対象疫

学調査結果を加味し、論文型 CS 診療ガイドライン（2016）原案を作成した。

患者家族会からの要請の強かった CS 手引き書は平成 28 年 1 月に発刊できた。次年度以降も新規患者の主治医、両親、関連する教育施設に配布し、その有用性を確認し、必要があれば適宜改訂していく予定である。

## F . 健康危険情報

なし

## G . 研究発表

（発表誌名巻号・頁・発行年等も記入）

### 1 . 論文発表

- (1) Moriwaki S, Saruwatari H, Nakanishi N, Kanzaki T, Kanekura T, Minoshima S Trichothiodystrophy Group A : A first Japanese patient with a novel homozygous nonsense mutation in the GTF2H5 gene. J Dermatol 41:705-8, 2014
- (2) Kuwabara A, Tsugawa N, Uejima Y, Ogawa J, Otao N, Yamada N, Tanaka K, Masaki T, Nishigori C, iMoriwaki M, Okano T High prevalence of vitamin D deficiency in patients with xeroderma pigmentosum (XP)- A under strict sun-protection European Journal of Clinical Nutrition 69:693-6, 2015
- (3) Tofuku Y, Nobeyama Y, Kamide K, Moriwaki S, Hidemi Nakagawa H Xeroderma pigmentosum complementation group F: report of a case and review of Japanese patients. J Dermatol 42:897-9, 2015.
- (4) Moriwaki S Human DNA repair disorders in dermatology: A historical perspective, current concepts and new in-sight Review, J Derm Sci 81:77-84, 2016
- (5) Kondo D, Noguchi A, Tamura H, Tsuchida S, Takahashi I, Kubota H, Yano T, Oyama C, Sawaishi Y, Moriwaki S, Takahashi T Elevated urinary levels of 8-hydroxy-2'-deoxyguanosine in a Japanese child of xeroderma pigmentosum/Cockayne syndrome complex with Infantile onset of nephrotic syndrome Tohoku J Exp Med 239:231-5, 2016
- (6) Imafuku K, Hata H, Yanagi T, Kitamura S, Inamura Y, Nishimura M, Kitamura S, Moriwaki S, Shimuzu H Multiple skin cancers in patients with mycosis fungoides after long-term ultra-violet phototherapy. Clin Exp Dermatol, in press.
- (7) Moriwaki S Prenatal diagnosis of xeroderma pigmentosum group A, DNA repair disorders --clinical and molecular aspects--(ed. Nishigori C,

Sugasawa K.), Springer, Japan, in press.

- (邦文)
- (1)森脇真一 総説 光線過敏症～確定診断へのアプローチ～ 皮膚科の臨床 56:723-9, 2014
  - (2)森脇真一 小児光線過敏症の QI J Visual Dermatology 1176-7, 2014
  - (3)森脇真一 皮膚科領域の遺伝カウンセリング：その理論と実際 日本遺伝カウンセリング学会雑誌 35 : 67-72、2014
  - (4)森脇真一 こどもの異常な日焼け診断の決め手：色素性乾皮症を疑うべきかの解決法は？ 苦手な外来皮膚疾患 100 の解決法～そのとき達人はどのように苦手皮膚疾患を克服したか？～ p104-105 (メディカルレビュー社) 2014
  - (5)森脇真一 光線過敏症 今日の治療指針 2015 年版 私はこう治療している p1153-4、福井次矢、高木誠、小室一成編 (医学書院) 2015.1
  - (6)森脇真一 トピック UDS、ポルフィリアなど p59-60 定番・外来皮膚科検査法のすべて 2015 (文光堂)
  - (7)森脇真一 小児の光線過敏症 実践 こども皮膚科外来 (増大号) Monthly Book Derma 236:89-95, 2015
  - (8)森脇真一 色素性乾皮症とその類縁疾患 家族性腫瘍学-家族性腫瘍の最新研究動向 日本臨床増刊号 p257-262 (2015)
  - (9)森脇真一 可視光のアンチエイジング効果 p45-50 光老化科学の最前線 (シーエムシー出版) (前田憲寿 監修) (2015)
  - (10)森脇真一 光線過敏症 今日の小児治療指針 (水口雅、市橋光、崎山弘 総編集) p837-838、第 16 版 (医学書院) 2015.7
  - (11)森脇真一、荻田典生、林 雅晴、酒井良忠、錦織千佳子 色素性乾皮症の診療ガイドライン 日本皮膚科学会雑誌 125:2013-22, 2015
  - (12)森脇真一 小児の光線過敏症 子どもの皮膚を診る 小児内科 48 : 594-597, 2016
  - (13)森脇真一 光線過敏症 JMEDIJ 治療法便覧 2016～私の治療～ (猿田享男、北村惣一郎 総監修) (日本医事新報社) 印刷中

## 2 . 学会発表

- (1)Moriwaki S Recent experience in the diagnosis of XP and CS in Japan International symposium on xeroderma pigmentosum and related diseases : Disorders of DNA damage response – Bench to Bedside - March 5, 2014 (Kobe)
- (2)Osawa S, Nakamura A, Maemura K, Otsuki Y, Moriwaki S Post-irradiation DNA Damage Repair Function in Cells Derived from Patients with Xeroderma Pigmentosum and Cockayne syndrome. International symposium on

- xeroderma pigmentosum and related diseases : Disorders of DNA damage response – Bench to Bedside - March 5, 2014 (Kobe)
- (3)Kraemer KH, DiGiovanna JJ, Khan SG, Tamura D, Bradford P, Totonchy M, Goldstein A, Masaki T, Kuschal C, Ueda T, Inui H, Imoto K, Takeuchi S, Moriwaki S DNA repair disorders xeroderma pigmentosum and trichothiodystrophy : bench to bedside and back. International symposium on xeroderma pigmentosum and related diseases : Disorders of DNA damage response – Bench to Bedside - March 5, 2014 (Kobe)
- (4)Honda H, Nishiyama C, Inobe M, Wakasugi M, Moriwaki S, Matsunaga T Newly developed immunoassay for evaluating nucleotide excision repair ability using individual peripheral lymphocytes and its possible application to the diagnosis of xeroderma pigmentosum International symposium on xeroderma pigmentosum and related diseases : Disorders of DNA damage response – Bench to Bedside – March 6, 2014 (Kobe)
- (5)Moriwaki S, Takahashi Y, Nakamura S, Nakazawa Y, Ogi T A Novel XPA gene mutation resulting in trace level of XPA expression in an elderly XP-A patient without neurological abnormalities The 44th ESDR 2014, Sept.12, 2014 (Copenhagen, Denmark)
- (6)Shimizuhira C, Yokota H, Moriwaki S, Yoshida Y, Miyachi Y, Yamanaka S, Kabashima K Establishment of iPS cells from XPA patients as a new tool for its mechanistic analysis The 44th ESDR 2014, Sept.12, 2014 (Copenhagen, Denmark)
- (7)Moriwaki S, Kurokawa T, Kitamura S A child case of cutaneous type of xeroderma pigmentosum group G with a novel mutation The 3rd Eastern Asia Dermatology Conference Sept.24-26, 2014 ( Jeju, Korea )
- (8)Shimizuhira C, Yokota H, Moriwaki S, Yoshida Y, Miyachi Y, Yamanaka S, Kabashima K Establishment and characterization of iPS cells derived from XPA patients The 39th annual meeting of JSID, Dec.12, 2014 (Osaka)
- (9)Moriwaki S Genotype phenotype correlation in Japanese xeroderma pigmentosum patients The 7th Asia Oceania Conference of Photobiology Nov.16, 2015 ( Taipei )
- (10)Shimizuhira C, Yokota H, Otsuka A, Nonomura Y, Moriwaki S, Yoshida Y, Miyachi Y, Yamanaka S, Kabashima K Treating and understanding the pathology of xeroderma pigmentosum using induced pluripotent stem cells (iPS) cells. Recent Advances in Intractable Skin Diseases JSID-Asia-Oceania Forum (JAOF)

Dec.13, 2015 (Okayama)

(11)Hirakawa Y, Tanizaki H, Futaki S, Maemura K, and Moriwaki S Analysis of acute UVB reaction on basement mem-brane of the skin using a 3-D cultured human skin model. Asia-Pacific Com-bined Dermatology Reaserch Conference 2016 Aug.25-28, 2016 (Noosa, Australia)

(12)Otsuka T, Tanizaki H, Kurokawa T, Nakamura A, and Moriwaki S Decreased repair function of radiation-induced DNA damage on cultured fibroblasts derived from patients with xeroderma pigmen-tosum variant type. European Society for ermatological Research 46th Annual Meeting Sept .7-10, 2016 (Munich, Ger-many)

(13)Moriwaki S Proposal on the establish-ment of clinical guidelines for the diag-nosis and management of xeroderma pigmentosum and Cockayne syndrome in Japan Workshop 10th Asian Dermato-logical Congress Sept.15, 2016 (Mumbai, India)

(14)Otsuka T, Tanizaki H, Kurokawa T, Moriwaki S, Nakamura A Decreased re-pair function of radiation-induced DNA damage on cultured fibroblasts derived from patients with xeroderma pigmen-tosum variant. The 41st Annual Meet-ing of the Japanese Society for Investi-gative Dermatology Dec. 9, 2016 (Sendai).

(1)二宮悠紀子、穀内康人、黒川晃夫、森脇真一、高橋麻衣子 遅発型コケイン症候群の1例 第438回日本皮膚科学会京滋地方会 平成26年12月19日(京都)

(2)森脇真一 新たな指定難病：色素性乾皮症、コケイン症候群～最近の話題 第4回光皮膚科学研究会 平成27年5月16日(新大阪)

(3)中尾有衣子、吉川裕章、兪明寿、黒川晃夫、森脇真一 著明な発育障害、てんかんを合併したXP-Aの1例 第4回光皮膚科学研究会 平成27年5月16日(新大阪)

(4)二宮悠紀子、穀内康人、黒川晃夫、森脇真一、中野創 X連鎖性優性プロトポルフィリン症：本邦最初の報告例 第4回光皮膚科学研究会 平成27年5月16日(新大阪)

(5)山口さやか、園崎哲、高橋健造、森脇真一、上里博 色素性乾皮症D群の1家系3症例 第4回光皮膚科学研究会 平成27年5月16日(新大阪)

(6)森脇真一 光線過敏症：オーバービュー 教育講演8 第114回日本皮膚科学会総会 平成27年5月29日(横浜)

(7)森脇真一 日に当たれない小児難病：色素性乾皮症とコケイン症候群～小児慢性特定疾患治療研究事業への期待 イブニングセミナー10 第114回日本皮膚科学会総会 平成27年5月29日(横浜)

(8)二宮悠紀子、穀内康人、黒川晃夫、森脇真一、中野創 X連鎖性優性プロトポルフィリン症：本邦最初の報告例 第108回近畿皮膚科集談会 平成27年7月12日(大阪)

(9)森脇真一 コケイン症候群とトリコチオディストロフィー シンポジウム1「光と難病」 第37回日本光医学光生物学会(宮崎) 平成27年7月24日(宮崎)

(10)青島正浩、伊藤泰介、戸倉新樹、彦谷明子、森脇真一 白内障を伴った色素性乾皮症D群の小児例 第37回日本光医学光生物学会(宮崎) 平成27年7月24日(宮崎)

(11)森脇真一 色素性乾皮症の診療ガイドライン2015 シンポジウム4「皮膚科領域の小児慢性特定疾病」 第39回日本小児皮膚科学会 平成27年7月19日(鹿児島)

(12)川本祥子、木戸滋子、田村和朗、巽純子、森脇真一 X連鎖性優性プロトポルフィリン症の遺伝カウンセリング 第60回日本人類遺伝学会 平成27年10月14日(東京)

(13)森脇真一 色素性乾皮症BRUSHUP「光線過敏症」、第66回日本皮膚科学会中部支部学術大会 平成27年11月1日(神戸)

(14)中尾有衣子、吉川裕章、兪明寿、黒川晃夫、荒木敦、吉岡晃、森脇真一 著明な発育・発達、てんかんを合併した色素性乾皮症A群の1例 第66回日本皮膚科学会中部支部学術大会 平成27年10月31日(神戸)

(15)森脇真一 光線過敏症 教育講習会(必須コース) 第115回日本皮膚科学会総会・学術大会 平成28年6月5日(京都)

(16)森脇真一 夏の紫外線対策 NHK 今日の健康 平成28年6月16、23日

(17)寺田葵衣、谷崎英昭、黒川晃夫、青島正浩、戸倉新樹、森脇真一 扁平苔癬様角化症を合併した色素性乾皮症A群の小児例 第38回日本光医学光生物学会 平成28年7月23日(京都)

(18)森脇真一 太陽紫外線による皮膚の老化と発がんの分子機構：最近の考え方 シンポジウム3「サンスクリーン剤について考える」 第34回日本美容皮膚科学会 平成28年8月6日(東京)

(19)森脇真一 知っておくべき光線過敏症 診断と対策 日本皮膚科学会第131回山陰・第27回島根合同開催地方会 平成28年8月28日(米子)

(20)森脇真一 紫外線、可視光線、赤外線への作用と光老化の病態 光老化を科学する 光の基礎知識から最新のサンケア商品まで 日本化粧品学会第41回教育セミナー 平成28年10月14日(東京)

## H. 知的所有権の出願・登録状況(予定を含む)

**む)**

1. 特許取得  
なし

2. 実用新案登録  
なし

3. その他  
なし