

**厚生労働科学研究費補助金（難治性疾患政策研究事業）
総合研究報告書**

稀少難治性皮膚疾患に関する調査研究

研究代表者 天谷雅行 慶應義塾大学医学部皮膚科学教室 教授
(研究期間：平成 29 年 4 月 1 日から令和 2 年 3 月 31 日まで)

研究要旨

本研究の目的は、稀少難治性皮膚疾患を対象として、全国疫学調査、QOL調査等による科学的根拠の集積・分析を推進するとともに、医療情報提供と社会啓発活動を通して、臨床現場における医療の質の向上を図り、国民への研究成果の還元を促進することである。日本皮膚科学会などの関係学会と連携しながら、エビデンスに基づいた診療ガイドラインの作成・改訂を進め、得られた成果のグローバルな情報発信に努める。

「難病の患者に対する医療等に関する法律」に基づいた、新しい難病対策が施行された2015年7月から指定難病に加わった疾患も含め、全国的に指定難病全般の診断および治療水準を引き上げるため、診療ガイドラインの策定と最適化が求められている。新しい難病対策は、まだ全国的に浸透していない可能性もあり、調査研究班として診断基準・重症度判定基準・診療ガイドラインの妥当性の評価を進める。

3年間の成果として、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診療ガイドラインを日本皮膚科学会雑誌に公表することができた。さらに、膿疱性乾癬、類天疱瘡では、ガイドラインの英語版を発表した。将来のガイドライン改訂において重要なエビデンスとなる、天疱瘡・類天疱瘡に対するリツキシマブ治療の安全性・有効性に関する論文、天疱瘡診療ガイドラインの治療成績に関する論文を発表した。また、薬剤に関連した類天疱瘡についての全国調査を行い、情報を発信することができた。表皮水疱症、先天性魚鱗癬ではガイドライン策定の作業が進行しており、各疾患においてレジストリの構築も進み、特に眼皮膚白皮症と遺伝性血管性浮腫においては稀少例の診断や治療水準の向上に結びついた成果も出始めている。来年度以降は新しい研究班となるが、これまで以上に稀少難治性皮膚疾患の実診療に有用な成果をあげること、対象疾患の患者をはじめとした国民生活に有意義に還元できるような研究活動が展開されることが期待される。

研究協力者

青山裕美 川崎医科大学皮膚科 教授
秋山真志 名古屋大学大学院医学系研究科
皮膚科学分野 教授
池田志孝 順天堂大学大学院医学研究科
教授
岩月啓氏 岡山大学大学院医歯薬学総合研究科 皮膚科学
石河 晃 東邦大学医療センター大森病院
皮膚科 教授
黒沢美智子 順天堂大学医学部衛生学講座
准教授
小池 雄太 長崎大学大学院医歯薬学総合
研究科
澤村大輔 弘前大学大学院医学研究科皮膚
科学講座 教授
清水 宏 北海道大学大学院医学研究院皮

膚科学教室 特任教授
下村 裕 山口大学大学院医学系研究科皮
膚科学分野 教授
鈴木民夫 山形大学医学部皮膚科学講座
教授
玉井克人 大阪大学大学院医学系研究科
再生誘導医学寄附講座 寄付講座教授
照井 正 日本大学医学部皮膚科学系
皮膚科学分野 教授
秀 道広 広島大学大学院医系科学研究科
皮膚科学 教授
室田浩之 長崎大学大学院医歯薬学総合研
究科皮膚病態学分野 教授
山上 淳 慶應義塾大学医学部皮膚科学教
室 専任講師

A . 研究目的

本研究は、原因不明で治療法が確立していない難治性皮膚疾患に対する医療の基盤を強化するため、各疾患の診断基準・重症度分類基準の策定と普及、疫学調査とデータベースの作成、国際的に通用する診療ガイドラインの開発・改訂を目的としており、そのために必要な臨床研究を推進する。

日本皮膚科学会などの関連団体、患者の会などと提携しながら、研究成果が臨床現場に応用されるように、オールジャパンで取り組んでいく。また、皮膚以外にも症状を有する疾患に関して、関連学会と連携しつつ、診断・重症度分類基準等について齟齬が生じないように配慮しながら進める。

1. 各疾患群の研究

[天疱瘡] 診療ガイドラインの改訂・最適化を目的として、治療成績の調査等を行う。

[類天疱瘡（後天性表皮水疱症を含む）] 2017年に成立したガイドラインの普及に努めるとともに、薬剤との因果関係を含めた罹患実態および臨床情報の調査を行う。

[膿疱性乾癬] 策定されたガイドラインの普及による治療水準の向上に努める。

[表皮水疱症] 新規治療法開発の実現に向けて、患者会との連携体制を構築しつつ、疫学調査を計画する。診断基準および治療法選択について標準的医療の提供を可能にするため、診療ガイドラインを作成する。

[先天性魚鱗癬] 罹患実態およびQOLに関する全国調査を通じて、現在の診断基準と重症度分類の妥当性を評価するとともに、診療ガイドライン策定を進める。

[弾性線維性仮性黄色腫] 患者の実態調査に基づいた診療ガイドラインを作成するとともに、普及と啓発活動に努める。

[眼皮膚白皮症] 2014年度に発表された診療ガイドラインの啓蒙・普及を進めるとともに、難病申請の実状に役立つように最適化を図る。

[遺伝性血管性浮腫] 治療内容を記録するレジストリを立ち上げ、罹患実態を明らかにして、治療薬の位置づけと使用法の確立、診療体制の構築をめざす。

2. 共通研究課題

[症例登録と疫学解析] 各疾患の臨床疫学像・重症度分布を、全国規模で把握する。

各疾患について、臨床調査個人票に基づいたデータベースを解析する。

[生体試料蓄積] 多施設共同で各疾患の臨床情報と連結可能な生体試料を寄託・管理・分譲できるネットワークシステムの整備・拡充に取り組む。

B . 研究方法

班員の所属施設を拠点として、対象となっている各疾患について臨床研究に取り組む。得られた成果を診療現場に還元するため、積極的に症例登録や生体試料収集を進めるとともに、医療情報共有と社会啓発活動を継続的に展開する。

1. 各疾患群の研究

[天疱瘡] アザチオプリン単剤療法の評価、抗CD20抗体であるリツキシマブの多施設共同非盲検非対照単群試験の報告、天疱瘡診療ガイドラインに基づいた治療成績の調査を行なった。

[類天疱瘡（後天性表皮水疱症を含む）] 2017年に発表された診療ガイドラインの国内での普及を進めるとともに、英語版を作成した。また、糖尿病薬のジベプチジルペプチダーゼ-4（DPP-4）阻害薬関連水疱性類天疱瘡の症例を蓄積し、病態と治療経過に関する調査を行なった。

[膿疱性乾癬] 生物学的製剤などの新しい治療が盛り込まれた診療ガイドラインの普及・評価を行うとともに、英語版を作成した。患者QOL調査を継続しながら、ガイドライン改訂の準備を進めた。

[表皮水疱症] 患者会および新規治療法開発チーム（AMEDに支援された研究課題）と連携しながら、診療ガイドライン作成に必要な最新情報を把握するために全国疫学調査を計画した。

[先天性魚鱗癬] 診療ガイドライン作成のための準備として、特に重要な4病型（先天性魚鱗癬様紅皮症、表皮融解性魚鱗癬、道化師様魚鱗癬、魚鱗癬症候群）の臨床疫学像、重症度、QOLに関する全国調査を行なった。

[弾性線維性仮性黄色腫] 皮膚科、眼科、循環器科、消化器科など、複数領域のメンバーで構成されるガイドライン作成委員会を組織し、これまでの調査に基づいてガイドライン作成を進めた。

[眼皮膚白皮症] 作成された診療ガイドラ

インの普及と最適化に努めた。症例レジストリを構築して患者分布を把握するとともに、より網羅的な遺伝子診断方法の開発を試みた。

[遺伝性血管性浮腫] 患者自身がデータを入力する希少疾患のレジストリシステム (Rudy) をプラットフォームとして、発作時の質問票、QOL 調査票を作成し、罹患実態に関する情報を収集した。

2. 共通研究課題

[症例登録と疫学解析] 症例レジストリに登録されたデータ、臨床調査個人票データベース、健康保険組合のレセプトデータ等を活用しながら、各疾患の全国疫学調査を施行した。

[生体試料蓄積] 医薬基盤・健康・栄養研究所難病研究資源バンクとの共同事業として、試料収集、保管、データ蓄積および他施設への試料提供等を推進してきたが、2019年3月31日で一旦終了とし、班会議での報告など各種事後処理を行なった。

(倫理面への配慮)

本研究は、「人を対象とする医学系研究に関する倫理指針」(文部科学省、厚生労働省、平成26年12月22日)を遵守する。また、「ヘルシンキ宣言(2000年改訂)」の趣旨を尊重し、医の倫理に十分配慮して行う。疫学調査は、「人を対象とする医学系研究に関する倫理指針」(文部科学省、厚生労働省、平成26年12月22日)に基づき、倫理委員会の承認を得た上で行う。なお、各分担施設に関しても同様に行う。以下は、倫理規定による承認。

《慶應義塾大学》

「稀少難治性皮膚疾患臨床統計調査研究計画」(承認番号20090016)

「ステロイド治療抵抗性の天疱瘡患者および類天疱瘡患者、後天性表皮水疱症患者を対象としたRituximabの効果・安全性の探索的研究」(承認番号20090040)

「ステロイド治療抵抗性の自己免疫性水疱症患者を対象とした維持投与を含むRituximab治療 Rtx-BD Trial 2」(承認番号20140238)

「天疱瘡における遺伝的背景の検索」(承認番号20090066)

「患者検体を用いた自己免疫性皮膚疾患発症機序の解明」(承認番号20120180)

「ステロイド治療抵抗性の自己免疫性水疱

症患者を対象とした維持投与を含むRituximab治療 Rtx-BD Trial 2」(承認番号20140238)

「水疱性類天疱瘡の病態解明を目指した多施設共同研究」(承認番号20160352)

「自己免疫性水疱症患者のQOL調査」(承認番号20170010)

「自己免疫性水疱症の多施設共同レジストリ研究」(承認番号20180014)

「患者検体を用いた自己免疫性皮膚疾患発症機序の解明」(承認番号20120180)

「自己免疫性水疱症患者のQOL調査」(承認番号20170010)

《岡山大学》

「ステロイド治療抵抗性の天疱瘡患者および類天疱瘡患者、後天性表皮水疱症患者を対象としたRituximabの効果・安全性の探索的研究」(承認番号1492)

「稀少難治性皮膚疾患臨床情報レジストリ研究計画」(承認番号963)

「稀少難治性皮膚疾患克服のための生体試料の収集に関する研究」(承認番号239)

「ステロイド治療抵抗性の自己免疫性水疱症患者を対象とした維持投与を含むRituximab治療Rtx-BD Trial 2」(承認番号 臨1510-005)

《大阪大学》

「表皮水疱症患者を対象としたJR-031の有効性と安全性を検討する臨床試験」(承認番号168906)

「栄養障害型表皮水疱症患者を対象とした間葉系幹細胞動員医薬K012の臨床試験」(承認番号179903)

《川崎医科大学》

「DPP4阻害薬関連類天疱瘡の実態調査」(承認番号2571-4)

「DPP4阻害剤関連自己免疫水疱症の実態調査」(承認番号2541-1)

「DPP-4阻害剤関連類天疱瘡の免疫学的解析」(承認番号2670-4)

《順天堂大学》

「厚生労働科学研究(難治性疾患政策研究事業)稀少難治性皮膚疾患に関する研究班 先天性魚鱗癬の重症度とQOL調査」(承認番号2016071)

*症例登録の分析についてはこれから倫理審査を受ける予定。

「先天性魚鱗癬の重症度とQOL」(承認番号16-077)

《長崎大学》

多施設患者登録システムによる、弾性線維性仮性黄色腫の臨床像、自然経過、予後、病因、治療の反応性の解析」(許可番号20170101)

《名古屋大学》

遺伝性角化異常症の遺伝子診断（承認番号1088-4）

遺伝性皮膚疾患の網羅的遺伝子解析（承認番号2016-0412）

《日本大学》

「汎発性膿疱性乾癬患者のQoL調査」（承認番号RK-15110-3）

*症例レジストリと生体試料収集研究については、新たに研究組織と研究計画を作成し各研究施設の倫理委員会承認を得る予定。

《広島大学》

「AAS (Angioedema activity score), AE-QoL (Angioedema quality of life questionnaire) の日本語版翻訳作成と信頼性・妥当性の検討」（承認番号C20150018）

「遺伝性血管性浮腫患者の臨床情報レジストリ研究」（承認番号E-1341）

《北海道大学》

「新規ELISAを用いた水疱性類天疱瘡診断システムの開発」（承認番号012-0173）

「稀少難治性皮膚疾患克服のための生体試料の収集に関する研究」（承認番号011-0304）

「ステロイド治療抵抗性の天疱瘡患者および類天疱瘡患者、後天性表皮水疱症患者を対象としたRituximabの効果・安全性の探索的研究」（承認番号010-0204）

「ステロイド治療抵抗性の自己免疫性水疱症患者を対象とした維持投与を含むRituximab治療 Rtx-BD Trial 2」（承認番号014-0323）

《山口大学》

難治性皮膚疾患の生体試料収集については山口大学倫理委員会での承認を既に得ており、円滑に研究を開始できる状態である。（承認番号H23-33-4：2017年4月26日更新済）

《山形大学》

「遺伝性色素異常症患者の遺伝子診断」（承認番号H24-139）

C. 研究結果

1. 各疾患群の研究

[天疱瘡] アザチオプリン単剤療法は、検討された10例のうち7例で、6ヶ月後の臨床症状スコアの減少が観察され、有効と判断された。リツキシマブは、臨床研究に組み入れられた9例の天疱瘡の全例で有効であった。ただし、経過中に発生しうる感染症には十分な注意が必要と考えられた。ガイドラインに基づいた治療成績の評価では、対象となった84例のうち58例（69.9%）で

治療開始から1年以内に、78例（92.9%）で2年以内に寛解となっていた。有害事象は67例（79.8%）に発現しており、感染症、血清肝酵素上昇、糖尿病の順に多かった。

[類天疱瘡（後天性表皮水疱症を含む）] 2017年7月、日本皮膚科学会雑誌に診療ガイドラインが掲載された。また2019年12月にThe Journal of Dermatologyに英語版が掲載された。DPP-4阻害薬と関連した水疱性類天疱瘡（BP）の調査では、回答が得られた全国94施設で、一年間に診断された新規BP患者は合計713名であり、そのうち発症時にDPP-4阻害薬を内服していたBP患者（DPP4i-BP）は243名（34.1%）であった。DPP4i-BPの患者について、男性に多く非炎症型と判定される症例が多かった。BP診断後にDPP-4阻害薬が中止されたのは全体の79.9%で、そのうち中止のみで寛解したのは10.7%、ステロイド内服を併用しなかった症例を含めると17.6%であった。内服していたDPP-4阻害薬として、ビルダグリプチンが最多で、次いでリナグリプチン、シタグリプチン、テネリグリプチンの順に多かった。

[膿疱性乾癬] 2018年11月に、The Journal of Dermatologyに膿疱性乾癬（汎発型）診療ガイドラインの英語版が掲載された。患者QOL調査では、SF-36v2の下位尺度である、身体機能、日常役割機能（身体）、体の痛み、全体的健康観、活力、社会生活機能、日常役割機能（精神）、心の健康の平均値を比較すると、以前に行われた調査に比べて、すべての下位尺度が改善していた。

[表皮水疱症] 患者会との連携および情報交換に努めるとともに、機械的水疱を形成する新たな遺伝性皮膚疾患（Peeling skin disorders、Desmosomal disorders、Keratopathic disorders）を整理した。全国疫学調査を開始し、一次調査票の回収数は625施設、回収率63%（大学病院では82.1%）と良好であり、より詳細な患者情報を含む二次調査を開始している。

[先天性魚鱗癬] 全国の協力施設から送られたデータに基づき、詳細な情報が得られた30例の臨床情報を解析した。臨床症状およびQOL調査の結果から、重症度と患者QOLの相関が明らかとなり、診断基準・重症度

分類の妥当性が確認された。

[弾性線維性仮性黄色腫] 2017年11月、日本皮膚科学会雑誌に診療ガイドラインが発表された。クリニカルクエスチョン(CQ)は、皮膚、眼、心血管、消化管、産婦の領域ごとに作成し、解説と推奨を記載した。また、構築されたレジストリへの患者情報の登録を進め、その情報に基づいてこれまでに160例を越える遺伝子解析が終了している。

[眼皮膚白皮症] 2014年に発表された診療ガイドラインおよび2017年に発表されたガイドライン補遺の普及に注力した。さらに、遺伝性色素異常症の原因として明らかになっている58種類の遺伝子を含むパネルを作成し、次世代シーケンサーを使用して解析する新しい診断法を導入した。その結果をもとに、計168例の患者レジストリを構築し、その中から日本人では第1例目となる眼皮膚白皮症6型の症例が発見された。

[遺伝性血管性浮腫] 本邦の実態に適した質問票の絞り込み、QOL調査票などを検討し、2018年11月よりRUDYをプラットフォームとしたオンラインレジストリシステムの運用を開始した。2019年9月の中間解析時点では、21名から登録申し込みがあり、8名は主治医からの確認が終了し本登録を行なった。そのうち5名より8回分の発作の記録が登録され、6回の発作は治療されていた。半数は在宅自己注射による治療が行われ、概ね24時間以内には効果が確認されていた。

2. 共通研究課題

[症例登録と疫学解析] 難病に指定されている各疾患について、臨床調査個人票データ、レセプトデータ等を有効利用して臨床疫学調査を行なった。特に先天性魚鱗癬の全国調査では、非水疱型先天性魚鱗癬様紅皮症59例、葉状魚鱗癬30例、道化師様魚鱗癬15例、魚鱗癬症候群85例の調査票について解析した。年代では男女とも10歳未満が最も多い、全身性の皮疹は少ない、掌蹠角化がやや多い、といった特徴が見られた。

[生体試料蓄積] 過去10年間にバンクに試料を寄託したのは合計3機関であり、試料の総数は33にとどまった。医薬基盤・健康栄養研究所難病研究資源バンクとも協議した上で、本研究事業を2019年3月31日で

終了とした。

D. 考察

3年間の総括について以下に述べる。

1. 各疾患群の研究

[天疱瘡] 本研究が行われた3年間で、主に軽症例に対するアザチオプリン単剤療法の評価、自己免疫性水疱症に対するリツキシマブの有効性を示した本邦初の前向き試験の報告、そして天疱瘡診療ガイドラインに従って治療方針を立てることの有用性が示された。いずれも、ガイドライン改訂に際して重要なエビデンスとなる論文であり、天疱瘡の診療水準の向上に有意義な情報が得られた。

[類天疱瘡(後天性表皮水疱症を含む)] 新たに指定難病となった2015年から、時を移さずに診療ガイドラインを発表できたことは有意義であった。また、DPP-4阻害薬に関連したBPの調査で、男性に多く、非炎症型の頻度が高いことは今までの報告と一致していた。DPP4i-BPの治療においてステロイド内服が選択されない傾向があること、DPP4i-BPと非DPP4i-BPとの比較で、重症度には有意差が見られないことは、重要な情報と考えられ、今後のガイドライン改訂に向けて、さらなるエビデンスの集積が必要であろう。

[膿疱性乾癬] 診療ガイドラインの英語版も発表され、普及・啓蒙活動は順調に進んでいる。以前の調査と比較して、今回の研究ではSF-36v2の下位尺度のすべての項目が改善していることから、生物学的製剤の適応拡大やガイドラインの整備により、膿疱性乾癬の治療の水準が向上していることが示唆された。ただし、健常な日本人と比べるとまだ低い傾向があり、患者および家族に対して、新薬や治験を含めた情報提供を継続的に行なっていく必要があると考えられた。

[表皮水疱症] 患者に最新医療情報を提供し、QOL向上を図るためには、新規治療法の開発チーム、患者会との連携が、きわめて重要であることが再認識された。また、難病対策を検討するための疾患の罹患実態の把握という点で、全国レベルでの患者数・臨床像を含めた症例集積が不可欠であり、ガイドライン作成のための情報収集を続けていく。

[先天性魚鱗癬] 今までの研究から、先天性魚鱗癬の臨床症状の多様性にもかかわらず、本研究班で策定されてきた診断基準ならびに重症度分類の妥当性が示された。今後、さらに症例数を増やして情報を集積し、診療ガイドラインの策定を進める。

[弾性線維性仮性黄色腫] 診療ガイドラインにより、各医療者の診療水準が高まってきたのは明らかであり、今後さらに範囲を広げて啓蒙活動を続けることが重要と考えられた。また、レジストリに登録された症例からの解析を通じて、重症度や予後を規定する因子の解明、侵襲性の低い新たな検査方法、新規治療法の開発などを模索していく。

[眼皮膚白皮症] 2015 年から新たに指定難病となった時期に一致して、診療ガイドラインおよび補遺が発表できたことは有意義であった。これまでの研究を通じて設計された色素異常症診断パネルが実用化され、58 遺伝子に関して網羅的にスクリーニングできるようになったため、正確かつ迅速に本症を診断することが可能となっている。引き続き、患者会との連携、ガイドラインの普及・啓蒙活動を続けていくことが重要と考えられた。

[遺伝性血管性浮腫] レジストリを用いた研究により、発作時の治療が自己注射による在宅へ移行している傾向が確認できた。今後も、患者自身が入力したデータを活用して、治療効果や QOL などを継続的に検討できれば、より水準の高い医療の提供につながると期待される。

2. 共通研究課題

[症例登録と疫学解析] 対象疾患の臨床疫学像を確認することは、稀少難治性皮膚疾患研究の方向性を決定する上での基本情報であり、ガイドライン作成および改訂時の必須情報である。引き続き、全国の患者情報を分析し、その結果を診療に携わる医師、患者・家族を含めた国民、難病政策を施行する行政等に還元していくことに努めていく。

[生体試料蓄積] 本バンク事業は、提供する試料が余剰試料であるにも関わらず、倫理審査や提供時の MTA 手続きが煩雑であることから、各共同研究機関から積極的な協力を得ることがきわめて困難であった。一方、全国には相当数の患者が存在しており、主

要な医療機関で情報を共有できるシステムを構築することには意義を見出せる。将来の展開として、たとえば疾患名と保管している試料の種類と数だけを問う調査を全国の医療機関を対象に実施し、得られた情報を研究班のホームページなどで公開すれば、新たな研究を行うためのシーズになりうると考えられた。

E . 結論

本研究班の目的は稀少難治性皮膚疾患における、1)診療ガイドライン作成・改訂、2)データベース作成・疫学解析、3)情報提供と社会啓蒙であり、各疾患群の研究と共通研究課題が協調しながら研究が進められた。

今後も、ガイドラインの最適化、新しい診断法および治療の開発など、臨床に直結する成果を求めるとともに、QOL 調査や患者会の支援などを通じて、対象疾患の患者・家族に還元できるような研究活動を進めることが重要と考えられた。

F . 研究発表

1. 論文発表

平成 29 年度

書籍（和文）：

- 1) 鈴木民夫．尋常性白斑．福井次矢ら．今日の治療指針 2017 私はこう治療している．医学書院（東京）．1226，2017
- 2) 鈴木民夫．尋常性白斑．猿田享男，北村惣一郎．1336 専門家による私の治療 2017-18 年度版．日本医事新報社（東京）．1023-1025，2017
- 3) 山上 淳．「日本の天疱瘡診療ガイドライン」の検証．皮膚疾患 最新の治療 2017-2018．古川福実，渡辺晋一．南江堂（東京）．15-18，2017

雑誌（和文）：

- 1) 氏家英之，岩田浩明，山上 淳，名嘉眞武国，青山裕美，池田志孝，石井文人，岩月啓氏，黒沢美智子，澤村大輔，谷川瑛子，鶴田大輔，西江 涉，藤本 亘，天谷雅行，清水 宏，類天疱瘡（後天性表皮水疱症を含む）診療ガイドライン作成委員会．日本皮膚科学会ガイドライン

- 類天疱瘡(後天性表皮水疱症を含む)
診療ガイドライン. 日本皮膚科学会
雑誌 127: 1483-1520, 2017
- 2) 宇谷厚志, 岩永 聡, 小池雄太,
大久保佑美, 鋤塚 大, 遠藤雄一郎,
谷崎英昭, 金田眞理, 籙持 淳,
三長孝輔, 荻 朋男, 山本洋介,
池田聡司, 築城英子, 田村 寛, 前
村浩二, 北岡 隆(「弾性線維性仮
性黄色腫診療ガイドライン」策定委
員会). 日本皮膚科学会ガイドライ
ン 弾性線維性仮性黄色腫診療ガイ
ドライン(2017年版). 日本皮膚科学
会雑誌 127(11): 2447-2454, 2017
 - 3) 石河 晃, 吉田憲司. 表皮水疱症. 疾
患別・知っておきたい 皮膚科の検査
とその評価. 皮膚科の臨床 59(6):
132-139, 2017
 - 4) 岩本和真, 秀 道広. 血管性浮腫の
治療展望. アレルギーの臨床 37:
143-146, 2017
 - 5) 秀 道広, 高萩俊輔, 岩本和真. 蕁
麻疹と血管性浮腫の最近のトピック
ス. 小児皮膚科学会雑誌 31: 714-
720, 2017
 - 6) 玉井克人. 皮膚と骨髄のクロストー
クを利用した表皮水疱症多発癬痕癌
制御の可能性. Medical Science
Digest Vol.44(4): 13-16, 2018
 - 7) 秀 道広, 福永 淳, 前原潤一, 江
藤和範, James Hao, Moshe Vardi,
野本優二. 遺伝性血管性浮腫の急性
発作を生じた日本人患者を対象とし
たイカチバントの有効性、薬物動態
及び安全性評価のための第 相非盲
検試験. アレルギー 67(2): 139-
147, 2018
 - 8) 山上 淳, 舩越 建, 天谷雅行. 重
症感染症を転機に軽快した尋常性天
疱瘡. 皮膚病診療 40(1): 15-18,
2018
- 雑誌(欧文):**
- 1) Kasperkiewicz M, Ellebrecht CT,
Takahashi H, Yamagami J,
Zillikens D, Payne AS, Amagai M:
Pemphigus. Nat Rev Dis Primers,
3, e109-e110, 2017
 - 2) Nakamura R, Omori T, Suda K,
Wada N, Kawakubo H, Takeuchi H,
Yamagami J, Amagai M, Kitagawa Y:
Endoscopic findings of
laryngopharyngeal and esophageal
involvement in autoimmune bullous
disease. Dig Endosc, 29(7), 765-
772, 2017
 - 3) Amagai M, Ikeda S, Hashimoto T,
Mizuashi M, Fujisawa A, Ihn H,
Matsuzaki Y, Ohtsuka M,
Fujiwara H, Furuta J, Tago O,
Yamagami J, Tanikawa A, Uhara H,
Morita A, Nakanishi G, Tani M,
Aoyama Y, Makino E, Muto M,
Manabe M, Konno T, Murata S,
Izaki S, Watanabe H, Yamaguchi Y,
Matsukura S, Seishima M, Habe K,
Yoshida Y, Kaneko S, Shindo H,
Nakajima K, Kanekura T,
Takahashi K, Kitajima Y,
Hashimoto K: Bullous Pemphigoid
Study Group. A randomized double-
blind trial of intravenous
immunoglobulin for bullous
pemphigoid. J Dermatol Sci,
85(2)77-84, 2017
 - 4) Kobashi M, Morizane S,
Sugimoto S, Sugihara S,
Iwatsuki K: The expression of
serine protease inhibitors in
epidermal keratinocytes is
increased by calcium, but not
1,25(OH)₂ vitamin D3 or retinoic
acid. Br J Dermatol, 176, 1525-
32, 2017
 - 5) Sakagami-Yasui Y, Shirafuji Y,
Yamasaki O, Morizane S, Hamada T,
Umemura H, Iwatsuki K: Two
arginine residues in the COOH-
terminal of human α -defensin-3
constitute an essential motif for
antimicrobial activity and IL-6
production. Exp Dermatol, 26:
1026-1032, 2017
 - 6) Guenther L, Warren RB, Cather JC,
Sofen H, Poulin Y, Lebwohl M,
Terui T, Potts Bleakman A, Zhu B,
Burge R, Reich K,
Van de Kerkhof P: Impact of
ixekizumab treatment on skin-

- related personal relationship difficulties in moderate-to-severe psoriasis patients: 12-week results from two Phase 3 trials. *J Eur Acad Dermatol Venereol*, 31(11):1867-1875, 2017
- 7) Minakawa S, Kaneko T, Matsuzaki Y, Yamada M, Kayaba H, Sawamura D: Psoriasis Area and Severity Index is closely related to serum C-reactive protein level and neutrophil to lymphocyte ratio in Japanese patients. *J Dermatol*, 44(10), e236-e237, 2017
- 8) Hattori M, Shimizu A, Oikawa D, Kamei K, Kaira K, Ishida-Yamamoto A, Nakano H, Sawamura D, Tokunaga F, Ishikawa O: Endoplasmic reticulum stress in the pathogenesis of pretibial dystrophic epidermolysis bullosa. *Br J Dermatol*, 177(4), e92-e93, 2017
- 9) Akasaka E, Nakano H, Takagi Y, Toyomaki Y, Sawamura D: Multiple Milia as an Isolated Skin Manifestation of Dominant Dystrophic Epidermolysis Bullosa: Evidence of Phenotypic Variability. *Pediatr Dermatol*, 34(2), e106-e108, 2017
- 10) Kumagai Y, Umegaki-Arao N, Sasaki T, Nakamura Y, Takahashi H, Ashida A, Tsunemi Y, Kawashima M, Shimizu A, Ishiko A, Nakamura K, Tsuchihashi H, Amagai M, Kubo A: Distinct phenotype of epidermolysis bullosa simplex with infantile migratory circinate erythema due to frameshift mutations in the V2 domain of KRT5. *J Eur Acad Dermatol Venereol*, 31(5), e241-e243, 2017
- 11) Hepe EN, Tofern S, Schulze FS, Ishiko A, Shimizu A, Sina C, Zillikens D4, Köhl J, Goletz S, Schmidt E: Experimental laminin 332 mucous membrane pemphigoid critically involves C5aR1 and reflects clinical and immunopathological characteristics of the human disease. *J Invest Dermatol*, 137(8), 1709-1718, 2017
- 12) Kumagai Y, Umegaki-Arao N, Sasaki T, Nakamura Y, Takahashi H, Ashida A, Tsunemi Y, Kawashima M, Shimizu A, Ishiko A, Nakamura K, Tsuchihashi H, Amagai M, Kubo A: Distinct phenotype of epidermolysis bullosa simplex with infantile migratory circinate erythema due to frameshift mutations in the V2 domain of KRT5. *J Eur Acad Dermatol Venereol*, 31 (5), e241-e243, 2017
- 13) Nakagami H, Yamaoka T, Hayashi M, Tanemura A, Takeya Y, Kurinami H, Sugimoto K, Nakamura A, Tomono K, Tamai K, Katayama I, Rakugi H, Kaneda Y: Physician-initiated first-in-human clinical study using a novel angiogenic peptide, AG30/5C, for patients with severe limb ulcers. *Geriatr Gerontol Int*, 17(11), 2150-2156, 2017
- 14) Akiyama M, Takeichi T, McGrath JA, Sugiura K: Autoinflammatory keratinization diseases. *J Allergy Clin Immunol*, 140(6), 1545-1547, 2017
- 15) Takeichi T, Torrelo A, Lee JYW, Ohno Y, Lozano ML, Kihara A, Liu L, Yasuda Y, Ishikawa J, Murase T, Rodrigo AB, Fernández-Crehuet P, Toi Y, Mellerio J, Rivera J, Vicente V, Kelsell DP, Nishimura Y, Okuno Y, Kojima D, Ogawa Y, Sugiura K, Simpson MA, McLean WHI, Akiyama M, McGrath JA: Biallelic mutations in KDSR disrupt ceramide synthesis and result in a spectrum of keratinization disorders associated with thrombocytopenia. *J Invest*

- Dermatol, 137(11), 2344-2353, 2017
- 16) Akiyama M: Corneocyte lipid envelope (CLE), the key structure for skin barrier function and ichthyosis pathogenesis. *J Dermatol Sci*, 88(1), 3-9, 2017
 - 17) Kono M, Suga Y, Akashi T, Ito Y, Takeichi T, Muro Y, Akiyama M: A child with epidermolytic ichthyosis from a parent with epidermolytic nevus: risk evaluation of transmission from mosaic to germline. *J Invest Dermatol*, 137(9), 2024-2026, 2017
 - 18) Takeichi T, Kobayashi A, Ogawa E, Okuno Y, Kataoka S, Kono M, Sugiura K, Okuyama R, Akiyama M: Autosomal dominant familial generalized pustular psoriasis caused by a CARD14 mutation. *Br J Dermatol*, 177(4), e133-e135, 2017
 - 19) Takeichi T, Nomura T, Takama H, Kono M, Sugiura K, Watanabe D, Shimizu H, Simpson MA, McGrath JA, Akiyama M: Deficient stratum corneum intercellular lipid in a Japanese patient with lamellar ichthyosis by a homozygous deletion mutation in SDR9C7. *Br J Dermatol*, 177(3), e62-e64, 2017
 - 20) Shibata A, Sugiura K, Furuta Y, Mukumoto Y, Kaminuma O, Akiyama M: Toll-like receptor 4 antagonist TAK-242 inhibits autoinflammatory symptoms in DITRA. *J Autoimmun*, 80, 28-38, 2017
 - 21) Kanekura T, Seishima M, Honma M, Etou T, Eto H, Okuma K, Okubo Y, Yamaguchi Y, Kambara T, Mabuchi T, Suga Y, Morita A, Yamanishi K, Tsuruta D, Itoh K, Yamaji K, Ikeda S: Therapeutic depletion of myeloid lineage leukocytes by adsorptive apheresis for psoriatic arthritis: Efficacy of a non-drug intervention for patients refractory to pharmacologics. *J Dermatol*, 44, 1353-1359, 2017
 - 22) Iwanaga A, Okubo Y, Yozaki M, Koike Y, Kuwatsuka Y, Tomimura S, Yamamoto Y, Tamura H, Ikeda S, Maemura K, Tsuiki E, Kitaoka T, Endo Y, Mishima H, Yoshiura KI, Ogi T, Tanizaki H, Wataya-Kaneda M, Hattori T, Utani A: Analysis of clinical symptoms and ABCC6 mutations in 76 Japanese patients with pseudoxanthoma elasticum. *J Dermatol*, 44(6), 644-650, 2017
 - 23) Okubo Y, Masuyama R, Iwanaga A, Koike Y, Kuwatsuka Y, Ogi T, Yamamoto Y, Endo Y, Tamura H, Utani A: Calcification in dermal fibroblasts from a patient with GGXX syndrome accompanied by upregulation of osteogenic molecules. *PLoS One*, 12, e0177375, 2017
 - 24) Okamura K, Hayashi M, Abe Y, Araki Y, Hozumi Y, Suzuki T: Microsatellite polymorphism located immediately upstream of the phosphatidylinositol glycan, class K gene (PIGK) affects its expression, which correlates with tyrosinase activity in human melanocytes. *J Dermatol Sci*, 85(2), 131-134, 2017
 - 25) Gan E Y, Eleftheriadou V, Esmat S, Hamzavi I, Passeron T, Bohm M, Anbar T, Goh B K, Lan C E, Lui H, Ramam M, Raboobee N, Katayama I, Suzuki T, Parsad D, Seth V, Lim H W, van Geel N, Mulekar S, Harris J, Wittal R, Benzekri L, Gauthier Y, Kumarasinghe P, Thng S T, Silva de Castro C C, Abdallah M, Vrijman C, Bekkenk M, Seneschal J, Pandya A. G, Ezzedine K, Picardo M, Taieb A, Vgicc: Repigmentation in vitiligo: position paper of the

- Vitiligo Global Issues Consensus Conference. *Pigment Cell Melanoma Res.* 30(1), 28-40, 2017
- 26) Ozaki S, Funasaka Y, Otsuka Y, Oyama S, Ito M, Osada S I, Ueno T, Okamura K, Hozumi Y, Suzuki T, Kawana S, Saeki H : Melanotic Malignant Melanoma in Oculocutaneous Albinism Type 4. *Acta Derm Venereol*, 97, 287-288, 2017
- 27) Miyake M, Oiso N, Ishii K, Hide M, Kawada A: Angioedema associated with excessive sweating and sweat allergy. *J Dermatol*, 44(4), e58-9, 2017
- 28) Ishido T, Horita N, Takeuchi M, Kawagoe T, Shibuya E, Yamane T, Hayashi T, Meguro A, Ishido M, Minegishi K, Yoshimi R, Kirino Y, Kato S, Arimoto J, Ishigatsubo Y, Takeno M, Kurosawa M, Kaneko T, Mizuki N: Clinical manifestations of Behçet's disease depending on sex and age: results from Japanese nationwide registration. *Rheumatology*, 56(11), 1918-27, 2017
- 29) Takeichi T, Katayama C, Tanaka T, Okuno Y, Murakami N, Kono M, Sugiura K, Aoyama Y, Akiyama M: A novel IFIH1 mutation in the pincer domain underlies the clinical features of both Aicardi-Goutières and Singleton-Merten syndromes in a single patient. *Br J Dermatol*, 178 (2), e111-e113, 2018
- 30) Ohnishi H, Kadowaki T, Mizutani Y, Nishida E, Tobita R, Abe N, Yamaguchi Y, Eto H, Honma M, Kanekura T, Okubo Y, Seishima M, Fukao T, Ikeda S: Genetic background and therapeutic response in generalized pustular psoriasis patients treated with granulocyte and monocyte adsorption apheresis. *Eur J Dermatol*, 28, 108-111, 2018
- 31) Yamamura Y, Morizane S, Yamamoto T, Wada J, Iwatsuki K: High calcium enhances the expression of double-stranded RNA sensors and antiviral activity in epidermal keratinocytes. *Exp Dermatol*, 27 (2), 129-134, 2018
- 32) Morizane S, Nomura H, Tachibana K, Nakagawa Y, Iwatsuki K: The synergistic activities of the combination of TNF- α , IL-17A, and IFN- γ in epidermal keratinocytes. *Br J Dermatol*, 79 (2), 496-498, 2018
- 33) Maki N, Komine M, Tsuda H, Fujita Y, Fujita E, Murata S, Demitsu T, Utani A, Ohtsuki M: Diagnosis of pseudoxanthoma elasticum in a 4-year-old boy. *J Dermatol*, 45, 244-246, 2018
- 34) Okamura K, Abe Y, Araki Y, Wakamatsu K, Seishima M, Umetsu T, Kato A, Kawaguchi M, Hayashi M, Hozumi Y, Suzuki T: Characterization of melanosomes and melanin in Japanese patients with Hermansky-Pudlak syndrome types 1, 4, 6, and 9. *Pigment Cell Melanoma Res*, 31, 267-276, 2018
- 35) Hemmi A, Okamura K, Tazawa R, Abe Y, Hayashi M, Izumi S, Tohyama J, Shimomura Y, Hozumi Y, Suzuki T: Waardenburg syndrome type IIE in a Japanese patient caused by a novel non-frame-shift duplication mutation in the SOX10 gene. *J Dermatol*, 45 (5), e110-e111, 2018
- 36) Terui T, Kobayashi S, Okubo Y, Murakami M, Hirose K, Kubo H: Efficacy and Safety of Guselkumab, an anti-interleukin 23 monoclonal antibody, for palmoplantar pustulosis: a randomized clinical trial. *JAMA Dermatol*, 154(3):309-316, 2018
- 37) Kasami S, Sowa-Osako J, Fukai K,

- Tokimasa S, Kaga SI, Saito R, Tanaka A, Hide M, Truta D: Presymptomatic genetic diagnosis of two siblings with hereditary angioedema, presenting with unusual normal levels of serum C4. *J Dermatol*, 45(2), e31-32, 2018
- 38) Maurer M, Magerl M, Anstetgui I, Aygoren-Pursun E, Betschel S, Bork K, Bowen T, Balle Boysen H, Farkas H, Grumach A S, Hide M, Katelaris C, Lockey R, Longhurst H, Lumry W R, Martinez-Saguer I, Moldovan D, Nast A, Pawankar R, Potter P, Riedl M, Ritchie B, Rosenwasser L, Sanchez-Borges M, Zhi Y, Zuraw B, Craig T: The international WAO/EAACI guideline for the management of hereditary angioedema-The 2017 revision and update. *Allergy*, 73 (8), 1575-1596, 2018
- 39) Kakuta R, Yamagami J, Funakoshi T, Takahashi H, Ohyama M, Amagai M: Azathioprine monotherapy in autoimmune blistering diseases: A feasible option for mild to moderate cases. *J Dermatol*, 45(3), 334-339, 2018
- 40) Spindler V, Eming R, Schmidt E, Amagai M, Grando S, Jonkman MF, Kowalczyk AP, Muller EJ, Payne AS, Pincelli C, Sinha AA, Sprecher E, Zillikens D, Hertl M, Waschke J: Mechanisms Causing Loss of Keratinocyte Cohesion in Pemphigus. *J Invest Dermatol*, 138(1), 32-37, 2018

平成 30 年度

書籍 (和文) :

- 1) 池田志孝. 天疱瘡. 古川福実, 佐伯秀久. 皮膚疾患最新の治療 2019-2020. 南江堂 (東京). 121-123, 2018
- 2) 秀 道広. 蕁麻疹・血管性浮腫. 秀 道広・青山裕美・加藤則人. 工

キスパートから学ぶ 皮膚病診療パ
ワーアップ. 中山書店 (東京).
167-172, 2018

書籍 (欧文) :

- 1) Hayashi M, Suzuki T: Albinism and Other Genetic Disorders of Pigmentation. Sewon Kang et.al., Fitzpatrick 's Dermatology 9th Edition, Mc Graw Hill Education, 1309-1329, 2019

雑誌 (和文) :

- 1) 豊城舞子, 土橋人士, 池田志孝. ア
ダリムマブ投与で間質性肺炎を生
じ、その後セクキヌマブ治療が有効
であった膿疱性乾癬の 1 例. 皮膚科
の臨床. 60(10): 1577-1581, 2018
- 2) 豊城舞子, 土橋人士, 加賀麻弥,
田村直人, 池田志孝. ゴリムマブ投
与により乾癬様皮疹を生じた掌蹠膿
疱症性関節炎の 1 例. 皮膚科の臨床.
60(10): 1587-1591, 2018
- 3) 扇谷咲子, 池田志孝. 特集 乾癬治
療の達人を目指す 3. 乾癬治療を整
理しよう 顆粒球単球吸着除去療
法. 皮膚科の臨床. 60(10): 1507-
1511, 2018
- 4) 扇谷咲子, 池田志孝. 妊婦に対する
アフェレス療法. 日本アフェレシ
ス学会雑誌. 37(3): 210-221, 2018
- 5) 石河 晃. 表皮水疱症. 実践! 皮膚
病理道場. 2: 175-176, 2018
- 6) 岩永 聰, 鏑塚 大, 大久保佑美,
小池雄太, 宿輪哲生, 鳥山 史,
赤星吉徳, 穉山雄一郎, 今福 武,
宇谷厚志. Pseudoxanthoma
Elasticum-like Papillary Dermal
Elastolysis 8 例の検討-
Pseudoxanthoma Elasticum との相違
点を中心に-. 皮膚科の臨床. 60(9):
1408-1412, 2018
- 7) 小池雄太, 岩永 聰, 大久保佑美,
宮副治子. Pseudo-Pseudoxanthoma
elasticum. 西日本皮膚科. 80(3):
179-180, 2018
- 8) 鈴木民夫, 阿部優子, 岡村 賢,
穂積 豊. ロドデノール(RD)誘発性脱
色素斑. 皮膚病診療. 40: 51-54,
2018
- 9) 照井 正. 【Immunology ~ 領域を超

えた挑戦～】Ps領域 膿疱性乾癬の
診断と治療. クリニシャン. 65:
898-903, 2018

- 10) 秀 道広. 腫れやむくみ、腹痛を繰
り返す難病の実態. 月刊 難病と在
宅ケア. 23: 49-53, 2018
- 11) 岩本和真, 秀 道広. 遺伝性血管性
浮腫の治療: イカチバント. 臨床皮
膚科. 72: 111-114, 2018
- 12) 秀 道広. 序 ~ 血管性浮腫で進む
病態の理解と診療ガイドラインの新
展開 ~. アレルギー・免疫. 25:
1113-1116, 2018
- 13) 秀 道広, 福永 淳, 前原潤一,
江藤和範. 遺伝性血管性浮腫の急性
発作を生じた日本人患者を対象とし
たイカチバントの有効性、薬物動態
及び安全性評価のための第 相被盲
検試験. アレルギー. 67: 139-147,
2018

雑誌 (欧文) :

- 1) Yamagami J, Nakamura Y, Nagao K,
Funakoshi T, Takahashi H,
Tanikawa A, Hachiya T,
Yamamoto T, Ishida-Yamamoto A,
Tanaka T, Fujimoto N, Nishigori
C, Yoshida T, Ishii N, Hashimoto
T, Amagai M: Vancomycin Mediates
IgA Autoreactivity in Drug-
Induced Linear IgA Bullous
Dermatosis. J Invest Dermatol,
138 (7), 1473-1480, 2018
- 2) Horikawa H, Kurihara Y, Funakoshi
T, Umegaki-Arao N, Takahashi H,
Kubo A, Tanikawa A, Kodani N,
Minami Y, Meguro S, Itoh H,
Izumi K, Nishie W, Shimizu H,
Amagai M, Yamagami J: Unique
clinical and serological features
of bullous pemphigoid associated
with dipeptidyl peptidase-4
inhibitors. Br J Dermatol, 178
(6), 1462-1463, 2018
- 3) Murrell D F, Pena S, Joly P,
Marinovic B, Hashimoto T,
Diaz L A, Sinha A A, Payne A S,
Daneshpazhooh M, Eming R,
Jonkman M F, Mimouni D, Borradori
L, Kim S C, Yamagami J,
Lehman J S, Saleh M A,
Culton D A, Czernik A, Zone J J,
Fivenson D, Ujiie H, Wozniak K,
Akman-Karakas A, Bernard P,
Korman N J, Caux F, Drenovska K,
Prost-Squarcioni C, Vassileva S,
Feldman R J, Cardones A R,
Bauer J, Ioannides D,
Jedlickova H, Palisson F,
Patsatsi A, Uzun S, Yayli S,
Zillikens D, Amagai M, Hertl M,
Schmidt E, Aoki V, Grando S A,
Shimizu H, Baum S, Cianchini G,
Feliciani C, Iranzo P, Mascaro J
M, Jr., Kowalewski C, Hall R,
Groves R, Harman K E,
Marinkovich M P, Maverakis E,
Werth V P: Diagnosis and
Management of Pemphigus:
recommendations by an
International Panel of Experts. J
Am Acad Dermatol, 2018
- 4) Kitashima D Y, Kobayashi T,
Woodring T, Idouchi K, Doebel T,
Voisin B, Adachi T, Ouchi T,
Takahashi H, Nishifuji K,
Kaplan D H, Clausen B E,
Amagai M, Nagao K: Langerhans
Cells Prevent Autoimmunity via
Expansion of Keratinocyte
Antigen-Specific Regulatory T
Cells. EBioMedicine, 27, 293-303,
2018
- 5) Hunefeld C, Mezger M,
Muller-Hermelink E, Schaller M,
Muller I, Amagai M,
Handgretinger R, Rocken M: Bone
Marrow-Derived Stem Cells Migrate
into Intraepidermal Skin Defects
of a Desmoglein-3 Knockout Mouse
Model but Preserve their
Mesodermal Differentiation. J
Invest Dermatol, 138 (5), 1157-
1165, 2018
- 6) Murase C, Takeichi T, Shibata A,
Nakatochi M, Kinoshita F, Kubo A,
Nakajima K, Ishii N, Amano H,
Masuda K, Kawakami H, Kanekura T,
Washio K, Asano M, Teramura K,

- Akasaka E, Tohyama M, Hatano Y, Ochiai T, Moriwaki S, Sato T, Ishida-Yamamoto A, Seishima M, Kurosawa M, Ikeda S, Akiyama M: Cross-sectional survey on disease severity in Japanese patients with harlequin ichthyosis/ichthyosis: syndromic forms and quality-of-life analysis in a subgroup. *J Dermatol Sci*, 92 (2), 127-133, 2018
- 7) Takeichi T, Okuno Y, Kawamoto A, Inoue T, Nagamoto E, Murase C, Shimizu E, Tanaka K, Kageshita Y, Fukushima S, Kono M, Ishikawa J, Ihn H, Takahashi Y, Akiyama M: Reduction of stratum corneum ceramides in Neu-Laxova syndrome caused by phosphoglycerate dehydrogenase deficiency. *J Lipid Res*, 59 (12), 2413-2420, 2018
- 8) Takeichi T, Honda A, Okuno Y, Kojima D, Kono M, Nakamura Y, Tohyama M, Tanaka T, Aoyama Y, Akiyama M: Sterol profiles are valuable biomarkers for phenotype expression of Conradi-Hünnermann-Happle syndrome with EBP mutations. *Br J Dermatol*, 179 (5), 1186-1188, 2018
- 9) Taki T, Takeichi T, Sugiura K, Akiyama M: Roles of aberrant hemichannel activities due to mutant connexin26 in the pathogenesis of KID syndrome. *Sci Rep*, 8 (1), 12824, 2018
- 10) Sakamoto A, Kato K, Hasegawa T, Ikeda S: An agonistic antibody to EPHA2 exhibits antitumor effects on human melanoma cells. *Anticancer Res*, 38 (6), 3273-3282, 2018
- 11) Chieosilapatham P, Ikeda S, Ogawa H, Niyonsaba F: Tissue-specific regulation of innate immune responses by human cathelicidin LL-37. *Curr Pharm Des*, 24 (10), 1079-1091, 2018
- 12) Nishioka I, Takai T, Maruyama N, Kamijo S, Suchiva P, Suzuki M, Kunimine S, Ochi H, Shimura S, Sudo K, Ogawa H, Okumura K, Ikeda S: Airway inflammation after epicutaneous sensitization of mice requires protease activity of low-dose allergen inhalation. *J Allergy Clin Immunol*, 141 (6), 2271-2273 e2277, 2018
- 13) Ohnishi H, Kadowaki T, Mizutani Y, Nishida E, Tobita R, Abe N, Yamaguchi Y, Eto H, Honma M, Kanekura T, Okubo Y, Seishima M, Fukao T, Ikeda S: Genetic background and therapeutic response in generalized pustular psoriasis patients treated with granulocyte and monocyte adsorption apheresis. *Eur J Dermatol*, 28 (1), 108-111, 2018
- 14) Fujita H, Terui T, Hayama K, Akiyama M, Ikeda S, Mabuchi T, Ozawa A, Kanekura T, Kurosawa M, Komine M, Nakajima K, Sano S, Nemoto O, Muto M, Imai Y, Yamanishi K, Aoyama Y, Iwatsuki K; Japanese Dermatological Association Guidelines Development Committee for the Guidelines for the Management and Treatment of Generalized Pustular Psoriasis. Japanese guidelines for the management and treatment of generalized pustular psoriasis: The new pathogenesis and treatment of GPP. *J Dermatol*, 45 (11), 1235-1270, 2018
- 15) Masunaga T, Kubo A, Ishiko A: Splice site mutation in COL7A1 resulting in aberrant in-frame transcripts identified in a case of recessive dystrophic epidermolysis bullosa, pretibial. *Journal of Dermatology*, 45 (6), 742-745, 2018

- 16) Ueda K, Kawai T, Senno H, Shimizu A, Ishiko A, Nagata M: Histopathological and electron microscopic study in dogs with patellar luxation and skin hyperextensibility. *J Vet Med Sci*, 80 (8), 1309-1316, 2018
- 17) Fukumoto T, Iwanaga A, Fukunaga A, Wataya-Kaneda M, Koike Y, Nishigori C, Utani A: First-genetic analysis of atypical phenotype of pseudoxanthoma elasticum with ocular manifestations in the absence of characteristic skin lesions. *J Eur Acad Dermatol Venereol*, 32 (4), e147-e149, 2018
- 18) Komori T, Dainichi T, Masuno Y, Otsuka A, Nakano H, Sawamura D, Ishida-Yamamoto A, Kabashima K: p.Glu477Lys mutation in keratin 5 is not necessarily mortal in generalized severe epidermolysis bullosa simplex. *J Dermatol*, 45(8), e209-e210, 2018
- 19) Hattori M, Ishikawa O, Oikawa D, Amano H, Yasuda M, Kaira K, Ishida-Yamamoto A, Nakano H, Sawamura D, Terawaki SI, Wakamatsu K, Tokunaga F, Shimizu A: In-frame Val216-Ser217 deletion of KIT in mild piebaldism causes aberrant secretion and SCF response. *J Dermatol Sci*, 91 (1), 35-42, 2018
- 20) Motegi S, Sekiguchi A, Fujiwara C, Yamazaki S, Nakano H, Sawamura D, Ishikawa O: A case of Birt-Hogg-Dubé syndrome accompanied by colon polyposis and oral papillomatosis. *Eur J Dermatol*, 28(5), 720-721, 2018
- 21) Komori T, Dainichi T, Otsuka A, Nakano H, Sawamura D, Ishida-Yamamoto A, Kabashima K: Mild dystrophic epidermolysis bullosa associated with homozygous gene mutation c.6216+5G>T in type VII collagen ultrastructurally suggestive of the decreased number of anchoring fibrils. *J Dermatol*, 45(11), e305-e306, 2018
- 22) Ujiie H, Muramatsu K, Mushiroda T, Ozeki T, Miyoshi H, Iwata H, Nakamura A, Nomoto H, Cho KY, Sato N, Nishimura M, Ito T, Izumi K, Nishie W, Shimizu H: HLA-DQB1*03:01 as a biomarker for genetic susceptibility to bullous pemphigoid induced by DPP-4 inhibitors. *J Invest Dermatol*, 138 (5), 1201-1204, 2018
- 23) Sasaoka T, Ujiie H, Nishie W, Iwata H, Ishikawa M, Higashino H, Natsuga K, Shinkuma S, Shimizu H: Intravenous IgG reduces pathogenic autoantibodies, serum IL-6 levels, and disease severity in experimental bullous pemphigoid models. *J Invest Dermatol*, 138 (6), 1260-1267, 2018
- 24) Zheng M, Ujiie H, Muramatsu K, Sato-Matsumura KC, Maeda T, Ujiie I, Iwata H, Nishie W, Shimizu H: A possible association between BP230-type bullous pemphigoid and dementia: report of two cases in elderly patients. *Br J Dermatol*, 178 (6), 1449-1450, 2018
- 25) Yasuno S, Yamaguchi M, Tanaka A, Umehara K, Okita T, Asano N, Kashiwagi K, Shimomura Y: Case of generalized pustular psoriasis that might have progressed from terbinafine-induced acute generalized exanthematous pustulosis. *J Dermatol*, 45 (12), e328-e329, 2018
- 26) Okamura K, Hayashi M, Nakajima O, Kono M, Abe Y, Hozumi Y, Suzuki T: A 4-bp deletion promoter variant (rs984225803) is associated with mild OCA4 among Japanese patients. *Pigment Cell*

- Melanoma Res, 32 (1), 79-84, 2018
- 27) Ho YT, Shimbo T, Wijaya E, Ouchi Y, Takaki E, Yamamoto R, Kikuchi Y, Kaneda Y, Tamai K: Chromatin accessibility identifies diversity in mesenchymal stem cells from different tissue origins. *Sci Rep*, 8 (1), 17765, 2018
- 28) Horiuchi T, Hide M, Yamashita K, Ohsawa I: The use of tranexamic acid for on-demand and prophylactic treatment of hereditary angioedema - a systematic review. *Journal of Cutaneous Immunology and Allergy*, 1, 126-138, 2018
- 29) Yanase Y, Morioka S, Iwamoto K, Takahagi S, Uchida K, Kawaguchi T, Ishii K, Hide I, Hide M: Histamine and TLR ligands synergistically induce endothelial-cell gap-formation by the extrinsic coagulating pathway. *J Allergy Clin Immunol*, 141 (3), 1115-1118, 2018
- 30) Maurer M, Magerl M, Ansotegui I, Aygören-Pürsün E, Betschel S, Bork K, Bowen T, Balle Boysen H, Farkas H, Grumach AS, Hide M, Katelaris C, Lockey R, Longhurst H, Lumry WR, Martinez-Saguer I, Moldovan D, Nast A, Pawankar R, Potter P, Riedl M, Ritchie B, Rosenwasser L, Sánchez-Borges M, Zhi Y, Zuraw B, Craig T: The international WAO/EAACI guideline for the management of hereditary angioedema-the 2017 revision and update. *World Allergy Organization J*, 11, 1-20, 2018
- 31) Akiyama M: Early-onset generalized pustular psoriasis is representative of autoinflammatory keratinization diseases. *J Allergy Clin Immunol*, 143 (2), 809-810, 2019
- 32) Lilly E, Bunick CG, Maley AM, Zhang S, Spraker MK, Theos AJ, Vivar KL, Seminario-Vidal L, Bennett AE, Sidbury R, Ogawa Y, Akiyama M, Binder B, Hadj-Rabia S, Morotti RA, Glusac EJ, Choate KA, Richard G, Milstone LM: More than keratitis, ichthyosis, and deafness: multisystem effects of lethal GJB2 mutations. *J Am Acad Dermatol*, 80 (3), 617-625, 2019
- 33) Maeda Y, Hasegawa T, Komiyama E, Hirasawa Y, Tsuchihashi H, Ogawa T, Kim J, Ando S, Nagasaka A, Miura N, Ikeda S: Analysis of finger vein variety in patients with various diseases using vein authentication technology. *J Biophotonics*, 12(4), e201800354, 2019
- 34) Yoshida K, Sadamoto M, Sasaki T, Kubo A, Ishiko A: Junctional epidermolysis bullosa without pyloric atresia due to a homozygous missense mutation in ITGB4. *J Dermatol*, 46(2), e61-e63, 2019
- 35) Yaginuma A, Itoh M, Akasaka E, Nakano H, Sawamura D, Nakagawa H, Asahina A: Novel mutation c.263A>G in the ACVRL1 gene in a Japanese patient with hereditary hemorrhagic telangiectasia 2. *J Dermatol*, 46(1), e22-e24, 2019
- 36) Bae JM, Oh SH, Kang HY, Ryoo YW, Lan CE, Xiang LH, Kim KH, Suzuki T, Katayama I, Lee SC; East Asia Vitiligo Association. Development and validation of the Vitiligo Extent Score for a Target Area (VESTA) to assess the treatment response of a target lesion. *Pigment Cell Melanoma Res*, 32 (2), 315-319, 2019
- 37) Tsutsumi R, Sugita K, Abe Y, Hozumi Y, Suzuki T, Yamada N, Yoshida Y, Yamamoto O: Leukoderma induced by rhododendrol is

different from leukoderma of vitiligo in pathogenesis: A novel comparative morphological study. J Cutan Pathol, 46 (2), 123-129, 2019

- 38) Kurihara Y, Yamagami J, Funakoshi T, Ishii M, Miyamoto J, Fujio Y, Kakuta R, Tanikawa A, Aoyama Y, Iwatsuki K, Ishii N, Hashimoto T, Nishie W, Shimizu H, Kouyama K, Amagai M: Rituximab therapy for refractory autoimmune bullous diseases: A multicenter, open-label, single-arm, phase 1/2 study on 10 Japanese patients. J Dermatol, 46 (2), 124-130, 2019

令和元年度

書籍（和文）：

- 1) 鈴木民夫. メラノサイト. 岩月啓氏, 照井 正, 石河 晃. 標準皮膚科学第 11 版. 医学書院 (東京). 11-13, 2019
- 2) 鈴木民夫. 色素異常症. 岩月啓氏, 照井 正, 石河 晃. 標準皮膚科学第 11 版. 医学書院 (東京). 293-304, 2019
- 3) 玉井克人. 慢性炎症と疾患 適応&修復のサイエンス 臨床応用の最前線. 辻 真博. Bio Clinica. 北隆館 (東京). Vol.8(1): 70-74, 2019
- 4) 玉井克人. 表皮水疱症、皮膚 / 耳鼻咽喉 / 眼 / 歯・口腔疾患. 片山一郎, 阪上雅史, 五味 文, 岸本裕充. 看護学テキスト NiCE 病態・治療編 [11]. 南江堂 (東京). 53-55, 2019
- 5) 岩本和真, 高萩俊輔, 秀 道広. 遺伝性血管性浮腫. じんましん病型別治療ガイド. クリニコ出版. 101-105, 2019
- 6) 岩永 聰, 小池雄太, 室田浩之. 首の白いぶつぶつ. 水澤英洋, 五十嵐隆, 北川泰久, 高橋 和久, 弓倉整. 指定難病ペディア 2019. 診断と治療社 (東京). 136-137, 2019

書籍（欧文）：

- 1) Yumi Aoyama, Takenobu Yamamoto, Hiroaki Hayashi, Tetsuo Shiohara: Expanding concept of immune

reconstitution inflammatory syndrome: a new view regarding how the immune system fights exogenous pathogens. Allergy and Immunotoxicology in Occupational Health-The Next Step (Series Title: Current Topics in Environmental Health and Preventive Medicine), Springer, in press

雑誌（和文）：

- 1) 中村理恵子, 大森 泰, 眞柳修平, 入野誠之, 和田則仁, 川久保博文, 山上 淳, 天谷雅行, 北川雄光. アレルギー性・自己免疫性 天疱瘡・類天疱瘡の食道病変. 消化器内視鏡. 31 (8): 1190-1193, 2019
- 2) 山上 淳, 天谷雅行. 個別の指定難病 皮膚・結合組織系 天疱瘡 [指定難病 35]. 日本医師会雑誌. 148 (特別 1): 136-137, 2019
- 3) 山上 淳, 天谷雅行. 臨床検査アップデート 天疱瘡・類天疱瘡を起こす自己抗体. Modern Media. 65 : 108-112, 2019
- 4) 山田裕道, 清島真理子, 金蔵拓郎, 池田志孝. 皮膚疾患におけるガイドラインの位置づけ. 日本アフェレシス学会雑誌. 38(3): 179-183, 2019
- 5) 村田真美, 浅野伸幸, 氏家英之, 山田隆弘, 下村 裕. 眼粘膜症状を呈した後天性表皮水疱症の 1 例. 西日本皮膚科. 81: 478-482, 2019
- 6) 尾本百香, 葉山惟大, 藤田英樹, 照井 正. アダリムマブによる治療中に乾癬性関節炎から汎発性膿疱性乾癬へ移行した 1 例. 皮膚科の臨床. 61: 597-601, 2019
- 7) 岩永 聰, 小池雄太. 弾性線維性仮性黄色腫. 日本医師会雑誌. 148 特別号(1): 146-147, 2019
- 8) 中村理恵子, 大森 泰, 松田 諭, 眞柳修平, 入野誠之, 和田則仁, 川久保博文, 山上 淳, 天谷雅行, 北川雄光. 食道良性腫瘍および腫瘍様病変の診断 天疱瘡. 胃と腸. 55: 301-303, 2020
- 9) 山上 淳, 天谷雅行. 指定難病最前線 (Volume 98) 天疱瘡. 新薬と臨

牀. 69: 54-57, 2020

雑誌 (英文):

- 1) Ebens C L, McGrath J A, Tamai K, Hovnanian A, Wagner J E, Riddle M J, Keene D R, DeFor T E, Tryon R, Chen M, Woodley D T, Hook K, Tolar J: Bone marrow transplant with post-transplant cyclophosphamide for recessive dystrophic epidermolysis bullosa expands the related donor pool and permits tolerance of nonhaematopoietic cellular grafts. *Br J Dermatol*, 181 (6), 1238-1246, 2019
- 2) Maekawa A, Arase N, Tamai K, Nomura T, Kiyohara E, Wataya-Kaneda M, Arase H, Katayama I, Fujimoto M: Case of epidermolytic ichthyosis with impairment of pulmonary function and exacerbated skin manifestations in a late middle-aged adult. *J Dermatol*, 46 (12), e480-e482, 2019
- 3) Murase Y, Takeichi T, Akiyama M: Aberrant CARD14 function might cause defective barrier formation. *J Allergy Clin Immunol*, 143 (4), 1656-1657, 2019
- 4) Okamura K, Abe Y, Hayashi M, Saito T, Nagatani K, Tanoue T, Wataya-Kaneda M, Hozumi Y, Suzuki T: Impact of a 4-bp deletion variant (rs984225803) in the promoter region of SLC45A2 on color variation among a Japanese population. *J Dermatol*, 46 (8), E295-E296, 2019
- 5) Okamura K, Hayashi M, Abe Y, Kono M, Nakajima K, Aoyama Y, Nishigori C, Ishimoto H, Ishimatsu Y, Nakajima M, Hozumi Y, Suzuki T: NGS-based targeted resequencing identified rare subtypes of albinism: Providing accurate molecular diagnosis for Japanese patients with albinism. *Pigm Cell Melanoma R*, 32 (6), 848-853, 2019
- 6) Saito A, Nakamura Y, Tanaka R, Inoue S, Okiyama N, Ishitsuka Y, Maruyama H, Watanabe R, Yoshida K, Ishiko A, Fujimoto M, Shinkuma S, Fujisawa Y: Unusual Bone Lesions with Osteonecrosis Mimicking Bone Metastasis of Squamous Cell Carcinoma in Recessive Dystrophic Epidermolysis Bullosa. *Acta Derm Venereol*, 99 (12), 1166-1169, 2019
- 7) Tanabe Y, Yamane M, Kato M, Teshima H, Kuribayashi M, Tatsukawa H, Takama H, Akiyama M, Hitomi K: Studies on differentiation-dependent expression and activity of distinct transglutaminases by specific substrate peptides using three-dimensional reconstituted epidermis. *Febs J*, 286 (13), 2536-2548, 2019
- 8) Teramae A, Kobayashi Y, Kunimoto H, Nakajima K, Suzuki T, Tsuruta D, Fukai K: The Molecular Basis of Chemical Chaperone Therapy for Oculocutaneous Albinism Type 1A. *J Invest Dermatol*, 139 (5), 1143-1149, 2019
- 9) Tsutsumi R, Sugita K, Abe Y, Hozumi Y, Suzuki T, Yamada N, Yoshida Y, Yamamoto O: Leukoderma induced by rhododendrol is different from leukoderma of vitiligo in pathogenesis: A novel comparative morphological study. *J Cutan Pathol*, 46 (2), 123-129, 2019
- 10) Ujiie H, Iwata H, Yamagami J, Nakama T, Aoyama Y, Ikeda S, Ishii N, Iwatsuki K, Kurosawa M, Sawamura D, Tanikawa A, Tsuruta D, Nishie W, Fujimoto W, Amagai M, Shimizu H, Committee for Guidelines for the Management of Pemphigoid Diseases: Japanese

- guidelines for the management of pemphigoid (including epidermolysis bullosa acquisita). *J Dermatol*, 46 (12), 1102-1135, 2019
- 11) Yoshihara N, Nakano H, Sawamura D, Kamata A, Matsuzaki H, Etoh T, Ikeda S: A case of junctional epidermolysis bullosa with pyloric atresia due to integrin 4 gene mutations. *Dermatol Open J*, 4:7-9, 2019
 - 12) Kurosawa M, Uehara R, Takagi A, Aoyama Y, Iwatsuki K, Amagai M, Nagai M, Nakamura Y, Inaba Y, Yokoyama K, Ikeda S: Results of nationwide epidemiological survey of autosomal recessive congenital in Japan. *J Am Acad Dermatol*, 46(12) : 1102-1135, 2019
 - 13) Kurosawa M, Uehara R, Takagi A, Aoyama Y, Iwatsuki K, Amagai M, Nagai M, Nakamura Y, Inaba Y, Yokoyama K, Ikeda S: Results of a nationwide epidemiological survey of autosomal recessive congenital ichthyosis and ichthyosis syndromes in Japan. *J Am Acad Dermatol*, 81(5):1086-1092, 2019
 - 14) Hide M, Fukunaga A, Maehara J, Eto K, Hao J, Vardi M, Nomoto Y: Efficacy, pharmacokinetics, and safety of icatibant for the treatment of Japanese patients with an acute attack of hereditary angioedema: A phase 3 open-label study. *Allergol Int*, 69 (2), 268-273, 2020
 - 15) Kakuta R, Kurihara Y, Yamagami J, Miyamoto J, Funakoshi T, Tanikawa A, Amagai M: Results of the guideline-based treatment for pemphigus: a single-centre experience with 84 cases. *J Eur Acad Dermatol*, 2020
 - 16) Kamata A, Kurihara Y, Funakoshi T, Takahashi H, Kuroda K, Hachiya T, Amagai M, Yamagami J: Basement membrane zone IgE deposition is associated with bullous pemphigoid disease severity and treatment results. *Br J Dermatol*, 182 (5), 1221-1227, 2020
 - 17) Mai S, Nishie W, Mai Y, Natsuga K, Nomura T, Suzuki S, Araki Y, Suzuki T, Shimizu H: Speckled lentiginous nevus in a patient with Hermansky-Pudlak syndrome type 1. *J Dermatol*, 47 (1), E20-E21, 2020
 - 18) Minakawa S, Matsuzaki Y, Hashimoto T, Ishii N, Nishie W, Kayaba H, Sawamura D: Dipeptidyl peptidase-4 inhibitor-associated anti-laminin-gamma1 (p200) pemphigoid in a patient with psoriasis vulgaris. *J Dermatol*, 47 (1), e25-e26, 2020
 - 19) Murase Y, Takeichi T, Kawamoto A, Tanahashi K, Okuno Y, Takama H, Shimizu E, Ishikawa J, Ogi T, Akiyama M: Reduced stratum corneum acylceramides in autosomal recessive congenital ichthyosis with a NIPAL4 mutation. *J Dermatol Sci*, 97 (1), 50-56, 2020
 - 20) Nishikawa T, Okamura K, Moriyama M, Watanabe K, Ibusuki A, Sameshima S, Masamoto I, Yamazaki I, Tanita K, Kanekura T, Kanegane H, Suzuki T, Kawano Y: Novel AP3B1 compound heterozygous mutations in a Japanese patient with Hermansky-Pudlak syndrome type 2. *J Dermatol*, 47 (2), 185-189, 2020
 - 21) Saeki H, Terui T, Morita A, Sano S, Imafuku S, Asahina A, Komine M, Etoh T, Igarashi A, Torii H, Abe M, Nakagawa H, Watanabe A, Yotsuyanagi H, Ohtsuki M, Psor Japanese Dermatological Assoc: Japanese guidance for use of biologics for psoriasis (the 2019 version). *J Dermatol*, 47 (3), 201-222, 2020

- 22) Takeichi T, Hirabayashi T, Miyasaka Y, Kawamoto A, Okuno Y, Taguchi S, Tanahashi K, Murase C, Takama H, Tanaka K, Boeglin W E, Calcutt M W, Watanabe D, Kono M, Muro Y, Ishikawa J, Ohno T, Brash A R, Akiyama M: SDR9C7 catalyzes critical dehydrogenation of acylceramides for skin barrier formation. *J Clin Invest*, 130 (2), 890-903, 2020
- 23) Ujiie I, Ujiie H, Yoshimoto N, Iwata H, Shimizu H: Prevalence of infectious diseases in patients with autoimmune blistering diseases. *Journal of Dermatology*, 47 (4), 378-384, 2020
- 24) Has C, Bauer JW, Bodemer C, Bolling M, Bruckner-Tuderman L, Diem A, Fine JD, Heagerty A, Hovnanian A, Marinkovich P, Martinez AE, McGrath JA, Moss C, Murrell DF, Palisson F, Schwieger-Briel A, Sprecher E, Tamai K, Uitto J, Woodley DT, Zambruno G, Mellerio JE: Consensus re-classification of inherited epidermolysis bullosa and other disorders with skin fragility. *Br J Dermatol*, doi:10.1111/bjd.18921. Review.2020
- 25) Sugiyama S, Tanaka R, Hayashi H, Izumi K, Nishie W, Aoyama Y: Acquired hemophilia A in DPP4 inhibitor-induced bullous pemphigoid as an immune reconstitution syndrome. *Acta Dermato-Venereologica*, in press
- 26) Murakami M, Terui T: Palmoplantar Pustulosis: Current Understanding of Disease Definition and Pathomechanism. *J Dermatol Sci*, 2020 Mar 14 in press
- 27) clonal ignorance and prevents pemphigus phenotype in pathogenic anti-desmoglein 3 antibody knock-in mice. 76th Annual Meeting of Society for Investigative Dermatology. 2017.4.27. Portland, Oregon, USA.
- 2) 天谷雅行. 天疱瘡における治療戦略の現状と未来. 第116回日本皮膚科学会総会・学術大会. H29年6/3. 仙台.
- 3) 天谷雅行. 天疱瘡における治療戦略の現状と未来. 第39回水疱症研究会. H29年7/15. 北海道.
- 4) 山上 淳, 加勢優子, 和田直子, 高橋勇人, 小安重夫, 天谷雅行. 免疫グロブリン大量療法は天疱瘡モデルマウスの B220 陰性の抗体産生細胞における抗デスモグレイン3抗体の産生を抑制する. 第45回日本臨床免疫学会総会. H29年9/29. 東京.
- 5) Amagai M, Iriki H, Takahashi H. Critical role of CCR7 in peripheral tolerance to CD4+ T cells specific for desmoglein 3 (Dsg3), an autoantigen in pemphigus vulgaris. The 5th Annual Meeting of the International Cytokine and Interferon Society. H29年10/30. 金沢.
- 6) 天谷雅行. 天疱瘡、類天疱瘡における IVIG 療法と抗 CD20 抗体療法. 第81回日本皮膚科学会東京支部学術大会. H29年11/18. 東京.
- 7) 葉山惟大, 石井まどか, 藤田英樹, 岩月啓氏, 照井 正. 「汎発性膿疱性乾癬患者の QoL の変化 ~ Pre-Bio era vs Post-Bio era ~ (中間報告)」。第32回日本乾癬学会学術大会. H29年9/8-9. 東京.
- 8) 葉山惟大, 石井まどか, 藤田英樹, 岩月啓氏, 照井 正. 「汎発性膿疱性乾癬患者の QoL の横断的調査 ~ 10年間の変性 ~」。第69回日本皮膚科学会西部支部学術大会. H29年10/28-29. 熊本.
- 9) Tamai K. Subcutaneous transplantation of allogenic mesenchymal stromal cells ameliorates intractable ulcers in

2. 学会発表 平成 29 年度

- 1) Nomura H, Kase Y, Yamagami J, Wada N, Koyasu S, Takahashi H, Amagai M. FcγRIIb is important for

- recessive dystrophic epidermolysis bullosa patients, 76th Annual Meeting of Society for Investigative Dermatology, 2017.4.27. Portland, Oregon.
- 10) Tamai K. HMGB1-derived peptide drug to reduce inflammation and fibrosis, EB2017 Research & EB-CLINET Conferences 2017, 2017.9.25. Salzburg, Austria.
 - 11) Tamai K. Systemic administration of HMGB1 peptide drastically improves survival of the RDEB model mice by mobilizing multipotent stem/progenitor cells from bone marrow, The 47th Annual Meeting of the ESDR. 2017.9.29. Salzburg, Austria.
 - 12) 玉井克人. 間葉系幹細胞を利用した表皮水疱症治療戦略. 第39回水疱症研究会年次学術集会. H29年7月. 札幌.
 - 13) 玉井克人. 骨髄由来間葉系細胞による表皮水疱症治療. 第38回日本炎症・再生医学会. H29年7月. 大阪.
 - 14) 玉井克人. Systemic administration of HMGB1 peptide safely and specifically increases mesenchymal cells in human peripheral blood: outcomes from phase I clinical study. 日本遺伝子細胞治療学会. H29年7月. 岡山.
 - 15) 玉井克人. 間葉系血液細胞誘導剤の開発と皮膚難病治療への応用. 第68回日本皮膚科学会中部支部学術大会. H29年10月. 京都(教育公演).
 - 16) 玉井克人. 骨髄間葉系幹細胞と損傷組織のクロストークによる生体組織再生誘導メカニズムを利用した筋ジストロフィー治療の可能性. ジストロフィン欠損モデル動物を基盤とした筋ジストロフィーの新しい治療法開発. 平成29年度 研究班会議. H29年12月. 東京(招待発表).
 - 17) 玉井克人. Mesenchymal stem cells in bone marrow as a target for treating epidermolysis bullosa. 日本研究皮膚科学会(JSID)第42回年次学術大会・総会. H29年12月. 高知(シンポジウム).
 - 18) 玉井克人. 皮膚再生過程における骨髄間葉系幹細胞の役割. 第17回日本再生医療学会総会. H30年3月. 横浜(シンポジウム).
 - 19) 玉井克人. 表皮水疱症に対する他家骨髄間葉系幹細胞製品の開発. 第17回日本再生医療学会総会. H30年3月. 横浜(シンポジウム).
 - 20) 大久保佑美, 増山律子, 岩永 聡, 小池雄太, 鍬塚 大, 荻 朋男, 山本洋介, 遠藤雄一郎, 田村 寛, 宇谷厚志. GGCX 症候群患者皮膚線維芽細胞でみられた骨分化マーカー上昇を伴う石灰化. 日本皮膚科学会第331回長崎地方会例会. H29年4/9. 長崎 (PLoS One12: e0177375, 2017)
 - 21) Abe Y, et al.: Analysis of repigmentation in vitiligo using the mouse model with Rhododendrol-induced leukoderma (RIL). The 23rd International Pigment Cell and melanoma research conference, Denver August 2017
 - 22) Okamura K, et al.: Melanin analysis for hair samples from Japanese patients with Hermansky-Pudlak Syndrome type 1, 4, 6, and 9. The 23rd International Pigment Cell and melanoma research conference, Denver August 2017
 - 23) Hemmi A, et al.: Waardenburg Syndrom Type E in a Japanese Patient Caused by a Novel Non-frameshift Duplication Mutation in the SOX10 Gene. The 23rd International Pigment Cell Conference, Denver August 2017
 - 24) 鈴木民夫. シンポジウム3 白斑の治療. 白斑の治療について: 白斑モデルマウスでの結果を含めて. 第33回日本臨床皮膚科医会総会・臨床学術大会. H29年4月. 神戸.
 - 25) 岩本和真, 秀 道広. 遺伝性血管性浮腫の国際ガイドラインと治療展望. 第66回アレルギー学会学術大会. H29年6/16(アレルギー 66: 473, 2017).
 - 26) 秀 道広. 遺伝性血管性浮腫の国際

- ガイドラインと治療を巡る新展開。
第 116 回日本皮膚科学会学術大会。
H29 年 6/2 (日本皮膚科学会雑誌 127:
1183, 2017)。
- 27) 黒沢美智子, 照井 正, 青山裕美,
岩月啓氏, 池田志孝, 天谷雅行,
中村好一, 稲葉 裕, 横山和仁. 膿疱
性乾癬の関節症合併リスク(臨床調査
個人票データベースを用いて). 第 87
回日本衛生学会学術総会. H29 年
3/26-28. 宮崎.
- 28) 黒沢美智子, 稲葉 裕. 難病対策・
難病研究の現状と課題、そして将来.
第 88 回日本衛生学会総会シンポジウ
ム, H30 年 3/22-24. 東京.
- 29) 安野秀一郎, 一宮 誠, 中村好貴,
下村 裕. 左後縦隔部限局型
Castleman 病に起因する腫瘍随伴性天
疱瘡の 1 例. 第 172 回日本皮膚科学
会山口地方会. H29 年 4/2. 宇部 (山
口大学医学部).
- 30) 浅野伸幸, 安野秀一郎, 下村 裕.
結節性類天疱瘡の 1 例. 第 173 回日
本皮膚科学会山口地方会. H29 年
6/11. 宇部 (山口大学医学部).
- 31) 安野秀一郎, 山口道也, 梅原かおり,
浅野伸幸, 沖田朋子, 下村 裕. テ
ルピナフィンの内服を契機に発症し
た汎発型膿疱性乾癬の 1 例. 第 32 回
角化症研究会. H29 年 8/5. 東京 (海
運クラブ).
- 平成 30 年度**
- 1) 玉井克人: 骨髄間葉系幹細胞を標的と
した体内再生誘導医療開発. 第 72 回
日本口腔科学会学術集会, 2018 年 5
月 12 日, 名古屋 (シンポジウム)
- 2) Tamai K: Tissue regeneration-
inducing medicine for EB.
JEFFERSON MATRIX SYMPOSIUM,
Philadelphia, PA, USA, 2018/05/14
- 3) Yamagami J, Kurihara Y, Amagai M:
Quantifying disease extent versus
severity in pemphigus and
pemphigoid. Pre IID meeting,
Orlando, USA, 2018/05/15
- 4) Suzuki T, et al.: Multiple MC1R
variants associated with
extensive freckles and red hair
found in a Mongolian family.
International Investigative
Dermatology 2018, Rosen Shingle
Creek Resort, Orlando, Florida,
2018/5/16-19
- 5) 玉井克人: 他家骨髄由来間葉系幹細
胞を利用した表皮水疱症治療の可能
性. 第 66 回日本輸血・細胞治療学会
総会, 2018 年 5 月 25 日, 宇都宮 (シ
ンポジウム)
- 6) 玉井克人: 皮膚臓器の広がり: 皮膚
から骨髄へ, 骨髄から皮膚への時空
的広がり. 第 117 回日本皮膚科学会
総会, 2018 年 5 月 31 日, 広島 (会頭
特別企画)
- 7) 鈴木民夫: 第 117 回日本皮膚科学会
総会学術大会 EL2: 白斑の up to date
「日本白斑学会設立の経緯と目指す
ところ」. リーガロイヤルホテル広
島, 2018 年 5 月 31 日, 広島
- 8) 玉井克人: 骨髄間葉系幹細胞の基礎
と臨床. 第 117 回日本皮膚科学会総
会, 2018 年 6 月 2 日, 広島 (教育講
演)
- 9) Tamio Suzuki: Hereditary
hypopigmentary disorders: a
better understanding from a
genetic view. 5th Eastern Asia
Dermatology Congress, Dianchi
International Convention &
Exhibition Center, Kunming,
China, 2018/6/20-23
- 10) 澤村大輔: 遺伝子解析を行った皮膚
疾患: 最近の症例を中心に. 日本皮
膚科学会北陸地方会第 458 回例会
(平成 30 年度北陸地方会生涯教育講
演会), 2018 年 6 月 24 日, 金沢大学
附属病院外来診療棟 (金沢市)
- 11) 澤村大輔: 遺伝子解析と皮膚疾患
乾癬も含めて. 日本皮膚科学会第 390
回新潟地方会, 2018 年 6 月 30 日, ホ
テルイタリア軒 (新潟市)
- 12) 足立太起, 中村元泰, 今井俊輔,
栗田昂幸, 中田 茅, 赤芝知己,
志水陽介, 伊藤 崇, 中川真理, 石河
晃: 表皮水疱症患者に生じた SCC. 第
34 回日本皮膚悪性腫瘍学会学術大
会, 2018 年 7 月 6 日 浜松
- 13) 玉井克人: 表皮水疱症の再生医療.

- 第 39 回日本炎症・再生医学会,2018 年 7 月 11 日, 東京 (シンポジウム)
- 14) 玉井克人: 表皮水疱症に対する再生医療および遺伝子治療の展望. 第 42 回日本小児皮膚科学会学術大会, 2018 年 7 月 14 日, 東京 (教育講演)
- 15) 村田真美, 浅野伸幸, 下村 裕, 氏家英之: 眼粘膜症状を呈した後天性表皮水疱症の 1 例. 第 176 回日本皮膚科学会山口地方会, 2018 年 7 月 22 日, 山口大学
- 16) 玉井克人: Circulating mesenchymal stem cells: their function and possibility as a target of gene therapy. 第 24 回日本遺伝子細胞治療学会学術集会, 2018 年 7 月 28 日, 東京 (シンポジウム)
- 17) Tamai K: Circulating mesenchymal stem cells: their function and possibility as a target of gene therapy. The 24th Annual Meeting of Japan Society of Gene and Cell Therapy, Tokyo, 2018/7/28
- 18) Tamai K: Investigator initiated clinical trial for the novel peptide drug mobilizing mesenchymal stem cells from bone marrow to accelerate tissue regeneration. 5th TERMIS World Congress 2018, 2018/9/7
- 19) 玉井克人: Investigator initiated clinical trial for the novel peptide drug mobilizing mesenchymal stem cells from bone marrow to accelerate tissue regeneration. 第 5 回 TERMIS World Congress 2018, 2018 年 9 月 7 日, 京都 (シンポジウム)
- 20) 横田真樹, 市村知佳, 吉野春香, 木村理沙, 石河 晃: 痒疹型優性栄養障害型表皮水疱症の 1 例. 第 881 回日本皮膚科学会東京地方会, 2018 年 9 月 8 日, 東京
- 21) Yoshida K, Sadamoto M, Sasaki T, Kubo A, Ishiko A: Electron microscopy and immunohistochemistry provided a clue to the diagnosis of junctional epidermolysis bullosa without pyloric atresia due to a homozygous missense mutation in ITGB4 . 7th Joint Meeting of SSSR & SCUR, Asahikawa, Japan, 2018/10/4
- 22) 玉井克人: 表皮水疱症の少年との出会い: 難病治療の夢を追いかけて. 第 82 回日本皮膚科学会東部支部学術大会, 2018 年 10 月 6 日, 旭川
- 23) Suzuki T: Chemical vitiligo: instructive evidence that we have learned from Rhododendrol-induced leukoderma. The 70th KDA Annual Autumn Meeting Seoul COEX Intercontinental Hotel, Seoul, Korea, 2018/10/20-21
- 24) 玉井克人: 壊死表皮と骨髄間葉系幹細胞のクロストークによる表皮再生メカニズム. 第 41 回日本分子生物学会年会, 2018 年 11 月 30 日, 横浜
- 25) 濱川菜桜, 古結敦士, 山崎千里, 磯野萌子, 久保田智哉, 高橋 正紀, 真鍋史朗, 武田理宏, 松村 泰志, 今村幸恵, 山本ベバリー・アン, 岩本和真, 秀 道広, 加藤和人: ICT を利用した患者参画型の医学研究の実践. 日本難病医療ネットワーク学会機関誌 (2188-1006)6 巻 1 号 Page130(2018.11)
- 26) 玉井克人: 壊死細胞と骨髄間葉系幹細胞のクロストークメカニズムを利用した表皮水疱症治療薬開発. 第 82 回日本皮膚科学会東京支部学術大会, 2018 年 12 月 1 日, 東京 (シンポジウム)
- 27) 玉井克人: 末梢循環間葉系幹細胞誘導薬による抗加齢医療の可能性. 第 3 回日本抗加齢協会フォーラム, 2018 年 12 月 15 日, 大阪
- 28) 三好由華, 下村 裕, 富永和行: BP180 の NC16A ドメイン以外に対する自己抗体を検出した水疱性類天疱瘡の 1 例. 第 178 回日本皮膚科学会山口地方会, 2019 年 3 月 3 日, 山口大学
- 29) 澤村大輔: 表皮水疱症における臨床症状の発症時期に関して. 第 15 回加

- 齢皮膚医学研究会，2019年3月9-10，くまもと森都心プラザ（熊本市）
- 30) 玉井克人：生体内組織幹細胞補充メカニズムを利用した幹細胞再生誘導医薬開発．第18回日本再生医療学会総会，2019年3月21日，神戸（シンポジウム）
- 31) 玉井克人：重症劣性栄養障害型表皮水疱症に対する他家骨髄間葉系幹/間質細胞移植．第18回日本再生医療学会総会，2019年3月23日，神戸（シンポジウム）
- 令和元年度**
- 1) 玉井克人：骨髄間葉系幹細胞による表皮水疱症治療戦略．第67回日本輸血・細胞治療学会学術総会，2019年5月23日，熊本（シンポジウム）
- 2) 杉山聖子，青山裕美：DPP-4阻害薬関連類天疱瘡の全国実態調査結果報告．第118回日本皮膚科学会総会，2019年6月6日，名古屋
- 3) 玉井克人：間葉系幹細胞を用いた表皮水疱症治療の実際．第118回日本皮膚科学会総会，2019年6月6日，名古屋（教育講演）
- 4) 玉井克人：再生医療がもたらす近未来の医療．第118回日本皮膚科学会総会，2019年6月8日，名古屋（教育講演）
- 5) Iwamoto K，Yamamoto B，Ohsawa I，Honda D，Hide M：The diagnosis and treatment of Hereditary Angioedema patients in Japan: A patient reported outcome survey．第68回日本アレルギー学会学術大会，2019年6月14-16，東京
- 6) Hide M：New treatments for hereditary angioedema．第68回日本アレルギー学会学術大会，World Allergy Forum 2019年6月14-16，東京
- 7) 玉井克人：表皮水疱症患者を対象とした再生誘導医薬開発．第40回日本炎症・再生医学会，2019年7月17日，神戸（シンポジウム）
- 8) 玉井克人：HMGB1は外胚葉性間葉系幹/前駆細胞を血中に増加させて壊死性組織損傷を修復する．第25回日本遺伝子細胞治療学会，2019年7月23日，東京（シンポジウム）
- 9) 玉井克人：皮膚の恒常性維持における末梢循環性外胚葉由来間葉系幹細胞の役割．第37回日本美容皮膚科学会総会・学術大会，2019年7月27日，熊本（教育講演）
- 10) 玉井克人：間葉系幹細胞を利用した表皮水疱症治療．再生・細胞医療最前線2019，2019年8月2日，神戸（基調講演）
- 11) 清水佳祐，葉山惟大，藤田英樹，照井正：慢性好酸球性肺炎に対してプレドニゾン内服中に汎発性膿疱性乾癬が再燃した1例．第34回日本乾癬学会学術大会，2019年8月30-31，京都
- 12) Shimomura Y：Genetic Skin Diseases. 14th Annual Congress of Dermatology, Beirut, Lebanon, 2019/10/3
- 13) Suzuki T：Chemical Induced Vitiligo: Rhododendrol leukoderma. 42nd PDS Annual Convention + 10th ASPCR Congress, Manila, Philippines, 2019/11/5-8
- 14) Suzuki T：Hereditary Pigment Disorders including Albinism. 42nd PDS Annual Convention + 10th ASPCR Congress, Manila, Philippines, 2019/11/5-8
- 15) 玉井克人：再生誘導医薬 HMGB1 ペプチドの開発．第9回 DDS 再生医療研究会（第11回多血小板血漿（PRP）療法研究会と共催），2019年12月22日，京都（特別講演）
- 16) 玉井克人：表皮水疱症に対する根治的治療法開発の現状と展望．第41回水疱症研究会，2020年1月10日，松山（特別講演）

G . 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

