

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））
難治性疾患の継続的な疫学データの収集・解析に関する研究（H29-難治等(難)-一般-057）
分担研究報告書

色素性乾皮症の疫学調査に関する研究

研究協力者：石川鎮清（自治医科大学地域医療学センター公衆衛生学部門）
研究協力者：錦織千佳子神戸大学大学院医学研究科 内科系講座皮膚科学分野）

研究要旨：色素性乾皮症（xeroderma pigmentosum: XP）は常染色体劣性形式で遺伝する遺伝性光線過敏症で、日光露光部に皮膚がんを高頻度に発症する。XPの正確な患者数の推測はできていないのが現状であるため、XPの本邦における患者数と臨床像を明らかにすることを目的とする。厚生労働省「神経皮膚症候群に関する診療科横断的な診療体制の確立班（研究代表者：錦織千賀子）」（以下、臨床班）は「色素性乾皮症」の疫学調査を行っているが、臨床班と疫学班の共同研究の形で、色素性乾皮症の全国疫学調査を実施し、患者の頻度、実態把握を行うことについて11/24の班会議で確認した。2017年11月24日に神戸で開催された臨床班会議に出席し、疫学班として共同研究を進めていくことを確認した。今後必要な作業として、皮膚科、神経内科、皮膚科で調査をする病院の選定、二次調査票の内容の確定、倫理審査への申請がある。来年の実施に向けて準備を進めていく必要がある。

A．研究目的

色素性乾皮症(xeroderma pigmentosum: XP)は常染色体劣性形式で遺伝する遺伝性光線過敏症で、日光露光部に皮膚がんを高頻度に発症する。本邦XP患者においては半数以上(全世界の患者では30%)に原因不明、進行性、難治性の神経症状を併発し予後不良となる。

色素性乾皮症は神経皮膚症候群の一つであり、皮膚科のみならず神経内科や小児科にも受診している可能性もあるため、現在のところ本邦におけるXPの正確な患者数の推測はできていないのが現状である。以上より、今回の課題では、XPの本邦における患者数と臨床像を明らかにすることを目的とする。

B．研究方法

厚生労働省「神経皮膚症候群に関する診療科横断的な診療体制の確立班（研究代表者：錦織千賀子）」（以下、臨床班）は「神経線維腫症1型」、「神経線維腫症2型」、「結節性硬化症」、「色素性乾皮症」、「ポプリフィン症」の5つの指定難病を担当しておりそれぞれが疫学調査を行っている。

2017年8月、上記研究班より上記5疾患のうち色素性乾皮症について全国疫学調査実施希望があり、今後、臨床班と疫学班の共同研

究の形で、色素性乾皮症の全国疫学調査を実施し、患者の頻度、実態把握を行う方針となった。

（倫理面への配慮）

今年度は調査を行っていないが、来年度以降調査を行う際には、倫理審査の承認を得た後に実施することとする。

C．研究結果

2017年11月24日に神戸で開催された臨床班会議に出席し、疫学班として共同研究を進めていくことを確認した。実施の調査に際しては、皮膚科、神経内科、小児科で難病疫学像把握のための全国疫学調査マニュアルに則って行う方針とした。

同様の内容について、2017年12月15日開催された「難治性疾患の継続的な疫学データの収集・解析に関する研究」班会議で進捗状況を報告した。

D．考察

今年度は、色素性乾皮症を担当している臨床班に対し、疫学班のリエゾンとして関わることとなった。班会議に参加して趣旨説明を

したのみであり、来年の調査に向けて準備を進めていく。今後必要な作業として、皮膚科、神経内科、皮膚科で調査をする病院の選定、二次調査票の内容の確定、倫理審査への申請がある。来年の実施に向けて準備を進めていく必要がある。

E．結論

今年度、色素性乾皮症を担当している臨床班に対し、2017年11月24日に神戸で開催された臨床班会議に出席し、疫学班として共同研究を進めていくことを確認した。実施の調査に際しては、皮膚科、神経内科、小児科で難病疫学班での調査方法を「難病の患者数と臨床疫学像把握のための全国疫学調査マニュアル」に則って行う方針とした。

同様の内容について、2017年12月15日開催された「難治性疾患の継続的な疫学データの収集・解析に関する研究」班会議で進捗状況を報告した。

F．研究発表

1．論文発表

なし

2．学会発表

なし

G．知的財産権の出願・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

特になし