

～ プログラム・抄録集 ～

厚生労働科学研究費補助金  
難治性疾患政策研究事業

皮膚の遺伝関連性希少難治性疾患群の網羅的研究班

平成 30 年度 関西地区総会

- \* 日 時: 平成 31年 2月 5日(火)15:00～17:00
- \* 場 所: 大阪市立大学阿倍野キャンパス 医学部学舎 11 階会議室  
(住所) 〒545-8585 大阪市阿倍野区旭町 1-4-3

研究代表者      橋本 隆

## 会場交通案内(大阪市立大学医学部学舎)

\*\* 交通機関及び所要時間 \*\*

JR・地下鉄「天王寺駅」、近鉄「大阪阿部野橋」より西へ徒歩約 10 分

URL : <https://www.osaka-cu.ac.jp/ja/about/university/access>

◆ キャンパス内地図:

### キャンパスマップ

#### 阿倍野キャンパス

〒545-8585  
大阪市阿倍野区旭町1-4-3

- 1 医学部学舎
- 2 附属病院
- 3 医学部南館
- 4 医学情報センター(6F)
- 5 医療研修センター(8F)
- 6 学術情報総合センター-医学分館(8~9F)
- 7 医学部看護学科学舎



【会場】

医学部学舎 11 階会議室

## 発表形式、その他

▷ 発表時間：『1演題』につき 発表 15 分、ディスカッション 5 分・・・☆計 20 分間

▷ 対応ソフト・メディア

Windows

- ・ 内蔵ソフト：Windows 10、Power Point 2016
- ・ 対応メディア：USB

## <プログラム>

15:00-15:10

研究代表者挨拶

研究代表者 橋本 隆

15:10-16:50

～分担研究者成果発表～

座長 新谷 歩

### I. プロテアソーム関連自己炎症性症候群 (PRAASs) とプロテアソーム関連自己炎症・免疫不全病 (PRAID)

金澤 伸雄

和歌山県立医科大学皮膚科

座長 金澤 伸雄

### II. コケイン症候群における重症度分類の再考

森脇 真一

大阪医科大学皮膚科

座長 森脇 真一

### III. 掌蹠角化症症候群

米田 耕造

大阪大谷大学薬学部臨床薬理学

座長 米田 耕造

### IV. Gorlin 症候群と Cowden 症候群

綾野 悠加、鶴田 大輔、立石 千晴

大阪市立大学大学院医学研究科皮膚病態学

座長 綾野 悠加

### V. 日本の臨床研究におけるデータ管理～REDCap の活用事例と今後の展望～

新谷 歩<sup>1)</sup>、太田 恵子<sup>2)</sup>

大阪市立大学大学院医学研究科医療統計学<sup>1)</sup>、

大阪市立大学医学部附属病院 臨床研究・イノベーション推進センター<sup>2)</sup>

16:50-17:00

閉会挨拶

研究代表者 橋本 隆

## 〈抄録集〉

### I. プロテアソーム関連自己炎症性症候群 (PRAASs) とプロテアソーム関連自己炎症・免疫不全病 (PRAID)

金澤 伸雄

和歌山県立医科大学皮膚科

中條－西村症候群、JMP 症候群、CANDLE 症候群はプロテアソーム関連自己炎症性症候群 (proteasome-associated autoinflammatory syndromes: PRAASs) と総称され、PSMB8 をはじめとするプロテアソーム関連遺伝子にホモ、複合ヘテロ、あるいは 2 遺伝子変異を持ち、プロテアソーム機能不全による I 型 IFN 異常亢進を伴う。一方、我々は PSMB9 ヘテロ変異による類似疾患症例を見出し、ノックインマウスを作成するなど解析を進めてきたが、昨年、同じ変異を持ち免疫不全症が前面に立つ症例を見出した。最近報告された POMP ヘテロ変異による症例と合わせ、プロテアソーム関連自己炎症・免疫不全病 (Proteasome-associated autoinflammation and immunodeficiency disease: PRAID) を提唱する。

### II. コケイン症候群における重症度分類の再考

森脇 真一

大阪医科大学皮膚科

コケイン症候群 (CS) は 2015 年から国より小児慢性特定疾病、指定難病 (192) として認定されている。我々が本研究班で 2015 年に策定した指定難病としての CS の重症度分類は現在国の難病政策において採用されている。今回、厚労省より重症度分類のツールとして再考指示のあった Barthel Index、modified Rankin Scale の CS 患者における有用性について検討したところ以下の点が抽出された。

1. CS の 90% を占める古典型 (I 型)、XP/CS では、乳児期から小児期に診断されるため、前述のツールは診断時には使用しにくい、光線過敏の評価が加えられないなどの問題が生じる。その一方で、小児慢性特定疾病においては CS の重症度分類は策定されていない。
2. 1 での I 型 CS 患者が 20 歳以降まで生存した場合 (約 10%)、全例 Barthel Index ; 0/100、modified Rankin Scale は 5/6 (重度の障害) となり病状の変化、進行度など定量的評価ができない。
3. 非常に稀な成人発症 CS (III 型) の場合でのみ、これらのツールの有用性が考えられる。

### Ⅲ. 掌蹠角化症症候群

米田 耕造

大阪大谷大学薬学部臨床薬理学

掌蹠角化症とは、主として先天性素因により、手掌と足底の表皮肥厚・過角化を主な臨床症状とする一連の疾患群である。この掌蹠角化症の皮膚症状に加えて、皮膚以外の他臓器の異常をともなうまれな疾患を総称して掌蹠角化症症候群とよぶことを提案してきた。その原因は大多数の症例において、遺伝性である。症状は、手掌と足底の過角化(角質増殖)、ならびに皮膚以外の一定の他臓器の異常をともなう。治療法であるが、掌蹠の過角化に対する外用療法、皮膚切削術、内服療法のほか、合併症(皮膚以外の臓器症状や感染症, 皮膚がんなど)に対する治療が必要になる。今回の発表では、代表的な掌蹠角化症症候群に属する疾患について紹介する。

### Ⅳ. Gorlin 症候群と Cowden 症候群

綾野 悠加、鶴田 大輔、立石 千晴

大阪市立大学大学院医学研究科皮膚病態学

Gorlin 症候群は発達上の奇形と遺伝性高発癌性を持つ神経皮膚症候群である。発達上の奇形には手掌・足底皮膚小陥凹、二分肋骨ないし癒合肋骨、椎骨異常、顎骨嚢胞、大脳鎌石灰化があり、発癌には基底細胞癌、髄芽腫、卵巣腫瘍の発生がよく知られている。Cowden 症候群は PTEN 遺伝子変異により生じ、全身の過誤腫を特徴とする。顔面の外毛根鞘腫、肢端角化症、口腔粘膜乳頭腫、粘膜病変、Lermitte-Duclos disease を特徴とする。また、過誤腫性ポリポーシス、食道の白色扁平ポリポーシスもともなう。悪性腫瘍としては乳腺、甲状腺、子宮内膜、腎臓に生じることがある。両症候群の診断基準案と重症度分類案を提示し、第一次調査と進行中の第二次調査の中間報告を行う。小児科領域とも連携し第三次調査にむけての診断基準案を作成したので報告する。

## V. 日本の臨床研究におけるデータ管理～REDCapの活用事例と今後の展望～

新谷 歩<sup>1)</sup>、太田恵子<sup>2)</sup>

大阪市立大学大学院医学研究科医療統計学<sup>1)</sup>、

大阪市立大学医学部附属病院 臨床研究・イノベーション推進センター<sup>2)</sup>

REDCap(Research Electronic Data Capture)は高品質・セキュアな世界標準の電子データ集積システムであり、多施設共同研究にも利用可能なセキュリティ機能、フル監査証跡、ドキュメントの共有機能など、臨床研究を実施する上で非常に便利な機能が装備されている。大阪市立大学では EDC「REDCap」を導入し臨床研究、教育、及び学内の運用に活用している。希少疾患のデータを蓄積する事の重要性は周知の事ではあるが、症例が少なく、また発症地も日本全国に及ぶ為、データ収集における運用側の負荷が非常に高くなる。これらの業務負荷を軽減する為にも「REDCap」を使用したレジストリ体制を確立する事を目的に、本研究班では、平成30年度コケイン症候群、及び家族性良性慢性天疱瘡の臨床調査票を「REDCap」システムを用いて、データベースの構築を実施している。平成 31 年度には、「REDCap」での、レジストリデータ収集を開始し、また収集されたデータの集計を行う事を目標とする。

## 皮膚の遺伝関連性希少難治性疾患群の網羅的研究班事務局

▷ 連絡先（大阪市立大学大学院医学研究科 皮膚病態学）

住所：〒545-8585 大阪府大阪市阿倍野区旭町 1-4-3

TEL/FAX： 06-6646-6630

担当： 橋本隆 [hashyt@gmail.com](mailto:hashyt@gmail.com) / 福田能子 [fukuda.noko@med.osaka-cu.ac.jp](mailto:fukuda.noko@med.osaka-cu.ac.jp)