

～ 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

令和元年度 関西地区総会

- \* 日 時: 令和 2年 2月 4日(火)15:00～17:00
- \* 場 所: 大阪市立大学医学部附属病院 18 階 第 5 会議室  
(住所) 〒545-8586 大阪市阿倍野区旭町 1-5-7

研究代表者      橋本 隆

会場交通案内(大阪市立大学医学部附属病院)

\*\* 交通機関及び所要時間 \*\*

JR・地下鉄「天王寺駅」、近鉄「大阪阿部野橋駅」より西へ徒歩約 10 分

URL: <https://www.hosp.med.osaka-cu.ac.jp/access/index.shtml>

◆ 地図:



【会場】

大阪市立大学医学部附属病院 18 階 第 5 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

～研究分担者成果発表～

座長 太田 恵子

1. 自己炎症性皮膚疾患の診療・研究の現状

金澤 伸雄

和歌山県立医科大学皮膚科

座長 金澤 伸雄

2. Xeroderma pigmentosum / Cockayne syndrome complex (XP/CS complex) :本邦4症例の供覧

森脇 真一

大阪医科大学皮膚科

座長 森脇 真一

3. 掌蹠角化症症候群(III)

米田 耕造

大阪大谷大学薬学部臨床薬理学講座

座長 米田 耕造

4. Gorlin 症候群と Cowden 症候群

立石 千晴・鶴田 大輔

大阪市立大学大学院医学研究科 皮膚病態学

座長 立石 千晴

5. 希少疾患レジストリ含む臨床研究での REDCap 活用状況

太田 恵子<sup>1)</sup>・新谷 歩<sup>2)</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>1)</sup>

大阪市立大学大学院医学研究科医療統計学<sup>2)</sup>

16:50～17:00

閉会挨拶

研究代表者 橋本 隆

18:00～

情報交換会

## 〈抄録集〉

### 1. 自己炎症性皮膚疾患の診療・研究の現状

金澤 伸雄

和歌山県立医科大学皮膚科

中條-西村症候群を中心に、全体班会議で触れられなかった自己炎症性皮膚疾患の診療と研究の現状について紹介する。

### 2. Xeroderma pigmentosum / Cockayne syndrome complex (XP/CS complex) :

#### 本邦 4 症例の供覧

森脇 真一

大阪医科大学皮膚科

Xeroderma pigmentosum / Cockayne syndrome complex (XP/CS)は 1974 年に Robbins JH により提唱された CS の稀な病型で、細胞生物学的特徴は XP に類似するが、臨床的には著明な発育・発達障害、特異な老人様顔貌、脳の石灰化などの CS 症状を呈する。XPB、XPD、XPG いずれかの遺伝子変異で発症するが、世界的に報告例では XPD/CS が多く XPG/CS がこれに次ぐ。演者の施設では長年 XP、CS の診断センターを維持しているが、22 年の間に 4 例の XP/CS を経験した。4 例はいずれも小児で、責任遺伝子は XPD 3 例、XPG 1 例であった。4 例中 3 例は幼児期までに死亡し予後不良であった。1 例に CS ではみられない皮膚癌の発症を認めた。XP/CS は通常の中古典型 CS に比べて重篤なサンバーン症状を示すため初診時は XPA 群が疑われる。従って XP/CS は CS の稀な病型ではあるが皮膚科医も知っておくべき疾患である。

### 3. 掌蹠角化症症候群(III)

米田 耕造

大阪大谷大学薬学部臨床薬理学講座

われわれは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ま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唱してきた。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まなう。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。前々回ならびに前回の発表において、デスモソームに存在する蛋白質をコードする遺伝子の異常により生じる掌蹠角化症症候群と *LOR*, *GJB2* 遺伝子の変異による指端断節性掌蹠角化症や先天性爪甲肥厚症について紹介した。今回の発表では、これまでの発表において言及できなかった掌蹠角化症症候群に属する代表的な疾患について紹介する。

### 4. Gorlin 症候群と Cowden 症候群

立石千晴・鶴田大輔

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、卵巣腫瘍が知られている。Cowden 症候群は皮膚・粘膜、消化管、乳腺、甲状腺、中枢神経、泌尿生殖器などに良性の過誤腫性病変が多発する常染色体優性遺伝性疾患である。PTEN 遺伝子変異により生じ、乳腺、甲状腺、子宮内膜、腎臓に悪性腫瘍を生じることがある。両症候群の診断基準と重症度分類策定をめざし、これまで第一次・第二次全国調査を行ってきた。今後の目標は、第二次調査の結果を大阪市立大学 医療統計学の協力のもと「REDCap」システムによりデータ解析を行いより有用な診断基準、重症度分類を検索することである。さらに小児科領域とも連携し、第三次調査の必要性についても検討する予定である。

## 5. 希少疾患レジストリ含む臨床研究での REDCap 活用状況

太田 恵子<sup>1)</sup>・新谷 歩<sup>2)</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>1)</sup>

大阪市立大学大学院医学研究科医療統計学<sup>2)</sup>

質の高い研究の実施の為には臨床研究計画の科学性、倫理的妥当性及びデータの信頼性が必要になる。データの信頼性保証の為には、ヒューマンエラーが起きにくい体制作り、及びITシステムの活用が挙げられ EDC を活用する事が非常に有用である。大阪市立大学では高品質・セキュアな世界標準の電子データ集積システムである EDC「REDCap」を導入し臨床研究等に活用している。

本研究班では、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についてのレビューを行い、「REDCap」を使用してレジストリデータの収集が可能であるとの判断に至った。この2疾患の臨床調査票を用いて「REDCap」システムの構築を実施した。現在、それぞれの疾患領域において倫理委員会への申請などデータ収集の開始準備をしている。今回は、REDCap の活用として希少疾患レジストリ含む臨床研究での REDCap 活用状況について報告する。

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)