

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

令和2年度～4年度 総合研究報告書

研究代表者 橋本 隆

令和5年度(2023)年5月

目 次

I. 総合研究報告	
皮膚の遺伝関連性希少難治性疾患群の網羅的研究	----- 1
橋本 隆	
(資料1) 資料 令和2年度 総会 プログラム・抄録集	
(資料2) 資料 令和3年度 総会 プログラム・抄録集	
(資料3) 資料 令和4年度 総会 プログラム・抄録集	
II. 研究成果の刊行に関する一覧表	----- 30

厚生労働科学研究費補助金（難治性疾患政策研究事業）
令和4年度 総合研究報告書

皮膚の遺伝関連性希少難治性疾患群の網羅的研究

研究代表者：橋本 隆 大阪公立大学大学院医学研究科皮膚病態学 特任教授

研究要旨:本研究班「皮膚の遺伝関連性希少難治性疾患群の網羅的研究」班の令和2-4年度の3年間の研究期間中に、それ以前の3年間の研究に引き続いて、研究代表者の大阪公立大学の橋本隆の総括のもと、9名の研究分担者と多くの研究協力者により、皮膚の遺伝関連性希少難治性疾患、8疾患群（22疾患）について、厚生労働省政策に貢献する作業を中心にさまざまな臨床研究を進め、多くの研究結果と研究成果を得ることが出来た。それらの結果を多くの学会発表および英文、和文の論文として発表した。

まず、本研究班で主体的に研究する2種の指定難病であるコケイン症候群（告示番号：192）と家族性良性慢性天疱瘡（告示番号：161）と他の研究班が主体的に研究する指定難病7疾患を中心に、本研究班で研究する多くの疾患について、一部の疾患は他の研究班と連携して、厚生労働省担当者、医療関係者、患者およびその家族への医療情報提供などで厚生労働省政策に貢献した。また、令和2-4年度の3年間に、日本皮膚科学会などと連携して、すべての疾患について、それらの診断基準と重症度分類の作成・改定を行った。

さらに、多数の疾患について、第一次から第三次の全国疫学調査を行い、全国の患者実態を正確に把握し、REDCapシステムを用いたレジストリ構築にむけて、そのデータをまとめた。特に令和2年度中に診療ガイドラインの作成して令和2年度末に指定難病疾病追加申請を行ったが、その申請が不採択となった化膿性汗腺炎、掌蹠角化症、穿孔性皮膚症については、今後の指定難病の疾病追加の再申請を行うため、MINDS診療ガイドラインに沿った形でそれぞれの診療ガイドラインを改定し、さらに患者の詳細な把握に必要な追加の全国疫学調査などを行った。

さらに、診療ガイドライン作成委員会を立ち上げた家族性良性慢性天疱瘡、ダリエ病、コケイン症候群、疣贅状表皮発育異常症などの疾患について、日本皮膚科学会と連携して診療ガイドラインの作成とブラッシュアップを進め、和文ついで英文論文として発表した。これらの疾患ならびにすでに診療ガイドライン作成済のカウデン症候群などの疾患についても今後指定難病の疾病追加申請を目指す。

同時に、医療統計学を専門とする研究分担者の新谷歩先生および研究協力者の太田恵子先生・立石千晴先生の指導のもと、指定難病のコケイン症候群と家族性良性慢性天疱瘡、さらにゴーリン症候群・カウデン症候群、掌蹠角化症、などについて、REDCapシステムを用いたレジストリのオンラインシステムの構築を終了した。今後、本研究班が担当するすべての疾患について、REDCapシステムを用いたレジストリ構築を進める。さらに、シュニツラー症候群についてAMED研究費により臨床試験を開始した。また、本研究班で研究する多くの疾患について、確定診断のための各種検索を行った疾患を中心に、渉猟した血清、DNA、生検皮膚検体などの生体資料などを用いてレポジトリの作成・拡充も進めた。

研究分担者

森脇 真一 大阪医科薬科大学・教授
岩田 浩明 岐阜大学・教授
葉山 惟大 日本大学・助教
金澤 伸雄 兵庫医科大学・主任教授
川上 民裕 東北医科薬科大学・教授
米田 耕造 大阪大谷大学・教授
鶴田 大輔 大阪公立大学・教授
中野 創 弘前大学・准教授
新谷 歩 大阪公立大学・教授

A 研究目的

本研究班「皮膚の遺伝関連性希少難治性疾患群の網羅的研究」班の目的は、研究代表者の大阪公立大学の橋本隆の総括のもと、9名の研究分担者と多くの研究協力者により、厚生労働科学研究費補助金（難治性疾患政策研究事業）の一環として、皮膚の遺伝関連性希少難治性疾患、8疾患群、22疾患について厚生労働省政策に貢献する

作業を中心にさまざまな臨床研究を進めることである。

これらの22疾患のうち、本研究班が主体的に研究する疾患は、(1) コケイン症候群(CS) (指定難病：告示番号：192) (森脇真一先生担当)、(2) 家族性良性慢性天疱瘡(HHD) (指定難病：告示番号：161)、ダリエ病(DD) 岩田浩明先生担当)、(3) 化膿性汗腺炎(HS) (葉山惟大先生担当)、(4) 自己炎症性皮膚疾患群としてウェーバー・クリスチャン症候群(WCS)、スイート病、シュニッツラー症候群、顆粒状C3皮膚症(GCD)の4疾患(金澤伸雄先生担当)、(5) 穿孔性皮膚症群として、反応性穿孔性皮膚症、キルレ病、穿孔性毛包炎、蛇行性穿孔性弾力線維症の4疾患(川上民裕先生担当)、(6) 掌蹠角化症(米田耕造先生担当)、(7) ゴーリン症候群、カウデン症候群(鶴田大輔先生担当)、(8) 疣贅状表皮増殖異常症(中野創先生担当)の、計8疾患群、全16疾患である。これらの疾患のうち、指定難病に指定されているコケイン症候群と家族性良性慢性天疱瘡については各種の指定難病としての厚生労働省政策に貢献する作業も進める。

さらに、上記の4種の自己炎症性皮膚疾患以外の、中條・西村症候群(NNS) (告示番号：268)、クリオピリン関連周期熱症候群(CAPS) (告示番号：106)、ブラウ症候群(BS) (告示番号：110)、化膿性無菌性関節炎・壊疽性膿皮症・瘡瘡(PAPA) 症候群(告示番号：269)、TNF受容体関連周期性症候群(TRAPS) (告示番号：108)の全身性の遺伝性自己炎症性疾患、5疾患については、この5疾患を主体的に研究する研究班「自己炎症性疾患とその類縁疾患の全国診療体制整備、重症度分類、診療ガイドライン確立に関する研究班(西小森班)」と連携して皮膚科的な見地から研究を進める(金澤伸雄先生担当)。さらにスタージ・ウェーバー症候群(告示番号：157)についても、本疾患を主体的に研究する研究班、「稀少てんかんに関する包括的研究班(井上班)」と連携して皮膚科的な見地から研究を進める

(川上民裕先生担当)。

疣贅状表皮増殖異常症は、「原発性免疫不全症候群の診療ガイドライン改訂、診療提供体制・移行医療体制構、データベースの確立に関する研究班(森尾班)」が研究する原発性免疫不全症候群(告示番号：65)疾患群のなかの1疾患であるが、皮膚症状が主体であるため本研究班で主要な研究を進める。

令和2-4年度の3年間の研究の目的としては、まず3年間を通じて、厚生労働省担当者・医療関係者・患者への医療情報提供などで厚生労働省政策に貢献する。また、上記22疾患について、日本皮膚科学会などの関連学会と連携して、MINDS診療ガイドラインに準拠したかたちで診断基準と重症度分類を作成・改定する。より詳細な疫学調査が必要な疾患について、作成した診断基準と重症度分類を利用したアンケート票送付などにより、患者の実態や患者・家族のQOLについて第2次、第3次の全国疫学調査を行い、その結果をまとめてREDCapシステムを用いたレジストリ構築を進める。また、確定診断などのため渉猟した血清、DNA、生検皮膚などを用いてレポジトリを作成・拡充する。さらに、多くの疾患、特に、家族性良性慢性天疱瘡、ダリエ病、コケイン症候群、疣贅状表皮発育異常症などについて、日本皮膚科学会などと連携して臨床ガイドラインを作成し、和文・英文の論文として公開する。また、令和2年度、指定難病の疾病追加申請を行ったが採択されなかった化膿性汗腺炎、掌蹠角化症、反応性穿孔性皮膚症については、さらに詳細な全国調査を進めて全国の患者実態を確認し、診療ガイドラインを改定した後、再度の指定難病の疾病追加申請を目指す。

本研究班の一つの特徴は、医療統計学の専門家である、大阪公立大学医療統計学の新谷歩先生、太田恵子先生のご援助と研究協力者の立石千晴先生の参画でREDCapシステムを用いたレジストリを構築できることである。

しかしながら、研究の目的は各疾患群、

疾患の間で異なっているので、以下に、それぞれの疾患群および個々の疾患について、その令和2-4年度の3年間の研究の目的を詳細に記載する。

指定難病であるコケイン症候群 (Cockayne syndrome ; CS) については、まず指定難病としての厚生労働省政策に貢献するさまざまな作業を進める。また、早期にCSの確定診断することは治療法の決定、患者およびその家族のQOL向上に重要である。そのため、分担研究者の森脇真一先生が開設したXP・CS診断センターでは、全国からの依頼を受けて、紫外線性DNA損傷修復能の遺伝的欠損で発症するCS、色素性乾皮症(XP)など遺伝性光線過敏症(指定難病、小児慢性特定疾病)の早期診断のため、いろいろな検体を用いたさまざまな検査を行っている。また、CS家族会の支援を継続する。

家族性良性慢性天疱瘡とダリエ病のうち、指定難病である家族性良性慢性天疱瘡について指定難病としての厚生労働省政策に寄与するさまざまな作業を進める。また、家族性良性慢性天疱瘡とダリエ病について日本皮膚科学会と連携して診療ガイドライン作成を進める(岩田浩明先生担当)。家族性良性慢性天疱瘡とダリエ病ではいまだに確立した治療法はないが、診療ガイドライン作成により、ステロイド等抗炎症薬、表皮細胞増殖・角化抑制薬、免疫抑制剤等の薬物療法、レーザー・手術療法、症状悪化の予防的措置などの有効性を検討する。

化膿性汗腺炎の研究の目的のひとつは、診断基準・重症度分類ならびに診療ガイドラインの作成と改定を行うことである(葉山惟大先生担当)。さらに、化膿性汗腺炎患者の全国の患者状況の把握、患者のQuality of Life (QOL) 調査、本邦における化膿性汗腺炎の病態と悪化因子としての生活習慣、特に食生活と入浴習慣について詳細なアンケート票を用いた全国疫学調査を行う。また、全国実態調査の結果をさらに詳細に検討し、必要な診療ガイドラインの改定を行い、それを用いて指定難病の疾

病追加申請をする。

各種自己炎症性疾患のうち、本研究班が主体となって研究する自己炎症性皮膚疾患であるウェーバー・クリスチャン症候群(WCS)、スイート病、シュニッツラー症候群、顆粒状C3皮膚症について、本邦における患者の実態を明らかにするため、まず、診断基準と重症度分類を策定し診療ガイドラインの作成を進める(金澤伸雄先生担当)。その後、全国の患者状況の把握のために全国疫学調査を施行する(金澤伸雄先生担当)。また、シュニッツラー症候群については、カナキヌマブによる新規治療法についてAMED研究費に応募し、多施設医師主導治験を行う(神戸直智先生担当)。顆粒状C3皮膚症については、症例と各種検体を渉猟し、補体活性化解析のための各種の生化学的研究を施行し、病態と疾患概念を確立する。すでに指定難病に指定されている中條・西村症候群(NNS)、TNF受容体関連周期性症候群(TRAPS)、クリオピリン関連周期熱症候群(CAPS)、ブラウ症候群(BS)、化膿性無菌性関節炎・壊疽性膿皮症・アクネ(PAPA)症候群の5疾患については、主たる研究班である「自己炎症性疾患とその類縁疾患の診断基準、重症度分類、診療ガイドライン確立に関する研究班(西小森班)」と連携して診断基準・重症度分類・診療ガイドラインの改定・策定を行う(金澤伸雄先生担当)。また、各種の未診断症例について詳細な遺伝子診断法を施行し、最終的な診断を行う。

穿孔性皮膚症は経表皮性排出を主徴とする疾患群で、主要な疾患としてキルレ病、穿孔性毛包炎、反応性穿孔性膠原症、蛇行性穿孔性弾力線維症の4疾患があり、高度の痒みが患者のQOLを著しく低下させる。慢性腎疾患、糖尿病、感染症、薬剤など誘因として知られているが、原因不明のこともある。そのため、令和2-4年度の3年間の研究目的の一つは、穿孔性皮膚症の発症機序の解明を進めて治療法開発に役立てることである(川上民裕先生担当)。もう一つの目的は、詳細な全国調査を進めて全国の患者の実態を明らかにした上で、以前作

成した診療ガイドラインを改定し、再度、指定難病の疾病追加申請を行うことである。スタージ・ウェーバー症候群については、「希少難治性てんかんのレジストリ構築による総合的研究班（井上班）」と連携して診断基準・重症度分類の検証を進める。

掌蹠角化症の研究目的は、まず、本邦における実態解明のため、先天性爪甲硬厚症と掌蹠角化症の全国疫学調査も実施することである。さらに、掌蹠角化症の診断基準と重症度分類を作成・改定する。また、診療ガイドライン作成委員会を立ち上げて、掌蹠角化症の診療・治療についても検討を加え、EBMの手法を用いてMINDSガイドラインに沿う形で診療ガイドライン作成・改定する。その全国疫学調査の結果と改定した診療ガイドラインを用いて、指定難病の疾病追加申請を行う。掌蹠角化症の診断確定のため、かずさ研究所や全国の皮膚科施設と連携して、遺伝子診断を行うシステムを確立する。

ゴーリン症候群・カウデン症候群に関しては、令和2-4年度の3年間に、ゴーリン症候群とカウデン症候群の診断基準案と重症度分類を作成し、診療ガイドラインを確立する。また医療統計学の新谷歩先生のもと、太田恵子先生、鶴田大輔先生、立石千晴先生が中心となって、REDCapシステムを用いたレジストリを構築する。

疣贅状表皮発育異常症（EV）は全身皮膚にウイルス性疣贅を多発するまれな常染色体劣性遺伝性疾患である。令和2-4年度の3年間に、EVガイドライン作成委員会を組織して、日本皮膚科学会と連携して、EV診療ガイドラインの作成を進める。また、本邦におけるEVの診療実態を知る目的で全国疫学調査も行う。さらに、弘前大学皮膚科の施設において、EVの遺伝子診断診断を継続的に行う（中野創先生担当）。

上記の全ての疾患について、令和2-4年度の3年間に研究分担者の大阪公立大学医療統計学教室の新谷歩先生のご指導のもと、研究協力者の太田恵子先生、立石千晴先生が中心となって、希少難治性疾患のデータの収集・管理のために有用な

Research Electronic Data Capture (REDCap)システムを用いて、レジストリを構築する。その全国疫学調査の結果やREDCapシステムを用いて渉猟したデータを、統計専門家の新谷歩先生と川上民裕先生のご指導のもとに統計学的に検討し、学会ならびに和文・英文論文として発表する。

B. 研究方法

上述の皮膚の遺伝関連性希少難治性疾患、8疾患群、22疾患の研究目的に沿って、令和2-4年度の3年間に施行した各種の研究に関する研究方法を以下に述べる。

まず、3年間を通じて、厚生労働省担当者・医療関係者への医療情報提供を行うこと、また、医療関係者・患者からの診断・治療法の問い合わせや遺伝子診断の依頼などに対応することで厚生労働省政策に貢献する。また、本研究班で研究するすべての疾患について、日本皮膚科学会などと連携して、主に、MINDSガイドラインに沿う形で診断基準と重症度分類を改定・更新する。さらに、より詳細に患者の実態を調査するため、複数の疾患について、患者の実態、患者・家族のQOL、生活習慣について、詳細な全国疫学調査を行う。これらの疫学調査の患者情報は、以下に述べるREDCapシステムを用いたレジストリ作成にも利用する。そして、本研究班の大きな特徴であるREDCapシステムを用いたレジストリの作成・拡充を、大阪公立大学で医療統計学を専門とする研究分担者の新谷歩先生の指導のもと推進する。同時に、生体資料などのレポジトリの作成・拡充を進める。また、医療統計学専門家である新谷歩先生と川上民裕先生の指導により、多くの疾患について、全国疫学調査の結果の各種統計的検討も進める。

さらに、家族性良性慢性天疱瘡、ダリエ病、コケイン症候群、疣贅状表皮発育異常症を中心に多くの疾患で診療ガイドライン作成の大幅な改定作業を行う。また、以前指定難病の疾病追加申請が不採択となった、化膿性汗腺炎、掌蹠角化症、穿孔性皮膚症の3疾患の他に、ダリエ病・カウデン

症候群・疣贅状表皮発育異常症などについても、さらに全国調査を進めて全国の患者の実態を明らかにした上で、再度指定難病の疾病追加申請を行う。

しかしながら、それぞれの疾患群、疾患において、その研究方法は異なるので、以下に、個々の疾患について、その研究方法を詳細に記載する。

本研究班が主体となって研究する2指定難病のうちの一つのコケイン症候群(CS)については、指定難病としての厚生労働省政策に関連する作業、すなわち、厚生労働省担当者や医療関係者などへの医療情報提供などを行う。また、患者皮膚由来培養線維芽細胞を用いたDNA修復を指標にした細胞学的解析、CS遺伝子についての遺伝子解析などによる確定診断を継続する。さらに、XP・CS診断センターを維持し、CS患者会の援助も継続する。

家族性良性慢性天疱瘡とダリエ病の研究手法としては、指定難病である本研究班が主体となって研究するもう一つの指定難病である家族性良性慢性天疱瘡については、厚生労働省担当者、医療関係者などへの医療情報提供などで指定難病としての厚生労働省政策に関連する作業を行う。また、家族性良性慢性天疱瘡とダリエ病の両疾患について、すでに構築した診療ガイドライン作成委員会と日本皮膚科学会の連携により、早期の診療ガイドライン作成と和文・英文論文としての発表を目指す。

化膿性汗腺炎は患者の生活の質(QOL、Quality of Life)を著しく障害する疾患で、国外では多くの臨床研究が進んでいるにも拘わらず、本邦ではあまり研究されていなかった。しかし、最近、生物学的製剤などの有効な治療法が開発されてきたので、本邦における化膿性汗腺炎の実態調査が喫緊の課題になっている。そのため、海外との患者背景の違いをさらに詳細に検討するため、令和4年度は、日本皮膚科学会と連携して、化膿性汗腺炎の疾患と生活習慣との関連などに関する詳細な全国疫学調査を行う。また、上記の詳細に全国調

査の結果を含めて診療ガイドラインの改定を進めて、指定難病の疾病追加申請を行う。

本研究班が主体となって研究する4種の自己炎症性皮膚疾患について、疫学調査と診療ガイドライン作成を進める。これらの自己炎症性皮膚疾患のうち、シュニッツラー症候群については、カナキヌマブの新規治療についてAMED研究費に応募し多施設医師主導治験を行う。顆粒状C3皮膚症については、その疾患概念の確立と発症機序の解明の検討に使用する新鮮な血液・皮膚検体の収集のため、症例を取集する。未診断例について各種の遺伝子検査を中心とする診断検査を施行する。さらに「自己炎症性疾患とその類縁疾患の診断基準、重症度分類、診療ガイドライン確立に関する研究」班と連携し、中條・西村症候群などの5種の指定難病について、診断基準改定案を確定するとともに、診療ガイドラインの策定を進める。

4種の穿孔性皮膚症に関しては、以前作成した診断基準と重症度分類と診療ガイドラインを用いて、詳細な疫学調査を行う。穿孔性皮膚症は中枢性の痒みとの関与が想定されているため、内因性オピオイドの関与について臨床研究を行う。また、詳細な全国調査を進めて全国の患者の実態を明らかにし、診断基準・重症度分類と診療ガイドラインを改定した上で、再度指定難病の疾病追加申請を行う。スタージ・ウェーバー症候群ではGNAQ遺伝子の遺伝子解析を継続する。さらに、これらの研究の研究分担者の川上民裕先生は、統計専門家でもあり、本研究班で研究を進めている多くの疾患について統計学的検討を行う。

掌蹠角化症については、本疾患の遺伝子検査を行っている施設と連携して遺伝子診断の補助を行うことで症例収集を継続し、さらに詳細な全国疫学調査を行う。また、詳細な全国調査を進めて全国の患者の実態を明らかにした上で、診断基準・重症度分類および診療ガイドラインを改定し、指定難病の疾病追加申請を行う。

ゴーリン症候群とカウデン症候群について、さらに詳細な全国疫学調査を施行して

全国の患者の実態のデータを渉猟する。そのデータも含めて、REDCap システムを用いたレジストリ構築を進め、調査結果のデータ収集と管理を行う。最終的にはこれらのデータを用いて両疾患の本邦における実態を解析し、学会や論文として発表する。

疣贅状表皮増殖異常症 (EV) に関しては、組織した診療ガイドライン作成委員会により診療ガイドライン作成を進める。また、EV 患者とその家族から末梢血を採取し、ゲノム DNA および全 RNA を抽出し、EV の原因遺伝子として同定されている 8 つの遺伝子 (TNC6、TMC8、RHOH、CORO1A、IL-7、MST-1、DOCK8、CIB1) について、遺伝子変異検索による確定診断を継続する。

本研究班では、担当するすべての疾患について、データ収集システム、REDCap システムを用いたレジストリ構築を進め、統計学的検討を行う。REDCap システムを用いたレジストリ構築は、研究分担者の新谷歩先生の指導のもと、研究協力者の太田恵子先生と立石千晴先生が中心となって進める。まず、各疾患について、構築したシステムにテストデータを登録し、入力や運用について検討する。その後、本格的な統計的研究を進める。統計研究は医療統計専門家である新谷歩先生と川上民裕先生の指導のもと進める。

(倫理面への配慮)

なし

C. 研究結果

令和2-4年度の3年間も、本研究班で研究する皮膚の遺伝関連性希少難治性疾患、8 疾患群、22疾患について、厚生労働省政策研究を中心にさまざまな臨床研究を進めた結果、多くの研究結果と研究成果が得られた。

まず、多くの疾患で、厚生労働省担当者・医療関係者・患者への医療情報提供、遺伝子診断を含めた各種の確定診断の施行、患者会のサポート、研究成果の学会や論文発表などで厚生労働省政策に貢献することができた。また、令和2-4年度の3年間も、日本皮膚科学会などと連携し、主に

MINDSガイドラインに沿う形で多くの疾患の診断基準と重症度分類を改定・更改した。さらに、今までにも大多数の疾患においてアンケート票などを用いた全国疫学調査などの疫学研究を進めてきたが、令和2-4年度の3年間も、さらに多くの疾患で、詳細な疫学調査を行い全国の患者の実態を知ることができた。

さらに、まず、化膿性汗腺炎、掌蹠角化症、穿孔性皮膚症の3疾患について診療ガイドラインを作成し和文・英文論文として発表した。この3疾患群に加えて、家族性良性慢性天疱瘡、ダリエ病についても日本皮膚科学会と連携して診療ガイドライン作成をほぼ終了し、和文・英文論文として投稿中である。さらに、コケイン症候群、疣贅状表皮発育異常症などの多くの他の疾患でも診療ガイドラインの作成を進めた。また、初めに診療ガイドラインの作成と論文は票を行った化膿性汗腺炎、掌蹠角化症、穿孔性皮膚症の3疾患について指定難病の疾病追加申請を行ったが不採択となった。これらの3疾患については、さらに詳細な全国調査を進めて全国の患者の実態を明らかに、その結果を含めて診療ガイドラインを改定した。これらの患者実態データ、改定した診断基準・重症度分類、改定した診療ガイドラインを用いて、再度指定難病の疾病追加申請を行う予定である。それ以外の疾患についても、診療ガイドラインの作成が終了した疾患について、今後指定難病の疾病追加申請を進める。

レジストリ構築とレポジトリ作成に関しては、指定難病のコケイン症候群と家族性良性慢性天疱瘡に加えて、ゴーリン症候群・カウデン症候群についても、医療統計学を専門とする研究分担者の新谷歩先生のご指導のもと、REDCap システムを用いたレジストリ構築と改善を進め、さらに、掌蹠角化症、顆粒状 C3 皮膚症、シュニツラー症候群、疣贅状表皮発育異常症などについても REDCap システムを用いたレジストリ作成を進めた。同時に、診断検査を行った疾患を中心に、血液や生検皮膚などの生体資料などのレポジトリを拡充した。

しかしながら、得られた研究結果、研究成果は各疾患群、疾患の間で大きく異なるので、以下に、各疾患群および各疾患について得られた研究結果を詳細に記載する。

指定難病であるコケイン症候群（CS）については、厚生労働省担当者・医療関係者などへの医療情報提供などで指定難病としての厚生労働省政策に関連する作業を行った。各種診断検査を用いたCSの遺伝子診断も診断センターで継続したが、令和2-4年度の3年間は、新型コロナウイルス感染症の影響もあり、新規症例の紹介は減少した。CS患者会の支援も継続し交流会も開催した。

家族性良性慢性天疱瘡、ダリエ病に関しては、指定難病である家族性良性慢性天疱瘡については、厚生労働省担当者・医療関係者などへの医療情報提供などで指定難病としての厚生労働省政策に関連する作業を行った。また、日本皮膚科学会と連携して家族性良性慢性天疱瘡とダリエ病の両疾患の診療ガイドライン作成をほぼ終了した。近日中に、和文と英文の論文として、日本皮膚科学会雑誌と *Journal of Dermatology* に掲載される予定である。さらに、家族性良性慢性天疱瘡、ダリエ病の両疾患について、本研究班と関連施設との連携により、遺伝子診断による確定診断を行った。

化膿性汗腺炎に関しては、まず、全国の患者実態の把握と患者・家族のQOLに関する全国疫学調査を狩猟し、英文論文として発表した。さらに患者の生活習慣との関係をさらに詳しく調べるため、食生活と入浴習慣のアンケート調査を行い、その結果を統計学的に解析した。その結果、本邦と国外の化膿性汗腺炎患者の間で生活習慣に差異があることが示唆される結果を得た。また、診断基準・重症度分類と診療ガイドラインの作成を終了し、和文論文として発表した。その診療ガイドラインを用いて指定難病の疾病追加申請を行ったが不採択になった。そのため、さらに全国の患者の実態を詳細に検討し、それらの結果と改定した診断基準・重症度分類、診療ガイドライン

を用いて、再度指定難病の疾病追加申請を行う予定である。

本研究班が主体的に研究する自己炎症性皮膚疾患、4疾患について、診断基準・重症度分類ならびに診療ガイドライン作成の作業を行った。また、シュニッツラー症候群については、カナキヌマブ治療の多施設医師主導臨床試験のAMED研究費も採択されたため、全国的な研究組織を立ち上げ実際の臨床試験を開始した（神戸直智先生担当）。顆粒状C3皮膚症については、全国疫学調査を継続した。また、顆粒状C3皮膚症の疾患概念の確立と補体活性化の機序を検討するため、同意が得られた患者から、血液、血漿、生検皮膚、水疱内容、水疱底擦過サンプルなど採取し、補体活性に関して各種の生化学的実験を開始した。また、「自己炎症性疾患とその類縁疾患の診断基準・重症度分類、診療ガイドライン確立に関する研究班（西小森班）」が主体的に研究を進めている中條・西村症候群などの自己炎症性皮膚疾患、5疾患について、西小森班と連携し、診断基準改定案を確定するとともに、診療ガイドラインの策定を進めた。また、VEXAS症候群の本邦の一例目を英文論文として報告した。

穿孔性皮膚症、4疾患に関しては、診断基準・重症度分類ならびに診療ガイドラインの作成と改定を行った。また、その診療ガイドラインを用いて指定難病の疾病追加申請を行ったが不採択になった。そのため、さらに全国の患者の実態を詳細に検討し、それらの結果と改定した診断基準・重症度分類、診療ガイドラインを用いて、再度指定難病の疾病追加申請を行う予定である。さらに、後天性反応性穿孔性膠原線維症などにおける痒みの発症機序について各種の方法で検討した。また、スタージ・ウェーバー症候群に関してGNAQ遺伝子解析を継続して行った。

掌蹠角化症に関しては、全国疫学調査により詳細な患者情報の検討を行うとともに、診断基準・重症度分類ならびに診療ガイドラインを作成・改定した。また、その診療ガイドラインを用いて指定難病の疾病追加申請を行ったが不採択になった。その

ため、さらに詳細に検討した全国の患者の実態データと改定した診断基準・重症度分類、診療ガイドラインを用いて、再度指定難病の疾病追加申請を行う予定である。

ゴーリン症候群・カウデン症候群に関しては、第一次から第三次の詳細な全国疫学調査を行った。また、REDCap システムによるレジストリ構築のためのプラットフォームを作成し、全国疫学調査の結果も含めて、データの管理作業を開始した。

疣贅状表皮増殖異常症 (EV) に関しては、8つの原因遺伝子検査による病的変異同定の検討を継続し、臨床的に EV と診断された症例の最終診断を行う作業を継続した。また、EV の診療ガイドライン作成のため診療ガイドライン作成委員会を組織し、日本皮膚科学会と連携してガイドライン作成を進めた。

統計的研究とレジストリ構築に関しては、研究分担者の大阪公立大学医療統計学教室教授の新谷歩先生のご指導のもと、研究協力者の太田恵子先生と立石千晴先生が中心となって、まず、コケイン症候群、家族性良性慢性天疱瘡、ゴーリン症候群、カウデン症候群についてレジストリのデータ収集システムである REDCap システムのプラットフォームを作成し、レジストリ構築を開始した。さらに、ダリエ病、顆粒状 C3 皮膚症、掌蹠角化症、疣贅状表皮発育異常症などについても REDCap システムのプラットフォーム作成を開始した。また、本研究班の多くの疾患について、医療統計学の専門家である研究分担者の新谷歩先生と川上民裕先生の指導の下に統計学的検討を進めた。

D. 考察

令和2-4年度の3年間も、上述のように、本研究班で研究する皮膚の遺伝関連性希少難治性疾患、8疾患群、22疾患について、厚生労働省政策に貢献するための作業を中心に、診断基準・重症度分類の改定・更新、さらに詳細な第二次、第三次の全国疫学調査、REDCapシステムを用いたレジストリ構築、患者生体試料のレポジトリ構築、診療ガイドライン作成と論文発表、各種疾患の

確定診断検査の施行、疾患発症機序の検討、AMED研究費に採択されたシュニッツラー症候群のカナキヌマブ治療の多施設医師主導臨床試験、患者会のサポートなど、さまざまな臨床研究を進めた。それらの研究について、研究の進捗、研究成果、問題点などを総括的に考察する。

すなわち、令和2-4年度の3年間も、指定難病であるコケイン症候群と家族性良性慢性天疱瘡については、厚生労働省政策に貢献する各種の指定難病としての作業を行った。さらに、指定難病を含めて、多くの疾患について、厚生労働省担当者・医療関係者・患者への医療情報提供などを行い、厚生労働省政策に貢献することができた。また、本研究班が研究するすべての疾患において、日本皮膚科学会などと連携し診断基準と重症度分類を改定・更改した。さらに、多数の疾患において、さらに詳細な第一次から第三次にわたる詳細な全国疫学調査を施行することにより、本邦の患者状況をより明瞭に把握することができた。この全国患者状況の情報は以下に述べる、化膿性汗腺炎、掌蹠角化症、穿孔性皮膚症の3疾患の再度の指定難病の疾病追加申請だけでなく、他の疾患の指定難病の疾病追加申請の際にも重要である。また、これらのデータは、多くの疾患について作成中の REDCapシステムを用いたレジストリ構築にも有用なものとなった。

さらに、まず、化膿性汗腺炎、掌蹠角化症、穿孔性皮膚症の3疾患の診療ガイドラインを作成し、和文・英文論文として発表した。さらに、現在、コケイン症候群、家族性良性慢性天疱瘡、ダリエ病、顆粒状 C3 皮膚症、掌蹠角化症、疣贅状表皮発育異常症など、多くの疾患について、日本皮膚科学会と連携して診療ガイドラインの作成を進めている。その内の一部の疾患については、診療ガイドラインの作成が終了し、近日中に日本皮膚科学会雑誌と Journal of Dermatology への掲載される予定である。

また、まず、指定難病の疾病追加申請を行ったが不採択となった、化膿性汗腺炎、掌蹠角化症、穿孔性皮膚症の3疾患については、さらに詳細な全国調査を進めて全国

の患者の実態を明らかにし、診療ガイドラインを改定した。それらを用いて、今後再度指定難病の疾病追加申請を行う予定である。

指定難病のコケイン症候群と家族性良性慢性天疱瘡およびゴーリン症候群とカウデン症候群については、新谷歩先生のご指導のもと、太田恵子先生、立石千晴先生により既に REDCap システムのプラットフォームを作成し、レジストリの作成を開始した。同時に、ダリエ病、顆粒状 C3 皮膚症、掌蹠角化症、疣贅状表皮発育異常症などについても、REDCap システムを用いたレジストリ作成を進めている。同時に、疫学調査や診断確定検索時に渉猟した生体資料により各種疾患のレポジトリを拡充した。

しかしながら、研究経過や研究成果は各疾患群で大きく異なるので、その考察も各疾患で異なる。以下に、各疾患群および各疾患について考察を詳細に記載する。

本研究班が主体的に研究している 2 種の指定難病のうち、コケイン症候群 (CS) については、令和 2-4 年度の 3 年間の新型コロナウイルス感染症蔓延のため患者の紹介は減少したが、その反動で、今後診断検査の依頼数の急増が見込まれる。また、REDCap システムによるレジストリ構築が終了したため、今後のデータの解析により本邦の CS 患者の実態の正確が期待される。また、CS の診療ガイドライン作成については、以前、複数の診療科の学会の合意を得る作業が遅れている。

家族性良性慢性天疱瘡・ダリエ病に関しては、本研究班が主体的に研究しているもうひとつの指定難病である家族性良性慢性天疱瘡の診療ガイドライン作成を日本皮膚科学会と連携して迅速に進めて終了しており、近日中に和文・英文論文として発表される予定である。同時にダリエ病についても診療ガイドライン作成を終了しており論文発表の予定である。ダリエ病の指定難病認定が待たれているため、ダリエ病の指定難病の疾病追加申請も行う予定である。

化膿性汗腺炎は患者の QOL が著しく低下する疾患であるが、今まで、本邦ではあまり研究されていなかった。本研究班の昨年度までの研究で、欧米に比較して、本邦の化膿性汗腺炎患者は男性優位であること、臀部の皮疹が多いことなどを報告した。最近、新しい治療法として生物学的製剤のアダリムマブが保険収載されたこともあり、この治療の有効性を高めるため、生活習慣の影響などの疫学調査が重要になると思われる。そのため、令和 2-4 年度の 3 年間は、まず、全国の患者実態の把握と患者・家族の QOL の全国疫学調査を施行し、その結果を英文論文として発表した。さらに食生活と入浴習慣を中心に生活習慣に関するアンケート調査を行い、その結果も含めて、化膿性汗腺炎の診療ガイドラインの改定を進めた。また、高額な生物学的製剤の治療を推進するためにも、再度指定難病の疾病追加申請を行う予定である。

本研究班で主体的に研究する 4 種の自己炎症性皮膚疾患に関しては、診断基準・重症度分類と診療ガイドラインの作成を進めた。さらに、シュニッツラー症候群については、研究分担者の金澤伸雄先生と研究協力者の神戸直智先生が AMED 研究費も獲得したカナキヌマブ治療の多施設医師主導試験の作業を開始した。顆粒状 C3 皮膚症については、本疾患の疾患概念と発症機序を明らかにするため、全国疫学調査と補体活性化の基礎的研究を進めている。また、西小森班と連携している 5 種の全身性自己炎症性疾患についても、自己炎症性皮膚疾患の遺伝子検査が保険適応となったことから、遺伝子診断を中心に確定診断の作業と継続する。また、診断基準、重症度分類、診療ガイドライン策定を迅速に進める。

穿孔性皮膚症についても、詳細な全国疫学調査を進めながら、病態解明と新しい治療法の開発の研究を継続する。また、診断基準・重症度分類と診療ガイドラインの作成を終了し、和文・英文論文として発表した。また、指定難病の疾病追加申請が不採択になったため、詳細な全国調査の検討結果を加えて、今後再度指定難病の疾病追加申請を行う。スタージ・ウェーバー症候群

については GNAQ 遺伝子変異の検索を継続した。

掌蹠角化症に関しては、詳細な全国疫学調査による実態解明と新規薬物治療開発の研究を継続的に行った。また、指定難病の疾病追加申請が不採択になったため、詳細な全国調査の検討結果を加えて、今後再度指定難病の疾病追加申請を行う。

ゴーリン症候群・カウデン症候群については、一次から三次にわたる詳細な全国疫学調査を継続に行った。また、ゴーリン症候群・カウデン症候群について REDCap システムのプラットフォーム作成を終了した。今後、渉猟したデータを用いて、REDCap システムを用いたレジストリを構築し、そのデータをもとに詳細な統計的解析を行うことで論文としてまとめ報告する。

疣贅状表皮増殖異常症に関しては、全国の患者実態の把握のため詳細な全国疫学調査を進め、同時に診断基準・重症度分類と診療ガイドライン作成作業を迅速に進めた。また、REDCap システムのプラットフォームの作成を進め、レジストリ構築を進めた。さらに中野創先生が弘前大学皮膚科で行っている遺伝子変異検索を継続した。

統計学的研究とレジストリ構築に関しては、本研究班で研究するすべての疾患について、研究分担者の新谷歩先生と川上民裕先生の指導により詳細な統計的研究を進めた。また、最終的には、本研究班で研究するすべての疾患についてレジストリ構築を行う予定である。そのレジストリ構築のためのデータ収集システムとして、研究分担者の新谷歩先生の指導のもと、希少疾患でも Web 上でデータの入力可能な REDCap システムを使用する。

E. 結論

令和2-4年度の3年間に、本研究班で研究する皮膚の遺伝関連性希少難治性疾患、8疾患群、22疾患について、上記のように、厚生労働省政策研究を中心にさまざまな臨床研究を進めた結果、多くの成果上げることができた。

令和2-4年度の3年間も、3年間を通じ

て、指定難病を中心に多くの疾患について厚生労働省政策に貢献できた。また、すべての疾患について診断基準・重症度分類を策定し、さらに多くの疾患の診断基準・重症度分類を改定した。さらに、大多数の疾患において詳細な第一次から第三次にわたる全国疫学調査を施行し、それぞれの疾患について、本邦における患者数、地域性、診断の困難性、治療方法、QOL、疾患と生活習慣の関係などの患者の実態を明らかにすることができた。これらの情報は今後の厚生労働省政策に重要と考える。さらに、多くの疾患についてはREDCapシステムを用いたレジストリを作成し、さらに、他の疾患についても同じくREDCapシステムを用いたレジストリ構築を進めた。同時に、各種診断検査のとき入手した生体試料を用いてレポジトリも拡充できた。これらのレジストリとレポジトリは、それぞれの希少難治性疾患の今後のさまざまな研究に有用となる。

さらに、まず、化膿性汗腺炎、掌蹠角化症、穿孔性皮膚症について診療ガイドラインを作成し、和文・英文論文として発表した。さらに、その後も家族性良性慢性天疱瘡、ダリエ病、コケイン症候群、疣贅状表皮発育異常症など多くの疾患について日本皮膚科学会と連携して診療ガイドラインの作成を進め、一部の疾患の診療ガイドラインはほぼ終了することができ、今後日本皮膚科学会雑誌並びに Journal of Dermatology に掲載する予定である。

また、指定難病の疾病追加申請が不採択となった化膿性汗腺炎、掌蹠角化症、穿孔性皮膚症の3疾患、および、ダリエ病、カウデン症候群、疣贅状表皮発育異常症などについては、さらに詳細な全国調査を進めて全国の患者の実態を明らかにしたので、診断基準・重症度分類と診療ガイドラインを改定して、今後再度指定難病の疾病追加申請を行う予定である。

しかしながら、研究経過、研究結果に基づく結論は各疾患群で異なるので、以下に、各疾患群および各疾患について得られた結論について詳細に記載する。

コケイン症候群 (CS) に関しては、今後、迅速に各関連学会と意見の相違点のすり合わせを進め、診療ガイドラインの早期作成を目指す。また、REDCap システムを用いた CS 患者のプラットフォームを作成し、本格的な稼働を開始した。来年度以降も引き続き、CS の診断検査を継続して症例を蓄積し、CS の診断センターと CS 患者家族会のサポート体制も維持していく。新型コロナウイルス感染症の終息に伴い、CS の診断依頼が急速に増えることが想定される。

家族性良性慢性天疱瘡・ダリエ病に関しては、令和2-4年度の3年間に日本皮膚科学会と連携して家族性良性慢性天疱瘡の診療ガイドライン作成が終了し、近日中に論文として掲載される予定である。また、ダリエ病についても診療ガイドライン作成が終了し論文発表の予定である。また、家族性良性慢性天疱瘡・ダリエ病患者の REDCap システムのプラットフォーム作成を終了したので、今後、このレジストリを本格的に稼働する。また、研究分担者の岩田浩明先生が家族性良性慢性天疱瘡の新規治療薬の開発を進めているので、今後、AMED 研究費に応募し、採択された際には臨床試験を開始する。

化膿性汗腺炎に関しては、令和2-4年度の3年間に、患者数、患者および家族の QoL、本邦における本疾患と生活習慣との関連について詳細な全国疫学調査を進めた。また、指定難病の疾病追加申請が不採択になったため、詳細な全国調査検討により得られた全国の患者実態の結果を加えて、今後再度指定難病の疾病追加申請を行う予定である。

自己炎症性皮膚疾患に関しては、全国疫学調査と診断基準・重症度分類および診療ガイドラインの作成を進めた。シュニッツラー症候群については AMED 研究費に採択されたカナキヌマブ治療の多施設医師主導治験の作業を進めた。顆粒状 C3 皮膚症についてはさらに詳細な全国疫学調査を行い、得られたいろいろな生体試料を用いた補体活性化の検証による病態解明を進め

た。また、E1 ユビキチンリガーゼをコードする *UBA1* 遺伝子の体細胞モザイク変異を確認した VEXAS 症候群の2例を英文誌に報告した。さらに「自己炎症性疾患とその類縁疾患の診断基準、重症度分類、診療ガイドライン確立に関する研究班 (西小森班)」と連携し、中條・西村症候群などの5種の全身性自己炎症性疾患の診断基準改定と診療ガイドラインの策定を進めた。これらの研究により、自己炎症性皮膚疾患 (WCS、スイート病、シュニッツラー症候群、GCD、CAPS、BS、TRAPS、NNS、PAPA 症候群) の概念が確立し、最適な医療提供につながることを期待される。

キルレ病、穿孔性毛包炎、反応性穿孔性膠原症、蛇行性穿孔性弾力線維症の穿孔性皮膚症4疾患に関してさらに詳細な全国疫学調査を進めるとともに、痒みの病態解明研究を行った。また、指定難病の疾病追加申請が不採択になったため、詳細な全国調査で得られた全国の患者の実態の結果を加えて、今後再度指定難病の疾病追加申請を行う予定である。スタージ・ウェーバー症候群については疾患解明へのアプローチとしてGNAQ遺伝子検査を行った。

掌蹠角化症に関しては、詳細な第二次、第三次の全国疫学調査を進めるとともに、新規治療法の検討を加えて診療ガイドラインを改定した。また、また、指定難病の疾病追加申請が不採択になったため、詳細な全国調査で得られた全国の患者の実態の結果を加えて、今後再度指定難病の疾病追加申請を行う予定である。

ゴーリン症候群・カウデン症候群に関しては、さらに詳細な第一次から第三次の全国疫学調査を進めた。また、REDCap システムのプラットフォームを作成し、それを用いたレジストリ構築を進めた。

疣贅状表皮増殖異常症に関しては、さらに詳細な全国疫学調査を進めた。また、REDCap システムのプラットフォームを作成したので、今後、レジストリ構築を進める予定である。さらに、診療ガイドライン作成委員会を組織し、診療ガイドライン作成を進めた。3年間を通じて、各種の原因遺伝子の遺伝子検査による診断確定を継続

した。

統計学的研究に関しては、令和2-4年度の3年間に、医療統計専門家の研究分担者の新谷歩先生と川上民裕先生の指導により、本研究班で研究するほぼすべて疾患について、各種の統計研究を進めた。また、レジストリ構築に関しては、コケイン症候群、家族性良性慢性天疱瘡、ダリエ病、ゴーリン症候群、カウデン症候群をはじめとする各種の疾患について、REDCapシステムのプラットフォームを作成してレジストリ構築を進め、一部の疾患では実際にレジストリの稼働を開始した。

F. 研究発表

1. 論文発表

(和文)

令和2年

1. 橋本隆、高澤摩耶、梅本尚可、山田朋子、川瀬正昭、石井文人、出光俊郎。エホバの証人信者に発症した後天性表皮水疱症の1例。皮膚科の臨床, 62巻(11), 1575-1580, 2020
2. 橋本隆、米田耕造、久保亮治、乃村俊史、山本明美、須賀康、秋山真志、金澤伸雄、(掌皰角化症診療の手引き作成委員会)掌皰角化症診療の手引き。日本皮膚科学会雑誌 2020;130(9) : 2017-2029.
3. 米田耕造、久保亮治、乃村俊史、山本明美、須賀康、秋山真志、金澤伸雄、橋本隆：掌皰角化症診療の手引き。日本皮膚科学会雑誌 2020;130(9) :2017-2029.
4. 橋本隆、金澤伸雄、井上徳光、鶴田大輔：まるわかり！自己炎症性疾患。Monthly Book Derma 2020;293 別刷：63- 69.
5. 川島啓道、飛田泰斗史、田蒔舞子、石井文人、橋本隆、福原耕作：LAD-1に対するIgG抗体を検出した水疱性類天疱瘡 の1例臨床皮膚科

2020;74(4) :317-321.

6. 宮下加奈子、梶原亨、手浩信、石井文人、橋本隆：リナグリプチン内服中に生じた限局性類天疱瘡の1例。臨床皮膚科 2020;74(11) :865-869.
7. 星野友美、青島正浩、石井文人、橋本隆、戸倉新樹：【戸倉新樹セレクショントクラテスの教え】(Part4.) 注目疾患の特異な臨床像(case18)濾胞性リンパ腫随伴性天疱瘡びらん性病変部のCMV感染を伴った例 VisualDermatology 2020; 19 (3) : 294-297.
8. 荻原 麻里(昭和大学 医学部皮膚科学講座)、猿田 祐輔、渡辺 秀晃、石井文人、橋本 隆、末木 博彦：特異的な血清学的所見は得られなかったが臨床的に腫瘍随伴性天疱瘡と考えられた1例。皮膚科の臨床 (0018-1404)62巻12号 Page1699-1702(2020.11).
9. 鈴木 華織、井上 雄介、石井 文人、橋本 隆：前立腺癌と胆嚢癌を合併した抗ラミニンγ1類天疱瘡の1例。皮膚科の臨床 (0018-1404)62巻13号 Page1894-1899(2020.12).

令和3年

1. 見代佳奈、佐々木駿、大歳晋平、石井文人、橋本隆、末木博彦。抗組織トランスグルタミナーゼ抗体陽性を示したDuhring 疱疹状皮膚炎の1例、皮膚科の臨床, 63巻(11), 1675, 2021
2. 村上遥子、吉田亜希、井上里佳、須永真司、岸晶子、石井文人、橋本隆、林伸和。濾胞性リンパ腫患者に生じた抗デスマコリン3抗体単独陽性天疱瘡の1例。皮膚科の臨床, 63巻(11), 1670, 2021
3. 新屋光一朗、佐々木駿、張田修平、井藤遥、中村華子、北島真理子、渡辺秀晃、末木博彦、石井文人、橋本隆。塩酸バンコマイシンにより誘発された線状IgA水疱性皮膚症の1例、臨床皮膚科, 75巻(10), 779, 2021
4. 野村史絵、西部明子、牛上敢、二ツ谷剛俊、池村溪伺、八田順子、望月隆、南部昌之、石井文人、橋本

隆. DipeptidylPeptidase-4 阻害薬長期内服後に発症した抗ラミニン γ 1 類天疱瘡の 1 例, 皮膚科の臨床, 63 巻 (2), 219, 2021

5. 栗田昂幸, 日野治子, 岩渕千雅子, 石井文人, 橋本隆. 結節性痒疹様の臨床像を呈した抗ラミニン γ 1 類天疱瘡結節型抗ラミニン γ 1 類天疱瘡. 臨床皮膚科, 75 巻 (2), 119, 2021
6. 馬場加那子, 石井健, 市村知佳, 橋本隆, 石井文人, 石河晃. 【最近の水疱症】抗 BP180 型粘膜類天疱瘡, 皮膚病診療, 43 巻 (2), 124, 2021
7. 鈴木華織, 井上雄介, 石井文人, 橋本隆. 前立腺癌と胆嚢癌を合併した抗ラミニン γ 1 類天疱瘡の 1 例, 皮膚科の臨床, 62 巻 (13), 1894, 2021
8. 越後岳士, 碓井雄大, 筒井清広, 中村聡, 石井文人, 橋本隆. 後天性表皮水疱症の 1 例, 石川県立中央病院医学誌, 43 号, 21, 2021

令和 4 年

9. 見代 佳奈, 岩立 和子, 北島 真理子, 石井 文人, 橋本 隆, 末木 博彦: 【水疱症】発症初期に抗デスモグレイン 1 抗体が CLEIA 法で陰性を示したが, 2 年半後の病勢軽快期に抗体価が上昇した落葉状天疱瘡の 1 例. 皮膚科の臨床 (0018-1404) 64 巻 1 号 Page9-13 (2022. 01)
10. 江口 杏子, 紺野 隆之, 逸見 愛美, 荒木 勇太, 難波 広幸, 石井 文人, 橋本 隆, 鈴木 民夫: 【水疱症】免疫グロブリン大量静注療法を行った抗ラミニン 332 型粘膜類天疱瘡の 1 例. 皮膚科の臨床 (0018-1404) 64 巻 1 号 Page59-64 (2022. 01)
11. 阿部 佳奈美, 川瀬 正昭, 山田 朋子, 石井 文人, 橋本 隆, 出光 俊郎: 【水疱症】後天性表皮水疱症の急性増悪に対し, ステロイドパルスと免疫グロブリン大量静注療法が有効だった 1 例. 皮膚科の臨床 (0018-1404) 64 巻 1 号 Page73-77 (2022. 01)
12. 種村智香, 布谷麻耶, 師岡友紀, 川端京子, 鶴田大輔, 橋本隆: 天疱瘡・

類天疱瘡患者の日常生活における困難感. 日本看護学会雑誌 42 巻, Page 365-374, (2022) DOI: 10.5630/jans.42.365

13. 稲沖真, 西島千博, 中村裕美, 石井文人, 橋本隆: 尋常性乾癬の紫外線治療後に生じた表皮下水疱症の 1 例. 皮膚臨床 64 (9) Page1519-1522 (2022)
14. 清水 千尋, 立石 千晴, 今西 明子, 白鳥 隆宏, 前川 直輝, 鶴田 大輔, 橋本 隆, 泉 健太郎, 深井 和吉: ELISA 法にて全長 BP180 陽性、免疫ブロット法にて BP230 陽性となった DPP-4 阻害薬関連類天疱瘡の 1 例. 皮膚の科学 (1347-1813) 21 巻 1 号 Page34-38 (2022. 03)
15. 岩津 理世, 佐藤 雅子, 加藤 麻衣子, 柳原 茂人, 大磯 直毅, 立石 千晴, 橋本 隆, 鶴田 大輔, 川田 暁, 大塚 篤司: 抗ラミニン γ 1 類天疱瘡と抗ラミニン 332 型粘膜類天疱瘡を合併した 1 例 (原著論文). 皮膚の科学 (1347-1813) 21 巻 2 号 Page126-132 (2022. 06)
16. 角田 孝彦, 新井 陽介, 川口 純之介, 小関 伸, 泉 健太郎, 石井 文人, 橋本 隆: バルヒディオ®配合錠による薬剤誘発性類天疱瘡の 1 例. 山形済生館医誌 第 47 巻 第 1 号 Page58-62 (2022. 08)
(英文)

令和 2 年

1. Schauer F, Ishii N, Mockenhaupt M, Bruckner-Tuderman L, Hashimoto T, Kiritsi D: Radiation-Associated Pemphigus Vulgaris in a Patient with Preceding Malignancy: Treatment with Rituximab as a Valuable Option. Front Immunol. 2020 Jan 21; 10:3116, doi:10.3389/fimmu.2019.03116.eCollection2019.PMID:3203863
2. Minakawa S, Matsuzaki Y, Hashimoto T, Ishii N, Nishie W, Kayaba H, Sawamura D: Dipeptidyl peptidase-4 inhibitor-associated anti-laminin- γ 1 (p200) pemphigoid in a patient with psoriasis

- vulgaris. *J Dermatol.* 2020 Jan; 47(1): e25-e26. doi: 10.1111/1346-8138.15126. Epub 2019 Oct 23. PMID: 31646656
3. Taki T, Takeichi T, Kono M, Sugiura K, Sugimura Y, Ishii N, Hashimoto T, Akiyama M: A patient with bullous pemphigoid with mucosal involvement serologically positive for anti-BP230 autoantibodies only. *Br J Dermatol.* 2020 Jan; 182(1):221-223, 2020. doi: 10.1111/bjd.18343. Epub 2019 Sep 1. PMID: 31301230
 4. Hasegawa A, Shinkuma S, Katsumi T, Kasahara N, Ito K, Ujiie H, Ishii N, Hashimoto T, Abe R: Localized bullous pemphigoid recurring at different sites: two case reports. *Eur J Dermatol.* 2020 Feb 6. doi: 10.1684/ejd.2019.3672. Online ahead of print. PMID: 3203152
 5. Murrell DF, Peña S, Joly P, Marinovic B, Hashimoto T, Diaz LA, Sinha AA, Payne AS, Daneshpazhooh M, Eming R, Jonkman MF, Mimouni D, Borradori L, Kim SC, Yamagami J, Lehman JS, Saleh MA, Culton DA, Czernik A, Zone JJ, Fivenson D, Ujiie H, Wozniak K, Akman-Karakaş A, Bernard P, Korman NJ, Caux F, Drenovska K, Prost-Squarcioni C, Vassileva S, Feldman RJ, Cardones Uzun S, Yayli S, Zillike AR, Bauer J, Ioannides D, Jedlickova H, Palisson F, Patsatsi A, ns D, Amagai M, Hertl M, Schmidt E, Aoki V, Grando SA, Shimizu H, Baum S, Cianchini G, Feliciani C, Iranzo P, Mascaró JM Jr., Kowalewski C, Hall R, Groves R, Harman KE, Marinkovich MP, Maverakis E, Werth VP: Diagnosis and management of pemphigus: Recommendations of an international panel of experts. *JAMA Dermatol.* 2020 Mar; 82(3):575-585.e1. doi: 10.1016/j.jaad.2018.02.021. Epub 2018 Feb 10. PMID: 29438767
 6. Hayashi M, Tsunoda T, Sato F, Yaguchi Y, Igarashi M, Izumi K, Nishie W, Ishii N, Okamura K, Suzuki T, Hashimoto T: Clinical and immunological characterization of 14 cases of dipeptidyl peptidase-4 inhibitor-associated bullous pemphigoid: a single-centre study. *Br J Dermatol.* 2020 Mar; 182(3):806-807. doi: 10.1111/bjd.18516. Epub 2019 Nov 24. PMID: 31498425
 7. Riera-Monroig J, Iranzo P, Ishii N, Hashimoto T, Mascaró JM Jr: Persistence of antienvoplakin and antiperiplakin antibodies in a patient with paraneoplastic pemphigus 20 years after remission. *Br J Dermatol.* 2020 Mar; 182(3):797-798. doi: 10.1111/bjd.18534. Epub 2019 Nov 8. PMID: 31529517
 8. Tomura Y, Noto M, Ishii N, Hashimoto T, Manabe M, Osada SI: Nodular formation in anti-laminin γ 1 pemphigoid. *J Dermatol.* 2020 Mar; 47(3): e80-e82. doi:10.1111/1346-8138.15227. Epub 2020 Jan 8. PMID: 31916269
 9. Sadik CD, Schmidt E, Zillikens D, Hashimoto T: Recent progresses and perspectives in autoimmune bullous diseases. *J Allergy Clin Immunol.* 2020 Apr; 145(4):1145-1147. doi: 10.1016/j.jaci.2020.02.020. PMID: 32272983
 10. Shirai T, Kiniwa Y, Ishii N, Hashimoto T, Senoo Y, Urushihata K, Ashida A, Okuyama R: Paraneoplastic pemphigus associated with Waldenström's macroglobulinemia. *J Dermatol.* 2020 May; 47(5): e200-e201. doi: 10.1111/1346-8138.15289. Epub 2020

- Feb 27.
PMID: 32103535
11. Slutsky Bank E, Baniel A, Shehadeh W, Gat A, Matz H, Ishii N, Hashimoto T, Sprecher E, Zeeli T: Bullous pemphigoid distributed above the injury level in a paraplegic patient. *Clin Exp Dermatol.* 2020 Jun; 45(4):531-533. doi: 10.1111/ced.14162. Epub 2020 Jan 16. PMID: 31944365
 12. Odani K, Itoh A, Yanagita S, Kaneko Y, Tachibana M, Hashimoto T, Tsutsumi Y: Paraneoplastic Pemphigus Involving the Respiratory and Gastrointestinal Mucosae. *Case Rep Pathol.* 2020 Jun 17; 2020:7350759. doi: 10.1155/2020/7350759. eCollection 2020. PMID:32685228. PMCID:PMC7341386
 13. Bazzini C, Begré N, Favre B, Hashimoto T, Hertl M, Schlapbach C, Borradori L: Detection of autoantibodies against alpha-2-macroglobulin-like 1 in paraneoplastic pemphigus sera utilizing novel green fluorescent protein-based immunoassays. *J Dermatol Sci.* 2020 Jun;98(3):173-178. doi: 10.1016/j.jdermsci.2020.04.005. Epub 2020 May 7. PMID: 32439251
 14. Qian H, Cao Y, Sun J, Zu J, Ma L, Zhou H, Tang X, Li Y, Yu H, Zhang M, Bai Y, Xu C, Ishii N, Hashimoto T, Li X: Anti-human serum albumin autoantibody may be involved in the pathogenesis of autoimmune bullous skin diseases. *FASEB Journal.* 2020 Jun; 34(6):8574–8595, 2020. doi: 10.1096/fj.201903247RR.Epub 2020 May 5. PMID: 32369236
 15. Hayama K, Fujita H, Hashimoto T, Terui T; Japanese HS Research Group: Questionnaire-based epidemiological study of hidradenitis suppurativa in Japan revealing characteristics different from those in Western countries. *J Dermatol.* 2020 Jul; 47(7):743-748. doi: 10.1111/1346-8138.15378. Epub 2020 May 22. PMID:32441411PMCID:PMC7818453
 16. Kokubu H, Nishikawa J, Kato T, Mukaiho K, Hayashi D, Tateishi C, Tsuruta D, Hashimoto T, Tanaka T, Fujimoto N: Paraneoplastic Pemphigus Mimicking Toxic Epidermal Necrolysis Associated with Follicular Lymphoma: Possible Pathological Role of CD8 T Cells. *Acta Derm Venereol.* 100(14):adv00204, 2020 Jul 2. doi: 10.2340/00015555-3557. PMID: 32516424
 17. Kowalewski C, Hashimoto T, Joly P. Editorial: Autoimmune Blistering Diseases. *Front Immunol.* 2020 Jul 22. 11:1614. doi: 10.3389/fimmu.2020.01614. eCollection 2020. PMID: 32793239
 18. Abreu Velez A M, Upegui-Zapata Y A, Valencia-Yepes C A, Upegui-Quiceño E, Yi H, Vargas Florez A, Hashimoto T, Howard M S: A new variant of endemic pemphigus foliaceus in Colombia South America, *Our Dermatology Online/Nasza Dermatologia Online.* 2020 Jul; 11(3):284-299. DOI: 10.7241/ourd.20203.14.
 19. Okubo R, Hayashi S, Kaminaga T, Koike M, Hamasaki Y, Ishii N, Hayashi D, Tateishi C, Tsuruta D, Hashimoto T, Igawa K: A case of bullous systemic lupus erythematosus presenting both IgG and IgA autoantibodies for collagen VII. *Int J Dermatol.* 2020 Jul;59(7): e260-e262, 2020. doi: 10.1111/ijd.14940. PMID: 32424810

20. Kaneko R, Tsunemi Y, Nakamura K, Kuramochi A, Tsuchida T, Koga H, Hashimoto T:
A case of concurrent intercellular IgA dermatosis and linear IgA/IgG bullous dermatosis. *Australas J Dermatol.* 2020 Aug; 61(3): e368-e369. doi: 10.1111/ajd.13264. Epub 2020 Mar 1. PMID: 32114716
 21. Yoshikawa M, Takeichi T, Taki T, Hayakawa F, Ishii N, Hashimoto T, Muro Y, Akiyama M: A case of pemphigus with anti-desmoglein 3 and anti-desmocollin 2 and 3 autoantibodies, associated with follicular lymphoma and bronchiolitis obliterans. *Eur J Dermatol.* 2020 Aug 1;30(4):424-425. doi: 10.1684/ejd.2020.3812. PMID: 32644047
 22. Tani N, Yoshida Y, Goto H, Ishii N, Hashimoto T, Yamamoto O: Bullous pemphigoid exacerbation associated with reactivation of herpes simplex virus infection. *Eur J Dermatol.* 2020 Aug 1;30(4):429-431, 2020. doi: 10.1684/ejd.2020.3809. PMID: 32969804
 23. Shimokata-Isoe M, Munetsugu T, Okuzawa M, Hirose M, Ishikawa T, Koga H, Ishii N, Hashimoto T, Satoh T: Atypical pemphigus with anti-desmocollin 2 and 3 antibodies, initially presenting as pemphigus vulgaris with anti-desmoglein 3 antibodies. *Eur J Dermatol.* 2020 Aug 1;30(4):417-418, 2020. doi: 10.1684/ejd.2020.3819. PMID: 32808594.
 24. Kakehi Y, Miyagawa F, Ogawa K, Hashimoto T, Asada H: A case of anti-laminin $\gamma 1$ pemphigoid associated with ulcerative colitis and acquired perforating dermatosis. *J Dermatol.* 2020 Sep 27. doi: 10.1111/1346-8138.15624. Online ahead of print. PMID: 32981121
 25. Kaibuchi-Ando K, Sugiura K, Muro Y, Takahashi Y, Kojima S, Ishii N, Hashimoto T, Akiyama M: Successful treatment with i.v. immunoglobulin and rituximab for bronchiolitis obliterans associated with paraneoplastic pemphigus. *J Dermatol.* 2020.Oct;47(10): e368-e370, 2020. doi: 10.1111/1346-8138.15496. PMID: 32656784
 26. Wozniak K, Jakubowska B, Kalinska-Bienias A, Hashimoto T, Ishii N, Kowalewski C: Diagnosis of autoimmune subepidermal bullous diseases with mucous membrane involvement based on laser-scanning confocal microscopy. *Eur J Dermatol.* 2020 Oct 1; 30(5):516-523, 2020. doi: 10.1684/ejd.2020.3765. PMID: 32972911
 27. Velez A M Abreu, Upegui-Zapata YA, Valencia-Yepes C A; Upegui-Quiceño, E, H Yi, Adriana Vargas Vargas Florez, Hashimoto T, Howard, M S: A new variant of endemic pemphigus foliaceus in Colombia South America. *Our Dermatology Online/Nasza Dermatologia Online.* Jul 2020: Vol. 11; Issue 3 p284-299.
- 令和3年
1. Maki N, Hashimoto T, Yamada T, Ishii N, Tsuruta D, Demitsu T: Case of pemphigoid with immunoglobulin G antibodies to BP180 C-terminal domain and laminin- $\gamma 1$ (p200) developed after pneumococcal vaccination. *J Dermatol.* 2021 Jan;48(1):101-105. doi: 10.1111/1346-8138. 15626. Epub 2020 Sep 24. PMID: 32974956
 2. Querol-Cisneros E, Moreno-Artero E, Rodríguez-Garijo N, Tomás-Velázquez A, Querol I, Ishii N, Hashimoto T, España A: Bullous pemphigoid without detection of

- autoantibodies in a patient with psoriasis under ustekinumab. *J Dtsch Dermatol Ges.* 2021 Feb;19(2):265-267. doi: 10.1111/ddg.14199. Epub 2020 Aug 2. Online ahead of print. PMID: 32743906.
3. Querol-Cisneros E, Moreno-Artero E, Rodríguez-Garijo N, Tomás-Velázquez A, Querol I, Ishii N, Hashimoto T, España A. Bullous pemphigoid without detection of autoantibodies in a patient with psoriasis under ustekinumab. *J Dtsch Dermatol Ges.* 2021 Feb;19(2): 265-267. doi: 10.1111/ddg.14199. Epub 2020 Aug 2. PMID: 32743906
 4. Velasco-Tamariz V, Algarra A.C, Palencia-Pérez S.I, Gimeno de Aauri Á.D, Ishii N, Hashimoto T, Luis Rodríguez Peralto J, Zarco Olivo C, Luis Ortiz Romero P: Paraneoplastic pemphigus associated with Castleman's disease and thyroid carcinoma with anti-BP180, BP230 and antidesmocollin autoantibodies. *J Dtsch Dermatol Ges.* 2021 Feb;19(2): 289-291. doi: 10.1111/ddg.14393. PMID: 33586880
 5. Querol-Cisneros E, Ester Moreno-Artero, Nuria Rodríguez-Garijo, Alejandra Tomás-Velázquez, Ignacio Querol, Ishii N, Hashimoto T, Agustín España: Bullöses Pemphigoid ohne Autoantikörper bei einem Psoriasis-Patienten unter Ustekinumab-Therapie, *J Dtsch Dermatol Ges.* 2021 Feb;19(2):265-267. doi: 10.1111/ddg.14199_g. PMID: 33586890
 6. Marti-Marti I, Riquelme-Mc Loughlin C, Giavedoni P, Martínez C, Ishii N, Hashimoto T, Mascaró JM Jr: Autoimmune bullous diseases following hematopoietic cell transplantation. *Int J Dermatol.* 2021 Mar;60(3): e84-e86. doi: 10.1111/ijd.15129. Epub 2020 Aug 9. PMID: 33599295
 7. Holtsche M.M, Beek N.V, Hashimoto T, Di Zenzo G.D, Zillikens D, Prost-Squarcioni C, Titeux M, Hovnanian A, Schmidt E, Goletz S: Diagnosis of Epidermolysis Bullosa Acquisita: Multicentre Comparison of Different Assays for Serum Anti-type VII Collagen Reactivity. *Acta Derm Venereol.* 2021 Mar 23;101(3): adv00420. doi: 10.2340/00015555-3774. PMID: 33686442
 8. Koga H, Teye K, Otsuji Y, Ishii N, Hashimoto T, Nakama T: Autoantibodies to desmocollin 3 in pemphigus exclusively recognize calcium-dependent epitope in extracellular domain 2. *J Invest Dermatol.* 2021 Mar 22; S0022-202X (21)00998-2. doi: 10.1016/j.jid.2021.01.032. Online ahead of print. PMID: 33766509
 9. Solimani F, Meier K, Zimmer C, Hashimoto T: Immune serological diagnosis of pemphigus. *Ital J Dermatol Venereol.* 2021 Apr; 156(2):151-160, 2020 Nov 23. doi: 10.23736/S2784-8671.20.06788-7. PMID: 33228340
 10. Furukawa H, Imanishi H, Sowa-Osako J, Ozawa T, Hashimoto T, Tsuruta D: A case of pagetoid squamous cell carcinoma in situ: Bowen's disease of the glans penis requiring differentiation from extramammary Paget's disease, *Our Dermatol Online/Nasza Dermatologia Online* 2021; 12(1): 90-91. DOI: 10.7241/ourd.20211.27
 11. Furukawa H, Ozawa T, Sowa-Osako J, Sakai H, Hashimoto T, Tsuruta D: Clinical, histopathological, and dermoscopic features of melanotic macules of the glans penis. *Our Dermatol*

- Online/Nasza Dermatologia Online. 2021;12(1):86-87. DOI: 10.7241/ourd.20211.25
12. Furukawa H, Sowa-Osako J, Ozawa T, Hashimoto T, Tsuruta D: A case of long-time-neglected basal cell carcinoma on the scalp, Our Dermatol Online/Nasza Dermatologia Online, 201126, 2021;12(2):206-207. DOI: 10.7241/ourd.20212.30
 13. Hashimoto T, Tsunoda T, Sato F, Izumi.K, Nishie.W, Ishii N, Qian H, Li X, Tsuruta.D: Two cases of granular C3 dermatosis with intraepidermal neutrophilic and eosinophilic infiltration possibly induced by anti-hypertensive drugs Australas J Dermatol.2021 May;62(2):e363-e365.doi: 10.1111/ajd.13563.Epub 2021 Feb 26. PMID:33634493
 14. Oiso N, Yanagihara S, Tateishi C, Ishii N, Hashimoto T, Tsuruta D, Kawada A: Case of Antiplakin Dermatoses. JAMA Dermatol. 2021 May 1;157(5):602-603. doi: 10.1001/jamadermatol.2021.0134. PMID:33760012
 15. Furukawa H, Omura R, Sugiura K, Kanazawa N, Inoue N, Qian H, Li X, Tsuruta D, Hashimoto T: Granular C3 dermatosis-like immunological manifestation found in a case of acute generalized exanthematous pustulosis: Implication for the mechanism in C3 deposition to the epidermal basement membrane zone. J Dermatol.2021 May;48(5): e238-e239.doi: 10.1111/1346-8138.15853.Epub 2021 Mar 21. PMID:33745201
 16. Hashimoto T: Pathogenic role of ST18 in pemphigus vulgaris. Br J Dermatol.2021 Jun;184(6): 1001-1002.doi: 10.1111/bjd.19883. Epub 2021 May 17. PMID:33997950
 17. Emtenani S, Ghorbanalipour S, Mayer-Hain S, Kridin K, Komorowski L, Probst C, Hashimoto T, Pas HH, Męcińska-Jundziłł K, Czajkowski R, Recke A, Sunderkötter C, W. Schneider S, Jennifer E. Hundt, Zillikens D, Schmidt E, J. Ludwig R, M. Hammers C: Pathogenic Activation and Therapeutic Blockage of FcαR-Expressing Polymorphonuclear Leukocytes in IgA Pemphigus. J Invest Dermatol. 2021 Jul 8; S0022-202X (21)01412-3. doi: 10.1016/j.jid.2021.06.007. Online ahead of print. PMID:34246620
 18. Hudemann C, Maglie R, Llamazares M, Beckert B, Didona D, Tikkanen R, Schmitt T, Hashimoto T, Waschke J, Hertl M, Eming R: Human Desmocollin 3-specific IgG Antibodies Are Pathogenic in a Humanized HLA Class II Transgenic Mouse Model of Pemphigus. J Invest Dermatol. 2021 Jul 13; S0022-202X (21)01440-8. doi: 10.1016/j.jid.2021.06.017. Online ahead of print. PMID:34265330
 19. Ueo D, Furuhashi M, Sasaki T, Kudoh J, A.D. Parry D, J. Winter D, Sasaki T, Hashimoto T, Tsuruta D, Hatano Y, Fujiwara S: Intragenic copy number variation in mouse epiplakin 1 (Eppk1) and the conservation of the repeat structures in the lower vertebrates. J Dermatol Sci. 2021 Jul 8; S0923-1811(21)00168-7. doi: 10.1016/j.jdermsci.2021.07.004. Online ahead of print. PMID:34275721
 20. Maki N, Demitsu T, Nagato H, Okada O, Yoneda K, Hashimoto T, Hasunuma N, Osada S, Manabe M: Symmetrical Skin Lesions on the Gluteal Region in a Patient with Anti-Laminin-332-type Mucous

- Membrane Pemphigoid. *Acta Dermatovenerol Croat* 2021 Jul;29(2):105-107. PMID:34477077
21. Minakawa S, Matsuzaki Y, Hashimoto T, Ishii N, Nishie W, Sawamura D: A Case of Possible Concurrence of Dermatitis Herpetiformis and Linear Immunoglobulin A / Immunoglobulin G Bullous Dermatitis. *Acta Dermatovenerol Croat*. 2021 Jul;29(2):116-117. PMID:344770816
22. Yoneda K, Kubo A, Nomura T, Ishida-Yamamoto A, Suga Y, Akiyama M, Kanazawa N, Hashimoto T: Japanese guidelines for the management of palmoplantar keratoderma. *J Dermatol*. 2021 Aug;48(8): e353-e367. doi: 10.1111/1346-8138.15850. Epub 2021 Jun 13. PMID: 34121213
23. Li X, Qian H, Natsuaki Y, Koga H, Kawakami T, Tateishi C, Tsuruta D, Ishii N, Hashimoto T: Clinical and immunological findings in 55 patients with anti-laminin 332-type mucous membrane pemphigoid. *Br J Dermatol*. 2021 Aug;185(2):449-451. doi: 10.1111/bjd.20099. Epub 2021 May 25. PMID:33811327.
24. Hashimoto T, Yamagami J, Zone JJ: History, Diagnosis, Pathogenesis, and Nomenclature in Sublamina Dense-Type Linear IgA Disease. *JAMA Dermatol*. 2021. Aug 1;157(8): 907-909. doi: 10.1001/jamadermatol.2021.0761. PMID:34160568.
25. Asano A, Nakai K, Hayashi D, Hashimoto T, Tsuruta D: A case of delgocitinib-induced anti-LAD-1 IgG-positive, anti-BP180 NC16A IgG-negative bullous pemphigoid in a patient with atopic dermatitis. *Eur J Dermatol*. 2021 Aug 17. doi: 10.1684/ejd.2021.4105. Online ahead of print. PMID:34405811
26. Lee SY, Hun Lee KH, Ishii N, Hashimoto T, Hoon Kim J, Park K, Hwan Oh C: Rare case of bullous pemphigoid occurring on atrophic centers of disseminated superficial porokeratosis lesions, *J Dermatol*, 2021 Aug 18. doi: 10.1111/1346-8138.16083. Online ahead of print. PMID:34405438
27. Kitao R, Fukumoto T, Hashimoto T, Izumi K, Jimbo H, Takemori C, Nishigori C: Dipeptidyl peptidase-4 inhibitor-related bullous pemphigoid showing positive autoantibody responses to multiple epitopes. *J Dermatol Sci*. 2021 Aug 20; S0923-1811(21)00195-X. doi: 10.1016/j.jdermsci.2021.08.004. Online ahead of print. PMID:34489165
28. Kawashima N, Nishikawa E, Tsuchisaka A, Hashimoto T, Okuno Y, Hamada M, Ichikawa D, Narita A, Muramatsu H, Nishio N, Kojima S, Muro Y, Takahashi Y. Autoantibodies against the plakin family proteins as a novel marker for chronic graft-versus-host disease of the lung. *Bone Marrow Transplant*. 2021 Sep; 56(9):2291-2294. doi:10.1038/s41409-021-01335-5. PMID:34108671
29. Kawashima H, Kageji R, Hida Y, Goto T, Ishii N, Hashimoto T: Case of pemphigoid with antibodies to BP180 C-terminal domain and $\alpha 3$ subunit of laminin-332 associated with chronic graft-versus-host disease. *J Dermatol*. 2021 Sep; 48(9): e447-e448. doi: 10.1111/1346-8138.16008. Epub 2021 Jun 11. PMID:34114672
30. Hamada T, Ishii N, Koga H, Teye K, Nagata S, Matsuo A, Okada T, Hashimoto T, Nakama T: Ulnar deviation with massive palmar keratoderma in epidermolytic

- 1 Year Follow-Up of a Patient Initially Diagnosed with Bullous Pemphigoid. *Front Immunol.* 2022 Jan 13; 12:825226. doi:10.3389/fimmu.2021.825226. PMID:35095927. PMCID:PMC8791857.
4. Futatsuya T, Fujii T, Nishibu A, Mochizuki T, Mai Y, Tateishi C, Hayashi D, Hashimoto T, Tsuruta D, Shimizu A: False negative for anti-BP180 antibody by chemiluminescent enzyme immunoassay: Dissociation from enzyme-linked immunosorbent assay and extended antigen-antibody reaction time. *J Dermatol.* 2022 Apr;49(4): e142-e144. PMID: 34927747 doi: 10.1111/1346-8138.16280. Epub 2021 Dec 19.
 5. Kuang W, Qian H, Zhang Q, Li W, Hashimoto T, Zeng X, Li X: Case report: Mucous membrane pemphigoid with IgG and IgA anti-laminin γ 1 antibodies and IgA anti-laminin α 5 antibodies. *Front Immunol*, 2022 Jun 1;13:903174. doi: 10.3389/fimmu.2022.903174. eCollection 2022. PMID:35720393 PMCID:PMC9198329
 6. Kugelmann D, Anders M, Sigmund AM, Egu DT, Eichkorn RA, Yazdi AS, Sárdy M, Hertl M, Didona D, Hashimoto T, Waschke J: Role of ADAM10 and ADAM17 in the Regulation of Keratinocyte Adhesion in Pemphigus Vulgaris. *Front Immunol.* 2022 Jun 30; 13:884248. PMID: 35844545: PMCID: PMC9279611: DOI: 10.3389/fimmu.2022.884248
 7. Vernal S, Oliveira de. V. E, Julio T, Bueno-Filho R, Ishii N, Hashimoto T, Roselino M.A: Bullous pemphigoid and milia: prevalence and clinical laboratory findings in a Brazilian sample. *Anais Brasileiros de Dermatologia*, 2022 Jul-Aug;97(4):435-442. doi: 10.1016/j.abd.2021.10.003. Epub 2022 May 27. PMID: 35637051.
 8. Minakawa S, Matsuzaki Y, Hashimoto T, Ishii N, Nishie W, Mitsuru N, Sawamura D: A case of anti-BP180-type mucous membrane pemphigoid with IgG and IgA autoantibodies showing distinct reactivities. *ADC.*2022 Jul;30(1):54-56: PMID:36153720
 9. 942 Hashimoto T, Tsunoda T, Arai Y, Izumi K, Ishii N, Qian H, Li X, Tsuruta D: A case of dipeptidyl peptidase-4 inhibitor-related anti-BP230-type bullous pemphigoid showing granular C3 dermatosis-like direct immunofluorescence staining, *Eur J Dermatol.* 2022 Jul 1;32(4): 549-551. doi: 10.1684/ejd.2022.4316. PMID: 36301770
 10. Kitayama S, Makino T, Hayashi M, Furukawa F, Torai R, Mizawa M, Ishii N, Hashimoto T, Shimizu T: A case of linear IgA disease with IgA antibodies to type VII collagen demonstrated by immunofluorescence overlay antigen mapping. *Eur J Dermatol.* 2022: Jul 1;32(4): 553-554. doi: 10.1684/ejd.2022.4312. PMID: 36301766
 11. Matsushima Y, Kitano M, Hayashi D, Goto H, Mine M, Yokoe T, Kondo M, Habe K, Toiyama Y, Hashimoto T, Tsuruta D, Takeuchi K and Yamanaka K, A case of IgG and IgA anti-laminin-332 antibody-positive mucous membrane pemphigoid with IgG and IgA anti-envoplakin and anti-periplakin antibodies, *Dermatopathology.* 2022 Aug 8;9(3):287-291. doi: 10.3390/dermatopathology9030034. PMID :35997351 PMCID: PMC9397087
 12. Maglie R, De Almeida CV, Baffa ME, Bianchi B, Caproni M, Di Zenzo G, Li X, Hirako Y, Hashimoto T, Tusa I, Lulli M,

- Rovida E, Antiga E: Anti- β 4 integrin autoantibodies in patients with mucous membrane pemphigoid: a retrospective analysis from a tertiary centre in Italy. *J Eur Acad Dermatol Venereol*. 2022.Sep 27; doi: 10.1111/jdv.18617. Online ahead of print. PMID:36166640.
13. Kita K, Kurokawa I, Hayashi D, Hashimoto T: A case of prurigo pigmentosa clinically and immunologically mimicking autoimmune bullous disease. *Front Med*, 2022 Dec 2;9:1047870 doi: 10.3389/fmed.2022.1047870. eCollection 2022.
 14. Hamaguchi M, Oiso N, Sato M, Kawada A, Tateishi C, Hashimoto T, Tsuruta D, Ohtsuka A: Epidermolysis bullosa acquisita with concomitant autoantibodies to 3 subunit of laminin 332. *J Dermatol*, 2022 Dec 14. doi: 10.1111/1346-8138.16677. Online ahead of print.
 15. Hiraku Kokubu H, Takahashi T, Tateishi C, Hashimoto T, Tsuruta D, Fujimoto N: Associations of autoimmune bullous diseases and autoantibodies against epidermal autoantigens in patients with inflammatory myopathy. *Mod Rheumatol*. 2022 Dec 17; roac159. doi: 10.1093/mr/roac159. PMID: 36527416 Online ahead of print.
 16. Gao Y, Qian H, Hashimoto T, Xiaoguang Li Z. Potential contribution of anti-p200 autoantibodies to mucosal lesions in anti-p200 pemphigoid, *Front Immunol*, 2023 Jan 25;14:1118846. doi: 10.3389/fimmu.2023.1118846. PMID: 36761755 PMCID: PMC9905711 eCollection 2023.
 17. Li X, Di Zenzo G, Schmidt E, Joly P, Hashimoto T: Editorial: Autoimmune blistering diseases - volume II, *Front Immunol*, 2023 Mar 16;14:1175962. doi:10.3389/fimmu.2023.1175962. eCollection 2023. PMID: 37006261. PMCID: PMC10061345.
 18. 951 Liu W, Li H, Jin Y, Cheng L, She L, Gao Y, Zhou Z, Feng S, Qian H, Hashimoto T, Li X: Case Report: Mucous membrane pemphigoid with complicated autoantibody profile indicating the necessity of comprehensive diagnostic methods and the contribution of IgA autoantibodies. *Frontiers in immunology*. 2023 Mar 9 th; 14:1149119. doi:10.3389/fimmu.2023.1149119
 19. Vernal S, Bueno-Filho R, Hashimoto T, Roselino M A: Pemphigus vulgaris associated with nasoseptal perforation, ocular conjunctival herpes infection and milia. *Anais Brasileiros de Dermatologia*, 2023 Mar 20; S0365-0596(23)00063-6. doi: 10.1016/j.abd.2021.09.019. Online ahead of print. PMID: 36949003.
 20. Antiga E, Bech R, Maglie R, Genovese G, Borradori L, Bockle B, Caproni M, Caux F, Chandran NS, Corrà A, D'Amore F, Daneshpazhooh M, De D, Didona D, Dmochowski M, Drenovska K, Ehrchen J, Feliciani C, Goebeler M, Groves R, Günther C, Handa S, Hofmann SC, Horvath B, Ioannidis D, Jedlickova H, Kowalewski C, Kridin K, Joly P, Lim YL, Marinovic B, Maverakis E, Meijer J, Patsatsi A, Pincelli C, Prost C, Setterfield J, Sprecher E, Skiljevic D, Tasanen K, Uzun S, Van Beek N, Vassileva S, Vorobyev A, Vujic I, Wang G, Wang M, Wozniak K, Yayli S, Zambruno G, Hashimoto T, Schmidt E, Mascarò JM Jr, Marzano AV: S2k guidelines on the management of paraneoplastic pemphigus/paraneoplastic autoimmune multiorgan syndrome initiated by the European Academy of Dermatology and Venereology (EADV). *J Eur Acad*

Dermatol Venereol. 2023 Mar 25. doi:
10.1111/jdv.18931. Online ahead of print.
PMID: 36965110.

2. 学会発表

(国内学会)

令和 2 年

1. 齊藤剛史, 本間大, 林圭, 山本明美, 石井文人, 橋本隆: IgG/IgA 天疱瘡の 1 例第 423 回日本皮膚科学会北海道地方会(Web 開催): 2020.9.27

令和 3 年

1. 日本皮膚科学会福島地方会, 2021.4.29, 角田孝彦, 新井陽介, 川口純之介, 小関伸, 泉健太郎, 石井文人, 橋本隆. バルヒディオ配合錠による薬剤誘発性類天疱瘡の 1 例
2. 第 120 回日本皮膚科学会総会, 2021.6.10-13, 廣保翔, 林大輔, 立石千晴, 橋本隆, 鶴田大輔. 類天疱瘡の新規治療
3. 第 120 回日本皮膚科学会総会, 2021.6.10-13, 角田孝彦, 新井陽介, 泉健太郎, 西江渉, 石井文人, 橋本隆. トラゼンタによる手足型類天疱瘡の 1 例
4. 第 120 回日本皮膚科学会総会, 2021.6.10-13, ニッ谷 剛俊, 藤井 俊樹, 竹田 公信, 西部 明子, 望月 隆, 清水 晶, 立石 千晴, 林 大輔, 橋本 隆, 鶴田 大輔. CLEIA 法と ELISA 法による抗 BP180 抗体価に乖離がみられた水疱性類天疱瘡の 1 例
5. 日本皮膚科学会近畿皮膚科集談会, 2021.7.11, 松尾彩子, 岩津理世, 佐藤雅子, 柳原茂人, 遠藤英樹, 大磯直毅, 川田暁, 大塚篤司, 立石千晴, 橋本 隆, 鶴田大輔. LAD-1 に対する IgG 抗体陽性となった粘膜類天疱瘡の 1 例

6. 日本皮膚科学会南東北地方会, 2021.9.15, 角田孝彦, 川口純之介, 小幡仁子, 石井文人, 橋本隆. 血漿交換療法中に血小板減少を生じた水疱性類天疱瘡の 1 例
7. 日本皮膚科学会東部支部学会, 北海道札幌, 2021.9.18-10, 谷 直実, 山田七子, 石井文人, 橋本 隆, 山元修. LAD-1 に対する IgG 抗体を検出した DPP-4 阻害薬関連水疱性類天疱瘡
8. 第 487 回 日本皮膚科学会大阪地方会, 2021.10.2, 福村恵理奈, 大霜智子, 橋本隆, 鶴田大輔 (大阪市大). Focal Acral Hyperkeratosis の一例
9. 第 72 回日本皮膚科学会中部支部学術大会, 奈良県奈良市, 2021.11.21-22, 中谷佳保里, 上尾礼子, 野村祐輝, 植木瑤子, 清原隆宏, 橋本 隆. DPP4 阻害薬による抗ラミニンガンマ 1(p200)類天疱瘡の 1 例
10. 第 72 回日本皮膚科学会中部支部学術大会, 奈良県奈良市, 2021.11.21-22, 宮崎明子, 林真未, 太田朝子, 越智沙織, 長井健悟, 井上慎也, 富田尚裕, 林大輔, 立石千春, 橋本隆, 鶴田大輔. 骨髓異形成症候群と大腸腺腫症を合併した線状 IgA 水疱性皮膚症の 1 例
11. The 46th Annual Meeting of the Japanese Society for Investigative Dermatology, 第 46 回日本研究皮膚科学会学術大会, 京都, 2021.12.3-5, Ken Ishii, Norito Ishii, Akira Ishiko, Takashi Hashimoto, Antibodies to desmocollin (Dsc) 3, but not Dsc1, in pemphigus sera directly block heterophilic transinteraction between desmoglein and Dsc.
12. The 46th Annual Meeting of the Japanese Society for Investigative Dermatology, 第 46 回日本研究皮膚科学会学術大会, 京

- 都,2021.12.3-5, Rikuma Kitao, Takeshi Fukumoto, Takashi Hashimoto, Kentaro Izumi, Haruki Jimbo, Chikako Nishigori, The presence of multiple epitopes within BP180 molecule in a case of dipeptidyl peptidase-4 inhibitor-related bullous pemphigus.
13. The 46th Annual Meeting of the Japanese Society for Investigative Dermatology, 第46回日本研究皮膚科学会学術大会, 京都,2021.12.3-5, Ai Yoshioka, Takeshi Fukumoto, Marie Ohata, Yumi Aoyama, Koji Kamiya, Takashi Hashimoto, Chikako Nishigori, Cautions for discrepancy between CLEIA and ELISA and the presence of non-pathogenic antibodies are needed in pemphigus management.
14. The 46th Annual Meeting of the Japanese Society for Investigative Dermatology, 第46回日本研究皮膚科学会学術大会, 京都,2021.12.3-5, Norito Ishii, Kwesi Teye, Hiroshi Koga, Takashi Hashimoto, Takekuni Nakama. Optimization of ELISAs for IgA antibodies in autoimmune bullous skin diseases.
15. 第43回水疱症研究会, 高知県高知市, 2022.1.21-22, 種村智香、川端京子、布谷麻耶、師岡友紀、鶴田大輔、橋本隆. 天疱瘡・類天疱瘡患者の生活体験の実態—日常生活における困惑感と対処の視点から—.
16. 第43回水疱症研究会, 高知県高知市, 2022.1.21-22, 林大輔、鶴田大輔、橋本隆.DPP-4阻害剤による結節性類天疱瘡を疑う一例.
- ン332型および抗BP180型合併粘膜類天疱瘡(MMP)の1例
2. 第490回日本皮膚科学会大阪地方会(Web開催)
2022.3.5. 福満祥子, 福本毅, 川上大輔, 南祐介, 谷川絢乃, 久保亮治, 長井隆行, 入谷啓介, 橋本隆, 平子善章. 抗ラミニン α 3抗体を同定し抗ラミニン332型粘膜類天疱瘡と診断した1例
3. 日本皮膚科学会福島地方会
2022.4.25. 角田孝彦、川口純之介、大原香子、泉健太郎、石井文人、橋本隆.
BP230抗体が陽性であったトラゼンタによると思われる granular C3dermatosis
4. 第397回日本皮膚科学会福島地方会例会. 福島.
2022.4.29. 角田孝彦, 川口純之介, 大原香子, 泉健太郎, 石井文人, 橋本隆. BP230抗体が単独陽性であったトラゼンタによると思われる水疱性類天疱瘡
5. 第902回日本皮膚科学会東京地方会(合同臨床地方会)(Web開催)
2022.7.16. 井上舞, 川村飛翔, 佐川展子, 蒲原毅, 石井文人, 橋本隆. 抗デスマグレイン1抗体の上昇が認められ臨床的に腫瘍随伴性天疱瘡が疑われた1例
6. 第400回日本皮膚科学会宮城地方会学術大会例会
2022.12.10. 角田孝彦, 吉岡千春, 川口純之介, 泉健太郎, 石井文人, 橋本隆. 後天性表皮水疱症の1例

(国際学会)

令和2年分

該当なし

令和3年分

1. HIFRD, Chengdu, Sichuan, China, 2021.5.8-9, Hashimoto T. The Recent Progress in Diagnostic Methods and the Current Classification in Autoimmune Bullous Skin Diseases.

令和4年

1. 第490回日本皮膚科学会大阪地方会(Web開催)
2022.3.5, 来田英伸, 菊澤千秋, 文省太, 出野りか子, 池田彩, 小澤健太郎, 橋本隆. 超高齢者に発症した抗ラミニ

2. The 15th Dresden Symposium on Autoantibodies, 2021.9.7-10
M.M. Holtsche, N. van Beek, Hashimoto T, G. Di Zenzo, D. Zillikens, C. ProstSquarcioni, M. Titeux; A. Hovnanian, E. Schmidt, S. Goletz. Comparison of different assays for serum anti-type VII collagen reactivity of patients with epidermolysis bullosa acquisita
3. The 15th Dresden Symposium on Autoantibodies, 2021.9.7-10
S. Goletz, F. Giurdanella, M.M. Holtsche, A.M. Nijenhuis, B. Horvath, G.F.H. Diercks, Hashimoto T, D. Zillikens, H. H. Pas, E. Schmidt. Serological diagnosis of anti-laminin 332 mucous membrane pemphigoid using biochip mosaic and footprint immunofluorescence assays.
4. The International Pemphigus Pemphigoid Foundation Scientific meeting Marburg, Germany, 2021.9.19-21, S. Goletz, F. Giurdanella, F. Hübner, M.M. Holtsche, A.M. Nijenhuis, B. Horvath, G.F.H. Diercks, T. Hashimoto, D. Zillikens, H. H. Pas, E. Schmidt. Comparison of two diagnostic assays for the detection of anti-laminin 332 autoantibodies in patients with mucous membrane pemphigoid.

令和 4 年分

該当なし

G. 知的財産権の出願・登録状況

1. 特許取得
なし
2. 実用新案登録
なし
3. その他
なし

～ 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2年度 総会

* 日 時 : 令和2年11月12日(木) 14:00~17:00

* 開催方法 : ZoomによるWeb会議

研究代表者

大阪市立大学大学院医学系研究科 皮膚病態学

橋本 隆

発表形式、その他

▷ 発表時間 : 『1 演題』 につき 発表 10 分、ディスカッション 5 分

・・・・・・・・・・☆計 15 分間

▷ オンラインミーティングについてお知らせします。

日時 : 11 月 12 日 (木) 14:00 時 - 17:00 時
(当日は 13:30 から入室いただけます。)

当日は、Zoom を使用します。

<https://us02web.zoom.us/j/89140935373?pwd=V3JKbHpWY2tGQkF4czBrTkFjdW53dz09>

ミーティング ID: 891 4093 5373

パスコード: 798732

(1)パソコンからアクセスする場合 :

PC からの場合は、ルーム URL をクリックするとインストーラーが自動的にダウンロードされ、それをクリックすると自動的に繋がります。

何も始まらないときは、「ダウンロードして開始してください Zoom」をクリックしてください。

(2)iPad もしくは iPhone、その他、スマホの場合 :

iPhone や iPad からの場合は、事前に「Zoom Cloud Meeting」というアプリをダウンロードして下さい。「ミーティングに参加」をクリックすると、Meeting ID の入力を求められますので、
891 4093 5373
を入力して下さい。

Zoom の使い方については、こちらを参照して下さい。

<http://zoom-japan.net/manual/>

以下は ZOOM の使用方法に関するマニュアルです。

https://www.ieice.org/jpn_r/event/taikai/2020/online/assets/pdf/Zoom_guideline.pdf

<プログラム>

14：00-14：10

研究代表者挨拶

研究代表者 橋本 隆

14：10-14：20

国立保健医療科学院よりご挨拶

国立保健医療科学院 研究事業推進官
政策技術評価研究部 上席主任研究官
厚生労働省大臣官房厚生科学課
(併任)
武村真治 先生

14：20-14：30

厚生労働省よりご挨拶 (未定)

厚生労働省健康局
難病対策課ご担当者先生 (未定)

～研究分担者成果発表～

1. 14：30-14：45

座長 新谷 歩

With コロナ時代のコケイン症候群診療

森脇真一

大阪医科大学皮膚科

2. 14：45-15：00

座長 森脇真一

家族性良性慢性天疱瘡・ダリエ病

古村南夫

福岡歯科大学総合医学講座皮膚科学分野

3. 15：00-15：15

座長 古村南夫

本邦における化膿性汗腺炎患者の QoL 調査

葉山惟大、藤田英樹、照井 正

日本大学医学部皮膚科

4. 15:15-15:30

座長 葉山惟大

自己炎症性皮膚疾患の現状について（顆粒状 C3 皮膚症を中心に）

金澤伸雄

兵庫医科大学皮膚科

5. 15:30-15:45

座長 金澤伸雄

後天性反応性穿孔性膠原線維症と内因性オピオイド関連物質との関連性

川上民裕

東北医科薬科大学医学部皮膚科

6. 15:45-16:00

座長 川上民裕

掌蹠角化症症候群知見補遺

米田耕造

大阪大谷大学臨床薬理学

7. 16:00-16:15

座長 橋本 隆

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系研究科 皮膚病態学

8. 16:15-16:30

座長 鶴田大輔

疣贅状表皮発育異常症の遺伝子診断、全国疫学調査、および診療ガイドライン作成

中野 創

弘前大学医学部皮膚科

9. 16:30-16:45

座長 中野 創

希少疾患レジストリでの REDCap 活用状況について

新谷 歩¹⁾、太田恵子²⁾

¹⁾ 大阪市立大学大学院医学研究科医療統計学

²⁾ 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

16:45-17:00

閉会挨拶及び事務局連絡

研究代表者 橋本 隆

<抄録集>

1. With コロナ時代のコケイン症候群診療

森脇真一

大阪医科大学皮膚科

演者は1999年から紫外線性DNA損傷修復能の遺伝的な欠損で発症するコケイン症候群(CS)、色素性乾皮症(XP)など遺伝性光線過敏症の分子細胞診断を行ってきた。これまで20-25件/年の検体を解析してきたが、今年度はCOVID-19パンデミックのもと、外出や病院受診の自粛の影響で光線過敏症患者の初診患者数が激減し、CS依頼検体数も低下した。その中で最近CS-A;1例、XP-G/CS;1例の新規患者を経験したので供覧する。

1998年から毎年開催されてきたCS患者家族会は2020年度、東京での開催が予定されていたが、COVID-19の影響で今回集い(お泊り会)は中止、総会のみZOOM開催となった。また予定されていた各種学会でのCS家族会ブースも学会自体がWEB開催となったため見合わせとなった。With コロナ時代の小児難病患者家族との関わりについても考察する。

2. 家族性良性慢性天疱瘡・ダリエ病

古村南夫

福岡歯科大学総合医学講座皮膚科学分野

家族性良性慢性天疱瘡やダリエ病では、皮疹の悪化要因となる発汗の制御を患者が強く希望することがある。発汗抑制は皮疹の増悪を防ぐとともに二次感染の予防にもつながり、寛解期間が延長し長期予後の改善も期待できる。QOL改善に必要なアンメットニーズとして、制汗療法を治療アルゴリズムのファーストラインで試みるべき方法とする意見が多い。近年、抗コリン薬内服やボツリヌス毒素局注に加えて腋窩多汗症の新規治療が相次いで国内承認されている。原発性腋窩多汗症の局所外用抗コリン薬であるソフピロニウム臭化物のゲル剤が本年9月に国内製造承認された。また2011年に上市された汗腺のマイクロ波加熱凝固器は、2018年に重度の原発性腋窩多汗症の治療機器として国内薬事承認を取得した。今回、腋窩以外の鼠径部など間擦部への応用の可能性等の情報やエキスパートオピニオンを渉猟した。

3. 本邦における化膿性汗腺炎患者の QoL 調査

葉山惟大、藤田英樹、照井 正

日本大学医学部皮膚科

化膿性汗腺炎は患者の QoL を著しく障害するにも拘わらず、本邦では有名な疾患ではなく、実際の病態生理は知られていない。平成 30 年度までの研究にて本邦における化膿性汗腺炎の実態を調査し、男性優位、肥満が少ない、臀部の病斑が多いなど海外との患者背景の違いを示した。令和元年度より患者の QoL に注目して調査を行った。令和 2 年 3 月までに 64 名の患者のデータを収集した。QoL の指標として DLQI と SF-36v2 を使用した。男性 50 名、女性 14 名であり、平均年齢 44.75 ± 11.7 歳であった。改変 Sartorius スコアは平均 89.28 ± 94.53 点であった。DLQI は平均 9.78 ± 8.74 であった。DLQI と改変 Sartorius スコアの間には軽度の相関関係があった (スピアマンの順位相関係数 = 0.392、 $p < 0.01$)。現在、SF-36v2 のデータを 2017 年版国民標準値に基づいて解析を行っている。

4. 自己炎症性皮膚疾患の現状について (顆粒状 C3 皮膚症を中心に)

金澤伸雄

兵庫医科大学皮膚科

顆粒状 C3 皮膚症は、2016 年に橋本、鶴田らによって提唱された新しい水疱性皮膚疾患であり、表皮基底膜部に C3 の顆粒状沈着を認めるが、自己抗体は検出されないことを特徴とする。補体制御異常による自己炎症性水疱症としての疾患概念の確立のため、本年初頭に全国一次調査を行い、現在二次調査中である。また、中條-西村症候群などの遺伝性自己炎症性皮膚疾患については、連携している西小森班で症例集積とガイドライン作成が始まっており、合わせて報告する。REDCap の具体的な運用についても相談したい。

5. 後天性反応性穿孔性膠原線維症と内因性オピオイド関連物質との関連性

川上民裕

東北医科薬科大学医学部皮膚科

後天性反応性穿孔性膠原線維症は、掻痒を伴うことが特徴的である。一方、中枢性の掻痒は、内因性オピオイドの関与が指摘されている。そこで、橋本班を中心に完成した穿孔性皮膚症の診断基準と重症度分類を使用し、重症と診断された症例を対象とした。確定診断のために施術した皮膚生検標本を使用し、掻痒と関連深い内因性オピオイドである、 μ 受容体、Dynorphin、 κ 受容体、 β Endorphin の免疫組織化学染色を施行した。 μ 受容体は皮膚生検標本の表皮上中層全体に過発現、Dynorphin はカップ状表皮陥凹周囲の真皮上層に過発現していた。 κ 受容体、 β Endorphin に異常所見はなかった。 μ 受容体は掻痒を誘発するので表皮での過発現は、本疾患の特徴である掻痒と関連性が高いことが推測される。一方、Dynorphin は κ 受容体のリガンドであるが、真皮膠原線維や線維芽細胞と関連して、“穿孔”の機序に関連しているかもしれない。

6. 掌蹠角化症症候群知見補遺

米田耕造

大阪大谷大学臨床薬理学

われわれは掌蹠角化症の皮膚症状に加えて、掌蹠以外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）、ならびに掌蹠以外の一定の異常をともなう。今回の発表においては、これまでの研究において言及できなかった進行性変動性紅斑角皮症についてのわれわれの研究を紹介する。進行性変動性紅斑角皮症は、コネキシン 31(*GJB3*)あるいはコネキシン 30.3(*GJB4*)遺伝子の変異が原因となって発症する。進行性変動性紅斑角皮症疾患モデル細胞を作成し、細胞生物学的にその病態について検討を加えた。今回はその得られた結果について紹介する。

7. 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系研究科 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、皮膚科において第一次・第二次全国調査を行った。小児科領域との連携は必須であるため、小児科領域の情報については、小児慢性特定疾病データベースを活用する。今後の目標は、これらの結果を大阪市立大学 医療統計学の協力のもと「REDCap」システムにより解析を行いより有用な診断基準、重症度分類策定をめざす。

8. 疣贅状表皮発育異常症の遺伝子診断、全国疫学調査、および診療ガイドライン作成

中野 創

弘前大学医学部皮膚科

疣贅状表皮発育異常症 (EV) は四肢を中心として全身性に角化性扁平小局面を多発する、非常にまれな常染色体劣性遺伝性疾患である。原因遺伝子は膜タンパクである TMC6 および TMC8 をコードするそれぞれ *TMC6* および *TMC8* である。本症は高発癌性疾患であり、有棘細胞癌などを発症しやすいため、的確な診断を必要とする。演者はこれまで橋本班において、EV の遺伝子診断および全国疫学調査を行ってきた。7 例の EV 疑い例のうち、2 例において *TMC8* に病的変異を同定した。また、皮膚科専門医研修施設 656 施設を対象に、第一次全国疫学調査を行い、376 施設から EV29 例の回答を得た。今年度は第二次全国疫学調査を行い、診療ガイドライン策定を行うが、これらの進捗状況につき本総会で報告する。

9. 希少疾患レジストリでの REDCap 活用状況について

新谷 歩¹⁾、太田恵子²⁾

1) 大阪市立大学大学院医学研究科医療統計学

2) 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

質の高い研究の実施の為には臨床研究研究計画の科学性、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を「REDCap」システムの構築を実施した。コケイン症候群については既存の症例データが存在する為、大阪市立大学の倫理員会に申請を行い今後のレジストリを REDCap で実施できるように準備を進めている。

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

～ 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3年度 総会

* 日時 : 令和3年10月26日(火) 14:00~17:00

* 開催方法 : ZoomによるWeb会議

〔担当：日本大学医学部皮膚科学系皮膚科学分野
葉山惟大先生 依光梨加さん (医局秘書)〕

研究代表者 橋本 隆

所属 大阪市立大学大学院医学研究科皮膚病態学

発表形式、その他

▷ 発表時間 : 『1 演題』につき

発表 10 分または 20 分、ディスカッション 5 分

・・・計 15 分または 25 分間

ルーム URL

<https://nihon-u-ac->

[jp.zoom.us/j/88323166140?pwd=YWUxL1ZlRjlvMlM0YnhGWUd5ZXF3Zz09](https://nihon-u-ac-jp.zoom.us/j/88323166140?pwd=YWUxL1ZlRjlvMlM0YnhGWUd5ZXF3Zz09)

ミーティング ID: 883 2316 6140

パスコード: 945446

(1)パソコンからアクセスする場合:

PC からだと、ルーム URL をクリックするとインストーラーが自動的にダウンロードされ、それをクリックすると自動的に繋がります。

何も始まらないときは、「ダウンロードして開始してください Zoom」をクリックしてください。

(2)iPad or iPhone、その他、スマホの方:

iPhone や iPad からの場合は、事前に「Zoom Cloud Meeting」というアプリをダウンロードして下さい。「ミーティングに参加」をクリックすると、Meeting ID の入力を求められますので、**883 2316 6140** を入力して下さい。

会議への参加方法については、こちらを参照して下さい。

[ミーティングに参加する - Zoom ヘルプセンター](#)

ZOOM の使い方は下記参照ください。

[20200417zoom.pdf \(ichidajuku.co.jp\)](#)

当日、入室できないなどのトラブルがありましたら日本大学の葉山惟大先生 (03-3972-8111 内線 8144)までご連絡ください。

<プログラム>

14：00-14：10
研究代表者挨拶

研究代表者 橋本 隆
大阪市立大学大学院医学研究科皮膚病態学

14：10-14：20
厚生労働省・国立保健医療科学院よりご挨拶

武村真治先生
国立保健医療科学院 研究事業推進官（厚生労働科学研究費補助金（健康安全・危機管理対策総合研究事業、難治性疾患政策研究事業）政策技術評価研究部 上席主任研究官
厚生労働省大臣官房厚生科学課（併任）

～研究分担者成果発表～

1. 14：20-14：35

座長 新谷 歩

「掌蹠角化症診療の手引きについて」

米田耕造

大阪大谷大学薬学部臨床薬理学講座

2. 14：35-14：50

座長 米田耕造

「コケイン症候群：診断フローチャート再考」

森脇真一

大阪医科薬科大学医学部皮膚科学

3. 14：50-15：05

座長 森脇真一

「家族性良性慢性天疱瘡・ダリエ病 診療ガイドライン作成に向けた取り組み」

岩田浩明

北海道大学大学病院皮膚科

4. 15:05-15:20

座長 岩田浩明

「本邦における化膿性汗腺炎患者の QoL 調査」

葉山惟大、藤田英樹、照井 正

日本大学医学部皮膚科学系皮膚科学分野

☆15:20-15:30

☆休憩(10分)☆

5. 15:30-15:55

座長 葉山惟大

「自己炎症性皮膚疾患の現状について」

金澤伸雄

兵庫医科大学医学部皮膚科

神戸直智

京都大学大学院医学研究科皮膚科

井上徳光

和歌山県立医科大学分子遺伝学

6. 15:55-16:10

座長 金澤伸雄

「穿孔性皮膚症病因解明を目指したオピオイド受容体プラスミド作成とスタージ・ウェーバー症候群 GNAQ 遺伝子多施設共同臨床研究」

川上民裕

東北医科薬科大学医学部皮膚科学教室

7. 16:10-16:25

座長 川上民裕

「疣贅状表皮発育異常症の遺伝子診断とガイドライン作成」

中野 創

弘前大学大学院医学研究科皮膚科

8. 16：25-16：50

座長 中野 創

「REDCap を用いた希少疾患レジストリについて」

「Gorlin 症候群と Cowden 症候群」

新谷 歩

大阪市立大学大学院医学研究科医療統計学/

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

太田恵子

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

鶴田大輔

大阪市立大学大学院医学研究科皮膚病態学

立石千晴

大阪市立大学大学院医学研究科皮膚病態学/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

16：50-17：00

閉会挨拶及び事務局連絡

研究代表者 橋本 隆

<抄録集>

1. 掌蹠角化症診療の手引きについて

米田耕造

大阪大谷大学薬学部臨床薬理学講座

掌蹠角化症は、主として遺伝的素因により生じる、手掌と足底の過角化を主な臨床症状とする疾患群である。掌蹠角化症の中には、掌蹠角化症の皮膚症状に加えて、がん腫あるいは他臓器の異常を伴う稀な遺伝性疾患も存在する。掌蹠角化症を構成する疾病の病態は未知の部分が多く、症状の現れ方や重症度、および治療反応性も症例により違いがみられる。診断と重症度判定基準は厚生労働省研究班で提唱されたものであり、診療上判断を必要とするいくつかの問いに対してEBM (evidence based medicine) による推奨度も記載した。最終的に、国内外から発表された新しい知見を踏まえて臨床医が掌蹠角化症の診断・治療を行うための指針を作成した。本治療指針は現時点におけるわが国での標準的治療指針を示したものであるが、実際の診療では個々の症例のもつ多彩な患者背景を視野に入れつつ診断・治療を行っていく必要がある。

2. コケイン症候群：診断フローチャート再考

森脇真一

大阪医科薬科大学医学部皮膚科学

コケイン症候群 (CS) は国の新たな難病対策のもと、2015年7月に小児慢性特定疾病、指定難病に認定された。演者が当時策定したCS診断基準では臨床症状とDNA修復試験を重視しており遺伝子検査未実施でもCS確定診断が可能となっている。2021年6月30日より公益財団法人かずさDNA研究所において、非保険(38,500円/検体)のCS遺伝学的検査が可能となった。外注ではすべてのCS関連遺伝子(*ERCC8* (CSA), *ERCC6* (CSB), *ERCC3* (XPB/CS), *ERCC2* (XPD/CS), *ERCC5* (XPG/CS))の一塩基置換や短い挿入・欠失が検出可能である。演者の経験ではCSAではCSA遺伝子のエクソン4完全欠失の症例が60%以上であり外注検査では遺伝子異常が同定できない可能性もあるが、遺伝子解析を重視したCS診断フローチャートを再考する必要があると思われる。

3. 家族性良性慢性天疱瘡・ダリエ病 診療ガイドライン作成に向けた取り組み

岩田浩明

北海道大学大学病院皮膚科

家族性良性慢性天疱瘡の保険適応治療はステロイド外用のみである。一方、経験的あるいは文献的には、レチノイド・RDE4 阻害剤内服、ボツリヌストキシ、レーザー治療など有効性がある。われわれもPDE4 阻害剤内服の有効例を経験し、院内での適応外使用申請を試みたが診療ガイドラインがないことなどを理由に許可されなかった。家族性良性慢性天疱瘡は指定難病に指定されたがまだ診療ガイドラインが作成されていない。そのため、新規治療（ドラッグリポジショニングを含む）のためにもエビデンスを診療ガイドラインとして早期に公表することが望まれる。

家族性良性慢性天疱瘡・ダリエ病の臨床研究は今まで福岡歯科大の古村南夫が進めていたが、事情により 8 月より、北海道大学の岩田浩明に変更になった。前年度から、古村が中心となって、診療ガイドライン委員を選定し、ガイドライン委員会を構築した。また、同時に、ダリエ病の診療ガイドライン作成も進めている。現在、岩田が血中心となって診療ガイドライン作成を進めている。本演題では、家族性良性慢性天疱瘡とダリエ病の診療ガイドライン作成の現状を中心に報告する。

4. 本邦における化膿性汗腺炎患者の QoL 調査

葉山惟大、藤田英樹、照井 正

日本大学医学部皮膚科学系皮膚科学分野

化膿性汗腺炎は患者の QoL を著しく障害するにも拘わらず本邦では有名な疾患ではなく実際の病態生理は知られていなかった。平成 30 年度までの研究で本邦における化膿性汗腺炎の実態を調査し、男性優位、肥満が少ない、臀部の病変が多いなど海外との患者背景の違いを示した。令和元年度より患者の QoL に注目して調査を行った。令和 2 年 3 月までに 63 名の患者データを収集した。QoL の指標として DLQI と SF-36v2 を使用した。患者は男性 49 名、女性 14 名、平均年齢 44.4 ± 11.4 歳であった。改変 Sartorius スコアは平均 89.28 ± 94.53 点、DLQI は平均 9.78 ± 8.74 であり軽度の相関関係があった。SF-36v2 のすべての項目の偏差値の平均値は国民標準値を下回っており QoL が障害されていることが示された。現在、生活習慣（食生活、入浴）に注目した調査を計画しており倫理委員会へ申請中である。

5. 自己炎症性皮膚疾患の現状について

金澤伸雄

兵庫医科大学医学部皮膚科

神戸直智

京都大学大学院医学研究科皮膚科

井上徳光

和歌山県立医科大学分子遺伝学

担当する自己炎症性皮膚疾患のうち、遺伝性 5 疾患の難プラットフォームでの登録と MINDS に基づいた中條・西村症候群と PAPA 症候群のガイドライン作成が、連携する西小森班で始まった。非遺伝性 4 疾患のうち、最近、Sweet 病様皮疹や再発性多発性軟骨炎を呈し、E1 ユビキチンリガーゼのモザイク変異によって発症することが判明した、新しい成人発症自己炎症性疾患である VEXAS 症候群について紹介する。また Schnitzler 症候群については、全国調査で見出された症例と文献的に集めた症例を加え、カナキヌマブの医師主導治験を目指して準備が進んでおり、顆粒状 C3 皮膚症についても病態解明を目指して遺伝子・蛋白質の解析が進んでいる。それぞれの担当から報告する。

6. 穿孔性皮膚症病因解明を目指したオピオイド受容体プラスミド作成とスタージ・ウェーバー症候群 GNAQ 遺伝子多施設共同臨床研究

川上民裕

東北医科薬科大学医学部皮膚科学教室

穿孔性皮膚症の代表である後天性反応性穿孔性膠原線維症の表皮に μ オピオイド受容体が過発現したデータを得た。そこで μ オピオイド受容体プラスミドを作成し、ケラチノサイトに導入する計画をすすめている。一方、多施設共同臨床研究として、Sturge-Weber 症候群を疑う臨床所見を呈する成人 4 症例で GNAQ 遺伝子解析を施行した。うち 2 例で病変皮膚に GNAQ 遺伝子変異を検出した。GNAQ 遺伝子変異を検出できなかった残り 2 例は、先天性血管腫で見出される GNA11 遺伝子変異が検出できた 1 例と GNA11 変異も検出できなかった 1 例となった。厚労省関連 3 班で共同作成した現行の Sturge-Weber 症候群の診断基準は、典型的な症状を満たさない症例に対して GNAQ 遺伝子変異を示す必要があることを明記した。しかし、上記症例のように Sturge-Weber 症候群の診断と GNAQ 遺伝子変異の結果には差異があり、臨床所見を基にした診断基準への変更を厚労省に申請中である。

7. 疣贅状表皮発育異常症の遺伝子診断とガイドライン作成

中野 創

弘前大学大学院医学研究科皮膚科

疣贅状表皮発育異常症 (EV) はヒトパピローマウイルスに対する免疫異常に基づいて、扁平疣贅が全身性に多発する原発性免疫不全症の一型である。常染色体劣性遺伝性であり、原因遺伝子は *TMC6/8* であるが、他の遺伝子の変異でも同様の症状を生じることがある。非常にまれな疾患であり、東洋人に多い。本症は 30-70% に有棘細胞癌を主とする皮膚がんが生じるため、正確な診断が重要である。本年度は 1 例の EV において *TMC8* のホモ接合性ナンセンス変異を同定した。診療ガイドラインについては日本皮膚科学会のガイドライン作成委員会に作成の届け出をし、承認を得た。非常にまれな疾患であり、病態等に不明な点が多く、エビデンスレベルの高い論文がないため、「手引き」として作成する。「手引き」は疾患概略、診断基準、重症度分類、クリニカル・クエスチョンで構成される。

8. 「REDCap を用いた希少疾患レジストリについて」 「Gorlin 症候群と Cowden 症候群」

新谷 歩

大阪市立大学大学院医学研究科医療統計学/

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

太田恵子

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

鶴田大輔

大阪市立大学大学院医学研究科皮膚病態学

立石千晴

大阪市立大学大学院医学研究科皮膚病態学/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

質の高い研究の実施の為には臨床研究研究計画の科学性、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。本研究のコケイン症候群、家族性良性慢性天疱瘡、ゴーリン（Gorlin）症候群（基底細胞母斑症候群）、カウデン（Cowden）症候群の臨床調査票は REDCap で構築し倫理委員会の申請の準備を行っている。しかしながら、本研究班では他にも複数の希少疾患を対象とした調査研究を実施している事から、これらを包括的に症例登録する事ができる仕組みについての提案を行いたい。また、併せて複数の疾患を対象としたレジストリを実施する為の倫理委員会の手続きについても提案を行いたい。

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

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 4 年度 総会

プログラム・抄録集

* 日 時 : 令和 4 年 10 月 25 日 (火) 14 : 00 ~ 17 : 00

* 開催方法 : Zoom による Web 会議

担当 : 日本大学医学部皮膚科学系皮膚科学分野

葉山惟大先生

依光梨加さん、天羽真希さん (医局秘書)

研究代表者 橋本 隆

大阪公立大学大学院医学研究科皮膚病態学

発表形式、その他

▷ 発表時間：『1演題』につき

発表10分または20分、ディスカッション5分

・・・計15分または25分間

トピック：令和4年度 皮膚の遺伝関連性希少難治性疾患群の網羅的研究班総会

時間：2022年10月25日 01:45 PM 大阪、札幌、東京

Zoomミーティングに参加する

<https://nihon-u-ac->

[jp.zoom.us/j/86986069475?pwd=aDBJekVFc0hxMXB4S2h6ZOR0cmVUQT09](https://nihon-u-ac-jp.zoom.us/j/86986069475?pwd=aDBJekVFc0hxMXB4S2h6ZOR0cmVUQT09)

ミーティングID：869 8606 9475

パスコード：273189

開始は14時からですが、念のため13:45には開始します。
よろしくお願いいたします。

(1) パソコンからアクセスする場合：

PCからだど、ルームURLをクリックするとインストーラーが自動的にダウンロードされ、それをクリックすると自動的に繋がります。

何も始まらないときは、「ダウンロードして開始してくださいZoom」をクリックしてください。

(2) iPad or iPhone、その他、スマホの方：

iPhoneやiPadからの場合は、事前に「Zoom Cloud Meeting」というアプリをダウンロードして下さい。「ミーティングに参加」をクリックすると、Meeting IDの入力を求められますので、**869 8606 9475** を入力して下さい。

会議への参加方法については、こちらを参照して下さい

[ミーティングに参加する - Zoom ヘルプセンター](#)

ZOOMの使い方は下記参照ください。

[20200417zoom.pdf \(ichidajuku.co.jp\)](https://20200417zoom.pdf)

当日、入室できないなどのトラブルがありましたら、日本大学の葉山惟大先生(03-3972-8111/内線8144)までご連絡ください。

《プログラム》

14 : 00-14 : 10

研究代表者挨拶

研究代表者 橋本 隆
大阪公立大学大学院医学研究科皮膚病態学

14 : 10-14 : 20

厚生労働省・国立保健医療科学院よりご挨拶

武村真治先生
国立保健医療科学院 研究事業推進官（厚生労働科学研究費補助金（健康安全・
危機管理対策総合研究事業、難治性疾患政策研究事業））
政策技術評価研究部 上席主任研究官 厚生労働省大臣官房厚生科学課（併任）

～研究分担者成果発表～

1. 14 : 20-14 : 35

座長 新谷 歩

「家族性良性慢性天疱瘡・ダリエ病 診療ガイドライ
ン作成の進捗」

岩田浩明
岐阜大学大学院医学系研究科
宮内俊成
北海道大学大学病院皮膚科

2. 14 : 35-14 : 50

座長 岩田浩明

「コケイン症候群：R4年度政策研究の要約」

森脇真一
大阪医科薬科大学医学部皮膚科学

3. 14 : 50-15 : 05

座長 森脇真一

「掌蹠角化症患者レジストリ構築に向けて」

米田耕造
大阪大谷大学薬学部臨床薬理学講座

4. 15 : 05–15 : 20

座長 米田耕造

「化膿性汗腺炎患者の生活習慣の研究（中間報告）」

葉山惟大

日本大学医学部皮膚科学系皮膚科学分野

平田 央

大阪公立大学大学院医学研究科皮膚病態学

乃村俊史

筑波大学医学医療系皮膚科

黒川一郎

明和病院皮膚科

山崎文和

関西医科大学皮膚科

橋本 隆

大阪公立大学大学院医学研究科皮膚病態学

*** 15 : 20–15 : 30 休憩(10分) ***

5. 15 : 30–15 : 55

座長 葉山惟大

「自己炎症性皮膚疾患の現状について」

金澤伸雄

兵庫医科大学医学部皮膚科学

神戸直智

京都大学大学院医学研究科皮膚科学

井上徳光

和歌山県立医科大学分子遺伝学

6. 15 : 55–16 : 10

座長 金澤伸雄

「穿孔性皮膚症病因解明を目指した μ オピオイド受容体過発現ケラチノサイト使用研究とステージ・ウェーバー症候群GNAQ遺伝子多施設共同臨床研究」

川上民裕

東北医科薬科大学医学部皮膚科

7. 16 : 10–16 : 25

座長 川上民裕

「疣贅状表皮発育異常症の遺伝子診断、全国疫学調査、およびガイドライン作成について」

中野 創

弘前大学大学院医学研究科皮膚科

8. 16 : 25–16 : 50

座長 中野 創

「REDCapを用いた希少疾患レジストリ(複数疾患)」

鶴田大輔

大阪公立大学大学院医学研究科皮膚病態学

立石千晴

大阪公立大学大学院医学研究科皮膚病態学/大阪公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

新谷 歩

大阪公立大学大学院医学研究科医療統計学/大阪公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

太田恵子

大阪公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

16 : 50–17 : 00

閉会挨拶及び事務局連絡

研究代表者 橋本 隆

《抄録集》

1. 「家族性良性慢性天疱瘡・ダリエ病 診療ガイドライン作成の進捗」

岩田浩明

岐阜大学大学院医学系研究科

宮内俊成

北海道大学大学病院皮膚科

今年度は、診療ガイドラインの作成に向けて各治療のエビデンスレベルの確認作業を行った。ランダム化試験はほぼ皆無のため、症例報告・症例集積レベルの治療を中心に作成委員 15 名に使用経験の有無を調査した。HHD で 1 人以上の経験ある治療が 16 項目、DD が 21 項目という結果であった。これらの治療を優先的にガイドラインへの掲載を目的として論文検索を実施した。稀少疾患のため推奨度は著しく低くなるため、ベーチェット病の診療ガイドラインを参考に各治療に対する同意度という評価法を採用した。この結果をもとに現在進めている。

データベースの構築ということで、HHD について REDCap システム構築を進めている。将来的な①診断基準の改定、②治療エビデンス構築、③重症度評価の改定の三つを主目的として収集項目・入力方法を構築中である。

2. 「コケイン症候群：R4 年度政策研究の要約」

森脇真一

大阪医科薬科大学医学部皮膚科学

- ①コケイン症候群（CS）の分子細胞診断に関しては、R 4 年度現時点で解析依頼症例がなく実績なしである。以前から年に数例紹介があった小児科からの CS 疑い症例の解析（非保険 38,500 円）がかずさ DNA 研でなされている可能性を考える。
- ② CS の患者レジストリー構築に向けては、REDCap を用いたシステムにて準備中であり、本年度本学でも倫理委員会医学研究専門部会の承認を得た（コケイン症候群の症例登録レジストリー 2022-078）。
- ③ R4 年度の CS 患者家族会は 10/8 (土)～ 10/10 (月)の日程で福岡市にて開催された。まだコロナ禍での現地開催であったため今回は参加を見合わせた。
- ④その他 患者家族会の要望で作成した CS 冊子（第一版、2016）を現状に合わせて改訂作業を行っている。

3. 「掌蹠角化症患者レジストリー構築に向けて」

米田耕造

大阪大谷大学薬学部臨床薬理学講座

掌蹠角化症は、主として遺伝的素因により生じる、手掌と足底の過角化を主な臨床症状とする疾患群である。掌蹠角化症の中には、掌蹠角化症の皮膚症状に加えて、がん腫あるいは他臓器の異常を伴う非常に稀な遺伝性疾患も存在する。掌蹠角化症を構成する疾病の病態は未知の部分が多く、症状の現れ方や重症度、および治療反応性も症例により違いがみられる。われわれは、国内外から発表された新しい知見を踏まえて臨床医が掌蹠角化症の診断・治療を行うための指針（掌蹠角化症診療の手引き）を作成した。この治療指針は現時点におけるわが国での標準的治療指針を示したものである。今後は患者レジストリーの構築が、喫緊の課題である。何故なら、希少難治性疾患のひとつである掌蹠角化症の患者レジストリー構築が、種々の臨床試験を行うときに役立つと考えられるからである。

4. 「化膿性汗腺炎患者の生活習慣の研究(中間報告)」

葉山惟大

日本大学医学部皮膚科学系皮膚科学分野

平田 央

大阪公立大学大学院医学研究科皮膚病態学

乃村俊史

筑波大学医学医療系皮膚科

黒川一郎

明和病院皮膚科

山崎文和

関西医科大学皮膚科

橋本 隆

大阪公立大学大学院医学研究科皮膚病態学

化膿性汗腺炎は患者の生活の質(QoL)を著しく障害する疾患であるが、本邦では有名な疾患ではなく、病態生理や患者負担は不明な点が多い。平成 30 年度までの研究にて本邦における化膿性汗腺炎の実態を調査し、男性優位、肥満が少ない、臀部の病変が多いなど海外との患者背景の違いを示した。昨年度までの研究で患者の QoL に注目して調査を行った。その結果、包括的 QoL 指標である SF-36v2 のすべての項目の偏差値の平均値は国民標準値を下回っており化膿性汗腺炎患者の QoL が障害されていることが示された。さらに昨年度より患者の生活習慣(食生活、入浴)に注目した調査を5施設で行っている。食生活は簡易型自記式食事歴法質問票(brief-type self-administered diet history questionnaire)を用い、入浴習慣は過去の報告を参考に作成した調査票を用いた。

5. 「自己炎症性皮膚疾患の現状について」

金澤伸雄

兵庫医科大学医学部皮膚科学

神戸直智

京都大学大学院医学研究科皮膚科学

井上徳光

和歌山県立医科大学分子遺伝学

当班独自の対象である非遺伝性自己炎症性皮膚疾患の4疾患について、まず、当初 Schnitzler 症候群が疑われたが、反復性多発軟骨炎などの臨床的特徴から、むしろ Sweet 病様皮疹を呈するとされる VEXAS 症候群が疑われ、実際に E1 ユビキチンリガーゼである UBA1 遺伝子のモザイク変異が見出された症例を紹介する。また Schnitzler 症候群について、全国調査と文献検索から本邦の全症例を集め、それらを対象にカナキヌマブの医師主導治験を行うことが AMED に採択された。さらに、顆粒状 C3 皮膚症についても病態解明を目指してサンプルの解析が進んでいる。それぞれの担当から報告する。

6. 「穿孔性皮膚症病因解明を目指した μ オピオイド受容体過発現ケラチノサイト使用研究とスタージ・ウェーバー症候群 GNAQ 遺伝子多施設共同臨床研究」

川上民裕

東北医科薬科大学医学部皮膚科

穿孔性皮膚症の代表である後天性反応性穿孔性膠原線維症の表皮は、免疫染色にて μ オピオイド受容体が表皮全体で過発現していた。そこで、 μ オピオイド受容体プラスミドを作成し、ケラチノサイトに transfer した細胞を作成して研究を進めている。この細胞は、正常のケラチノサイトと比較して、TSLP と IL-33 の発現が抑制されることを RT-qPCR で検出した。さらに共焦点レーザー免疫蛍光染色でも同様に、 μ オピオイド受容体過発現ケラチノサイトでは、TSLP と IL-33 の発現が正常のケラチノサイトより抑制されていた。さらに線維芽細胞との共培養系の確立をすすめている。

Sturge-Weber 症候群は、集計された全症例からの標本を使用した、対立遺伝子頻度などの研究が進行中である。Sturge-Weber 症候群早期診断のための低頻度体細胞バリエーションの効率的な検出法が検討されている。

7. 「疣贅状表皮発育異常症の遺伝子診断、全国疫学調査、およびガイドライン作成について」

中野 創

弘前大学大学院医学研究科皮膚科

疣贅状表皮発育異常症 (EV) は特定のヒトパピローマウイルス (HPV) に対する免疫能が低下しているために、全身性に扁平疣贅状病変が生じる、常染色体潜性 (劣性) 遺伝性疾患である。本年度は1例の EV 疑い例の遺伝子診断を行い、TMC 8 遺伝子に病的変異を同定した。TMC 6 あるいは TMC 8 遺伝子の変異によって生じる古典型の EV 以外にこれらとは別の遺伝子の変異によって生じる非古典型 EV の責任遺伝子が新たに同定され、現在は 10 遺伝子になっている。これまで TMC 6 あるいは TMC 8 遺伝子に変異が同定されなかった EV 疑い例についてこれら 10 遺伝子の配列を調べたが、病的変異は見いだされなかった。全国疫学調査および疾患ガイドライン作成の進捗状況についても報告する。

8. 「REDCap を用いた希少疾患レジストリ (複数疾患)」

鶴田大輔

大阪公立大学大学院医学研究科皮膚病態学

立石千晴

大阪公立大学大学院医学研究科皮膚病態学/大阪公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

新谷 歩

大阪公立大学大学院医学研究科皮膚病態学/大阪公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

太田恵子

大阪公立大学大学院医学研究科皮膚病態学/大阪公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

質の高い研究の実施の為には臨床研究研究計画の科学性、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。大阪公立大学では高品質・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。

本研究班のコケイン症候群、家族性良性慢性天疱瘡 (HHD : ヘイリー・ヘイリー病) での臨床調査票の更新、ゴルリン (Gorlin) 病 (基底細胞母斑症候群)、カウデン (Cowden) 病の診断基準と重症度分類の有用性検討の為の二次アンケート調査データの電子化に REDCap を用いて環境を構築した。コケイン症候群は倫理委員会での承認含めた実データを入力する準備が整った為、改めて収集項目を見直し追跡調査のデータも入力できるように画面を更新した。HHD については、1) 診断基準の見直し (遺伝子検査の除外など)、2) 重症度分類の見直し (治療経過や主観的評価など含みあいまい)、3) 治療エビデンスの創出を目的とし大幅に収集項目の見直しを実施した。これら検討のプロセスや実際に構築した画面を共有し、希少疾患レジストリにおけるデータ収集についての具体的な方法について提案を行いたい。

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 (大阪公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

令和2年度 研究成果の刊行に関する一覧表

書籍（和文）

著者氏名	論文タイトル名	書籍全体の編集者名	書籍名	出版社名	出版地	出版年	ページ
森脇真一	光線過敏症	永井良三	今日の治療指針	医学書院		2020	1567-1569
金澤伸雄	自然免疫を知る	宮地良樹	WHAT'S NEW in 皮膚科学	メディカルレビュー社	東京	2020	1289-1290
金澤伸雄	結節性紅斑	福井次矢、高木誠、小室一成	今日の治療指針2021	医学書院	東京	2020	1289-1290
川上民裕	紫斑		今日の間診票／診断辞典	デジタル版 プレシジョン		2020	
川上民裕	Vasculopathy について (Vasculitis との違いも含めて)		WHAT'S NEW in 皮膚科学2020-2021	メディカルレビュー		2020	158-159
川上民裕	リウマトイド血管炎・結節性多発動脈炎血管炎症候群の治療の手引き	難治性血管炎に関する調査研究班		診断と治療社		2020	
川上民裕	下肢に潰瘍をみたらむかしの頭で診ていませんか？ 皮膚診療をスッキリまとめました			南江堂		2020	27-33
川上民裕	血管炎・紫斑病病気がみえる		No.14皮膚科	メディックメディア		2020	331-335
川上民裕	紫斑 今日の治療指針		2021年版私はいこう治療している	医学書院		2021	1286-1288

書籍(英文)

著者氏名	論文タイトル名	書籍全体の編集者名	書籍名	出版社名	出版地	出版年	ページ
Hashimoto T, Kowalewski C, Joly P,	Editorial: Autoimmune Blistering Diseases.	Hashimoto T, Kowalewski C, Joly P,	eBook for Frontiers in Immunology for autoimmune bullous diseases	Frontiers Publications	Switzerland	2020	
Hashimoto T	paraneoplastic pemphigus	Enno Schmidt	Diseases of the Oral Mucosa Study Guide and Review	Springer Nature	Germany	2021	
Hashimoto T, Tsuruta D, Ishii N, Tateishi C.	Immunobullous Dermatoses		Atlas of Dermatology, Dermatopathology and Venereology				

雑誌(和文)

発表者氏名	論文タイトル名	発表誌名	巻号	ページ	出版年
橋本 隆、高澤摩耶、梅本尚可、山田朋子、川瀬正昭、石井文人、出光俊郎	エホバの証人信者に発症した後天性表皮水疱症の1例.	皮膚科の臨床	62(11)	1575-1580	2020
橋本 隆、米田耕造、久保亮治、乃村俊史、山本明美、須賀 康、秋山真志、金澤伸雄、	掌蹠角化症診療の手引き.	日本皮膚科学会雑誌	130(9)	2017-2029	2020

橋本 隆、 米田耕造、 久保亮治、 乃村俊史、 山本明美、 須賀 康、 秋山真志、 金澤伸雄、	掌蹠角化症診療の手引き	日本皮膚科学会雑誌	130(9)	2017-2029	2020
橋本 隆、 金澤伸雄、 井上徳光、 鶴田大輔	まるわかり！自己炎症性疾患	Monthly Book Derma	293別刷	63-69	2020
橋本 隆、 川島啓道、 飛田泰斗史、 田蒔舞子、 石井文人、 福原耕作	LAD-1に対するIgG抗体を検出した水疱性類天疱瘡の1例.	臨床皮膚科	74(4)	317-321	2020
橋本 隆、 宮下加奈子、 梶原一亨、 尹 浩信、 石井文人、	リナグリプチン内服中に生じた限局性類天疱瘡の1例.	臨床皮膚科	74(11)	865-869	2020
橋本 隆、 星野友美、 青島正浩、 石井文人、 戸倉新樹:	【戸倉新樹セレクション-トクラテスの教え】(Part4.)注目疾患の特異な臨床像(case18) 濾胞性リンパ腫随伴性天疱瘡 びらん性病変部のCMV感染を伴った例	Visual Dermatology	19(3)	294-297	2020
森脇真一	赤ら顔一つくらないためのスキンケア・遮光	Monthly Book Derma	294	267-270	2020
森脇真一	光線テスト	Visual Dermatology	19(臨時増刊)	119-122	2020
森脇真一	可視光線の功罪	日皮会誌	130	2043-2046	2020
森脇真一	日光に関係のある皮膚疾患 光線過敏症を中心に	Monthly Book Derma	303	12-20	2020
森脇真一、 鄭韓英、 黒川晃夫、 中野創	娘の発症を契機に父親も確定診断に至った骨髄性プロトポルフィリン症の1家系	日本小児皮膚科学会雑誌	39	149-153	2020

古村南夫, 中村真由香, 伊藤絵里子, 古村南夫, 古江増隆	Darier病の父娘例	皮膚病診療	42	682-685	2020
葉山惟大	化膿性汗腺炎の診断と発症機序について教えてください	皮膚科の臨床	62巻6号	856-9	2020
葉山 惟大, 井上 里佳, 大槻 マミ太郎, 大嶺 卓也, 門野 岳史, 黒川 一郎, 佐藤 伸一, 清水 宏, 高橋 健造, 鳥居 秀嗣, 乃村 俊史, 林 健太郎, 林 伸和, 藤田 英樹, 前川 武雄, 森田 明理, 吉崎 歩, 照井 正	化膿性汗腺炎診療の手引き2020	日本皮膚科学会雑誌	131(1)	1-28	2021
金澤伸雄	Sweet病	日本医事新報	5011	60	2020
金澤伸雄	蕁麻疹と鑑別を要する遺伝性疾患	日小ア誌	34	253-263	2020
金澤伸雄, 森めぐみ, 村田顕也, 伊東秀文	筋炎と遺伝性筋疾患の間 —中條・西村症候群—	神経治療	37	162-165	2020
金澤伸雄	CANDLE (chronic atypical neutrophilic dermatosis with lipodystrophy and elevated temperature).	日本臨床	78(増7)	432-435	2020
金澤伸雄, 濱田寛子	コルヒチンとジェノゲストが著効した家族性地中海熱非典型例の1例	産婦の進歩	73	35-40	2021

川上 民裕	皮膚血管炎と川上アルゴリズム	皮膚科の臨床	62(8)	1167-1180	2020
川上 民裕	抗甲状腺薬によるANCA関連血管炎	Visual Dermatology	19(8)	834-835	2020
川上 民裕	慢性色素性紫斑	medicina	57(11)	1886-1887	2020
川上民裕, 秋山真志、 須賀康、 中野創、 三苫千景、 山本明美、 米田耕造.	穿孔性皮膚症(perforating dermatosis)の診療の手引き	日本皮膚科学会雑誌	130(9)	2007-2016	2020
川上民裕	結節性多発動脈炎,紫斑をみたら緊急性から考える	Visual Dermatology	20(1)	62-63	2021
川上民裕	抗リン脂質抗体症候群紫斑をみたら緊急性から考える	Visual Dermatology	20(1)	69-70	2021
川上民裕	病理組織からみた血管炎	炎症と免疫	29(1)	31-36	2021
川上民裕	アフタ性疾患 口腔粘膜疾患のすべて	Monthly Book Derma	304	9-14	2021
米田耕造, 久保亮治、 乃村俊史、 山本明美、 須賀 康、 秋山真志、 金澤伸雄、 橋本 隆	日本皮膚科学会診療の手引き：掌蹠角化症診療の手引き	日本皮膚科学会雑誌	130	2017-2029	2020
米田耕造、 川上民裕、 秋山真志、 須賀康、中野創、 三苫千景、 山本明美	日本皮膚科学会診療の手引き：穿孔性皮膚症の診療の手引き	日本皮膚科学会雑誌	130	2007-2016	2020

雑誌(英文)

発表者氏名	論文タイトル名	発表誌名	巻号	ページ	出版年
Hashimoto T, Slutsky Bank E, Baniel A, Shehadeh W, Gat A, Matz H, shii N, Sprecher E, Zeeli T.	Bullous pemphigoid distributed above the injury level in a paraplegic patient.	Clin Exp Dermatol	45(4)	531-533	2020
Hashimoto T, Shirai T, Kiniwa Y, Ishii N, Senoo Y, Urushihata K, Ashida A, Okuyama R.	Paraneoplastic pemphigus associated with Waldenström's macroglobulinemia.	J Dermatol.	47(5)	e200-e201	2020
Hashimoto T, Sadik CD, Schmidt E, Zillikens D,	Recent progresses and perspectives in autoimmune bullous diseases.	J Allergy Clin Immunol.	145(4)	1145-1147,	2020
Hashimoto T, Qian H, Cao Y, Sun J, Zu J, Ma L, Zhou H, Tang X, Li Y, Yu H, Zhang M, Bai Y, Xu C, Ishii N, Li X.	Anti-human serum albumin autoantibody may be involved in the pathogenesis of autoimmune bullous skin diseases.	FASEB Journal	34(6):	8574-8595	2020
Hashimoto T, Hayama K, Fujita H, Terui T, Japanese HS Rese arch Group.	Questionnaire-based epidemiological study of hidradenitis suppurativa in Japan revealing characteristics different from those in Western countries.	J Dermatol	47(7)	743-748	2020

Hashimoto T, Yoshikawa M, Takeichi T, Taki T, Hayakawa F, Ishii N, Muro Y, Akiyama M.	A case of pemphigus with anti-desmoglein 3 and anti-desmocollin 2 and 3 autoantibodies, associated with follicular lymphoma and bronchiolitis obliterans.	Eur J Dermatol.	30(4)	424-425	2020
Hashimoto T, Tani N, Yoshida Y, Goto H, Ishii N, Yamamoto O.	Bullous pemphigoid exacerbation associated with reactivation of herpes simplex virus infection.	Eur J Dermatol	30(4)	429-431	2020
Hashimoto T, Odani K, Itoh A, Yanagita S, Kaneko Y, Tachibana M, Tsutsumi Y.	Paraneoplastic Pemphigus Involving the Respiratory and Gastrointestinal Mucosae.	Case Rep Pathol			2020
Hashimoto T, Kaibuchi-Ando K, Sugiura K, Muro Y, Takahashi Y, Kojima S, Ishii N, Akiyama M.	Successful treatment with intravenous immunoglobulin and rituximab for bronchiolitis obliterans associated with paraneoplastic pemphigus.	J Dermatol.	47(10)	e368-e370,	2020
Hashimoto T, Kokubu H, Nishikawa J, Kato T, Mukaisho K, Hayashi D, Tateishi C, Tsuruta D, Tanaka T, Fujimoto N.	Paraneoplastic Pemphigus Mimicking Toxic Epidermal Necrolysis Associated with Follicular Lymphoma: Possible Pathological Role of CD8 T Cells.	Acta Derm Venereol	100(14)		2020
Hashimoto T, Kowalewski C, Joly P.	Editorial: Autoimmune Blistering Diseases.	Front Immunol			2020

Hashimoto T, Shimokata-Isoe M, Munetsugu T, Okuzawa M, Hirose M, Ishikawa T, Koga H, Ishii N, Satoh T.	Atypical pemphigus with anti-desmoglein 2 and 3 antibodies, initially presenting as pemphigus vulgaris with anti-desmoglein 3 antibodies.	Eur J Dermatol.	30(4)	417-418,	2020
Hashimoto T, Solimani F, Meier K, Zimmer C,	Immune serological diagnosis of pemphigus.	G Ital Dermatol Venereol	156(2)	151-160	2020
Hashimoto T, Okubo R, Hayashi S, Kaminaga T, Koike M, Hamasaki Y, Ishii N, Hayashi D, Tateishi C, Tsuruta D, Igawa K.	A case of bullous systemic lupus erythematosus presenting both IgG and IgA autoantibodies for collagen VII.	Int J Dermatol	59(7)	e260-e262	2020
Hashimoto T, Querol-Cisneros E, Moreno-Artero E, Rodríguez-Garijo N, Tomás-Velázquez A, Querol I, Ishii N, España A.	Bullous pemphigoid without detection of autoantibodies in a patient with psoriasis under ustekinumab.	J Dtsch Dermatol Gesellschaft	19(2)	265-267	2020
Hashimoto T, Ignasi Marti-Marti, Constanza Riquelme-Mc Loughlin, Priscila Giavedoni, Carmen Martínez, Norito Ishii, José M. Mascaró Jr.	Autoimmune bullous diseases following hematopoietic cell transplantation.	J Dermal	60	e80-e119	2021

Hashimoto T, Maki N, Yamada T, Ishii N, Tsuruta D, Demitsu T.	A case of pemphigoid with IgG antibodies to BP180 C-terminal domain and laminin gamma-1 (p200) developed after pneumococcal vaccination,	J Dermatol.	48(1)	101-105	2021
Hashimoto T, Kakehi Y, Miyagawa F, Ogawa K, Asada H.	A case of anti-laminin γ 1 pemphigoid associated with ulcerative colitis and acquired perforating dermatosis.	J Dermatol,	48(1)	e35–e36	2021
Moriwaki S, Onishi M, Tsunoda K, Maeda F, Amano H.	Angiosarcoma of the Auricle in a Patient with Xeroderma Pigmentosum Variant	Case Rep Dermatol	12	144-149	2020
Moriwaki S, Hirakawa Y, Furukawa F, Kondo Y, Moriwaki S.	Acute changes in nidogen-1 expression in the epidermal basement membrane of a 3-dimensional cultured human skin model after ultraviolet B irradiation.	Photodermatol Photoimmunol Photomed	36	499-502	2020
Koremasa Hayama Hideki Fujita, Takashi Hashimoto, Tadashi Terui	Questionnaire-based epidemiological study of hidradenitis suppurativa in Japan revealing characteristics different from those in Western countries	The Journal of Dermatology	47(7)	743-748	2020
Koremasa Hayama, Nobuyuki Nishimori, Kumiko Kimura, Hideki Fujita, Kyoko Fujiwara, Tadashi Terui	A Novel NCSTN Gene Mutation in a Japanese Family with Hidradenitis Suppurativa	Acta dermato-venereologica	100	Adv00283	2020

<p>Kanazawa N, Okamoto K, Tojyo I, Shintani Y, Nakanishi T, Mizobata N, Takeda Y, Suzuki S, Ieda S, Ueda M, Fujita S.</p>	<p>Dental treatment for patients with Nakajo-Nishimura syndrome: Report of three cases.</p>	<p>J Oral Maxillofac Surg Med Pathol</p>	<p>32</p>	<p>129-131</p>	<p>2020</p>
<p>Kanazawa N, Ayaki T, Murata K, Uruha A, Ohmura K, Sugie K, Kasagi S, Li F, Mori M, Nakajima R, Sasai T, Nishino I, Ueno S, Urushitani M, Furukawa F, Ito H, Takahashi R</p>	<p>Myositis with sarcoplasmic inclusions in Nakajo-Nishimura syndrome: a genetic inflammatory myopathy.</p>	<p>Neuropathol Appl Neurobiol</p>	<p>46</p>	<p>579-587</p>	<p>2020</p>
<p>Kanazawa N, Nohara T, Yanagi T, Yabe I, Ota N, Ujii H, Kosumi H, Mai Y, Shimizu H.</p>	<p>Familial chilblain lupus with TREX1 mutation and cerebrovascular disease.</p>	<p>Lancet Rheumatol</p>	<p>2</p>	<p>e724</p>	<p>2020</p>

<p>Kanazawa N, Matsuda T, Kambe N, Ueki Y, Izawa K, Honda Y, Kawakami A, Takei S, Tonomura K, Inoue M, Kobayashi H, Okafuji I, Sakurai Y, Kato N, Maruyama Y, Inoue Y, Otsubo Y, Makino T, Okada S, Kobayashi I, Yashiro M, Ito S, Fujii H, Kondo Y, Okamoto N, Iwata N, Kaneko U, Doi M, Hosokawa J, Ohara O, Saito MK, Nishikomori R, PIDJ members in the JSIAD</p>	<p>Clinical characteristics and treatment of 50 cases of Blau syndrome in Japan confirmed by genetic analysis of the NOD2 mutation</p>	<p>Ann Rheum Dis</p>	<p>79</p>	<p>1492-1499</p>	<p>2020</p>
<p>Kanazawa N, Arakawa A, Kambe N, Nishikomori R, Tanabe A, Ueda M, Nishigori C, Miyachi Y,</p>	<p>NOD2 mutation-associated case with Blau syndrome triggered by BCG vaccination.</p>	<p>Children (Basel)</p>	<p>8</p>	<p>117</p>	<p>2021</p>
<p>Kanazawa N, Kase N, Terashima M, Ohta A, Niwa A, Honda-Ozaki F, Kawasaki Y, Nakahata T, Saito MK</p>	<p>Pluripotent stem cell-based screening identifies CUDC-907 as an effective compound for restoring the in vitro phenotype of Nakajo-Nishimura syndrome</p>	<p>Stem Cells Transl Med</p>	<p>10</p>	<p>455-464</p>	<p>2021</p>

Kawakami T, Kikuchi A, Miyabe C, Ikeda T, Takeuchi S, Tamura Y, Nishibata Y, Masuda S, Nakazawa D, Tomaru U, Ishizu A	Relationship between lysosomal-associated membrane protein-2 and anti-phosphatidylserine/prothrombin complex antibody in pathogenesis of cutaneous vasculitis.	Clin Exp Rheumatol.	38 (2)	161-165	2020
Kawakami T, Abe Y, Saeki K, Dobashi H, Hayashi T, Kobayashi M, Kaname S, Harigai M, Tamura N.	Clinical characteristics and social productivity levels of patients with malignant rheumatoid arthritis based on a nationwide clinical database in Japan: annual survey from 2003 to 2014.	Mod Rheumatol	31(3)	621-628	2020
Kawakami T, Ikeda T, Miyabe C, Jinnin M.	Peristomal pyoderma gangrenosum in patients who undergo colectomy and colostomy for incurable inflammatory bowel disease.	J Cutan Immunol Allergy	3	17-18	2020
Kawakami T, Miyabe C, Nomura J, Ikeda T, Takahashi K.	Squamous cell carcinoma-like ungual fibroma as early diagnostic indicators of tuberous sclerosis complex in an elderly patient.	J Cutan Immunol Allergy	3	111-112	2020
Kawakami T, Ikeda T, Iwama E, Yokoyama K, Takahashi K.	External dental fistula due to face mask used in non-invasive positive pressure ventilation.	J Cutan Immunol Allergy	3	122-123	2020
Kawakami T, Miyabe C, Nomura J, Ikeda T, Takahashi K	Skin biopsies using dermoscopy for earlier diagnosis of intravascular large B-cell lymphoma.	J Dermatol		e276-e278.	2020

<p>Kawakami T, Ikeda T, Shirota Y, Iwama E, Yokoyama K, Takahashi K,</p>	<p>Pityriasis lichenoides et varioliformis associated with anti-Ku positive refractory interstitial lung disease and dermatomyositis.</p>	<p>J Dermatol</p>		<p>e403-e404</p>	<p>2020</p>
<p>Kawakami T, Hasegawa M, Inoue Y, Kaneko S, Kano H, Shintani Y, Tsujita J, Fujita H, Motegi S, Pavoux AL, Asai J, Asano Y, Abe M, Amano M, Ikegami R, Ishii T, Isei T, Isogai Z, Ito T, Irisawa R, Iwata Y, Otsuka M, Omoto Y, Kato H, Kadono T, Kawaguchi M, Kukino R, Kono T, Koga M, Kodera M, Sakai K, Sakurai E, Sarayama Y, Tanioka M,</p>	<p>Wound, pressure ulcer and burn guidelines-1: Guidelines for wounds in general, second edition.</p>	<p>J Dermatol</p>	<p>47(8)</p>	<p>807-833</p>	<p>2020</p>

Tanizaki H, Doi N, Nakanishi T, Hashimoto A, Hayashi M, Hirosaki K, Fujimoto M, Fujiwara H, Maekawa T, Matsuo K, Madokoro N, Yatsushiro H, Yamasaki O, Yoshino Y, Tachibana T, Ihn H.					
Kawakami T, Akiyama M, Ishida-Yamamoto A, Nakano H, Mitoma C, Yoneda K, Suga Y.	Clinical practice guide for the treatment of perforating dermatosis.	J Dermatol.	47(12)	1374-1382	2020
Kawakami T, Komatsu T, Yokoyama K, Iwama E, Dong Y.	Establishment of co-culture of human induced pluripotent stem (iPS) cell-derived melanocytes and keratinocytes in vitro.	J Dermatol	48(1)	123-125	2021
Kawakami T, Takahashi K, Ikeda T, Yokoyama K.	Cutaneous ulcer resembling pyoderma gangrenosum in a patient with antiphospholipid syndrome.	J Cutan Immunol Allergy.	4	17-18	2021

Yoneda K, Shimokawa T, Yamagata M, Hayashi K, Miura K, Tomita S.	Yohimbine ameliorates lipopolysaccharide-induced acute kidney injury in rats.	J Pharmacol Sci	871: 1729 17 Epub 2020 Jan 11		2020
Yoneda K, Kawakami T, Akiyama M, Ishida-Yamamoto A, Nakano H, Mitoma C, Suga Y.	Clinical practice guide for the treatment of perforating dermatosis.	J Dermatol	47	1374-1382	2020
Yoneda K, Hayashi K, Shimokawa T, Yamagata M.	Inhibition of α 2-adrenoreceptor is renoprotective in 5/6 nephrectomy-induced chronic kidney injury rats.	J Pharmacol Sci	145	79-87	2021
Yoneda K, Nakai K, Demitsu T, Kubota Y.	The sign of Leser-Trélat in a case of Waldenström macroglobulinemia.	Indian J Dermatol			in press
Yoneda K, Kubo A, Nomura T, Ishida-Yamamoto A, Suga Y, Akiyama M, Kanazawa N, Hashimoto T.	Japanese guidelines for the management of palmoplantar keratoderma.	J Dermatol			in press

研究成果の刊行に関する一覧表

書籍(和文)

著者氏名	論文タイトル名	書籍全体の編集者名	書 籍 名	出版社名	出版地	出版年	ページ
森脇真一	コケイン症候群	錦織千佳子、川田暁、森田明理、森脇真一	臨床光皮膚科学	南江堂	東京	2021	157-161
森脇真一	紫外線高感受性症候群	錦織千佳子、川田暁、森田明理、森脇真一	臨床光皮膚科学	南江堂	東京	2021	162-163
森脇真一	硫黄欠乏性毛髪発育異常	錦織千佳子、川田暁、森田明理、森脇真一	臨床光皮膚科学	南江堂	東京	2021	164-166
森脇真一	遮光対策とサンスクリン剤	錦織千佳子、川田暁、森田明理、森脇真一	臨床光皮膚科学	南江堂	東京	2021	187-199
森脇真一	皮膚科用剤一覧 サンスクリン剤	高橋健造、佐伯秀久	皮膚疾患最新の治療 2021-2022	南江堂	東京	2021	335-339
森脇真一	紫外線とビタミンD	田中清、内藤裕二、滝谷公隆	ビタミン・バイオファクター総合辞典	朝倉書店	東京	2021	462-463
金澤伸雄	自己炎症性疾患	藤本学	皮膚科ベストセクション-皮膚科膠原病 皮疹から全身を診る	中山書店	東京	2021	450-456
金澤伸雄	自己炎症性症候群	佐藤伸一、藤本学、門野岳史、椛島健治	今日の皮膚疾患治療指針(第5版)	医学書院	東京	2022	522-524
金澤伸雄	Weber-Christian症候群	佐藤伸一、藤本学、門野岳史、椛島健治	今日の皮膚疾患治療指針(第5版)	医学書院	東京	2022	619-620
川上民裕	下腿の紫斑	梅林芳弘	皮膚診療ドリル あらゆる臨床医のための「皮疹の診かた」問題集 皮疹から疾患を考える	羊土社	東京	2021	22-25 153-155

川上民裕	下腿の「傷」	梅林芳弘	皮膚診療ドリル あらゆる臨床医のための「皮疹の診かた」問題集 皮疹から疾患を考える	羊土社	東京	2021	169-171
米田耕造	鶏眼、胼胝	高橋健造、佐伯秀久	皮膚疾患最新の治療 2023-2024	南江堂	東京		印刷中

書籍(英文)

著者氏名	論文タイトル名	書籍全体の編集者名	書籍名	出版社名	出版地	出版年	ページ
Hashimoto, T., Tsuruta, D., Tateishi, C. Ishii, N. Bagherani N.	Inflammatory Dermatoses	Smoller B, Bagherani N	Atlas of Dermatology, Dermatopathology and Venereology.	Springer Nature	Switzerland and AG	2022	pp105-131.
Hashimoto T	Diseases of the oral mucosa	Enno Schmidt		Springer Nature,		2021	

雑誌(和文)

発表者氏名	論文タイトル名	発表誌名	巻号	ページ	出版年
見代 佳奈、佐々木 駿、大歳 晋平、石井 文人、橋本 隆、末木 博彦	抗組織トランスグルタミナーゼ抗体陽性を示した Duhring 疱疹状皮膚炎の1例	皮膚科の臨床	63巻(11)	1675	2021
村上 遥子、吉田 亜希、井上 里佳、須永 真司、岸 晶子、石井 文人、橋本 隆、林 伸和	濾胞性リンパ腫患者に生じた抗デスマコリン3抗体単独陽性天疱瘡の1例	皮膚科の臨床	63巻(11)	1670	2021
新屋 光一郎、佐々木 駿、張田 修平、井藤 遥、中村 華子、北島 真理子、渡辺 秀晃、末木 博彦、石井 文人、橋本 隆	塩酸バンコマイシンにより誘発された線状 IgA 水疱性皮膚症の1例	臨床皮膚科	75巻(10)	779	2021

野村 史絵、 西部 明子、 牛上 敢、 二ツ谷 剛俊、 池村 溪伺、 八田 順子、 望月 隆、 南部 昌之、 石井 文人、 橋本 隆	Dipeptidyl Peptidase-4阻害薬長期内服後に発症した抗ラミニンγ1類天疱瘡の1例	皮膚科の臨床	63巻(2)	219	2021
栗田 昂幸、 日野 治子、 岩渕 千雅子、 石井 文人、 橋本 隆	結節性痒疹様の臨床像を呈した抗ラミニンγ1類天疱瘡 結節型抗ラミニンγ1類天疱瘡	臨床皮膚科	75巻(2)	119	2021
馬場 加那子、 石井 健、 市村 知佳、 橋本 隆、 石井 文人、 石河 晃	【最近の水疱症】 抗BP180型粘膜類天疱瘡	皮膚病診療	43巻(2)	124	2021
鈴木 華織、 井上 雄介、 石井 文人、 橋本 隆	前立腺癌と胆嚢癌を合併した抗ラミニンγ1類天疱瘡の1例	皮膚科の臨床	62巻(13)	1894	2021
越後 岳士、 碓井 雄大、 筒井 清広、 中村 聡、 石井文人、 橋本 隆	後天性表皮水疱症の1例	石川県立中央病院医学誌	43号	21	2021
森脇真一	紫外線による慢性皮膚障害	MB Derma	315	20-25	2021
葉山惟大	自己炎症性角化症としての化膿性汗腺炎に対する治療.	Visual Dermatology	20(7)	740-743	2022
金澤伸雄	プロテアソームとその異常による病態	臨床免疫・アレルギー科	76(4)	451-458	2021
金澤伸雄	Schnitzler症候群およびクリオピリン関連周期熱症候群	Visual Dermatology	20(6)	619-621	2021

米田耕造、久保亮治、乃村俊史、山本明美、須賀 康、秋山真志、金澤伸雄、橋本 隆	日本皮膚科学会診療の手引き：掌蹠角化症診療の手引き	日本皮膚科学会雑誌	130	2017-2029	2020
川上民裕、秋山真志、須賀 康、中野 創、三苫千景、山本明美、米田耕造	日本皮膚科学会診療の手引き：穿孔性皮膚症の診療の手引き	日本皮膚科学会雑誌	130	2007-2016	2020

雑誌(英文)

発表者氏名	論文タイトル名	発表誌名	巻号	ページ	出版年
Hashimoto T, Tsunoda T, Sato F, Izumi K, Nishie W, Ishii N, Qian H, Li X, Tsuruta D.	Two cases of granular C3 dermatosis with intraepidermal neutrophilic and eosinophilic infiltration possibly induced by anti-hypertensive drugs.	Australas J Dermatol	62(2)	e363-e365	2021
Koga H, Teye K, Otsuji Y, Ishii N, Hashimoto T, Nakama T.	Autoantibodies to DEC3 in Pemphigus Exclusively Recognize Calcium-Dependent Epitope in Extracellular Domain 2.	J Invest Dermatol	141(9)	2123-2131.e2	2021
Oiso N, Yanagihara S, Tateishi C, Ishii N, Hashimoto T, Tsuruta D, Kawada A.	Case of Antiplakin Dermatitis.	JAMA Dermatol	157(5)	602-603	2021
Hashimoto T.	Pathogenic role of ST18 in pemphigus vulgaris.	Br J Dermatol	184(6)	1001-1002	2021
Yoneda K, A Kubo, Nomura T, Ishida-Yamamoto A, Suga Y, Akiyama M, Kanazawa N, Hashimoto T.	Japanese guidelines for the management of palmoplantar keratoderma.	J Dermatol	48(8)	e353-e367	2021

Furukawa H, Omura R, Sugiura K, Kanazawa N, Inoue N, Qian H, Li X, Tsuruta D, Hashimoto T.	Granular C3 dermatosis-like immunological manifestation found in a case of acute generalized exanthematous pustulosis: Implication for the mechanism in C3 deposition to the epidermal basement membrane zone.	J Dermatol	48(5)	e238-e239	2021
Li X, Qian H, Natsuaki Y, Koga H, Kawakami T, Chiharu Tateishi C, Tsuruta D, Ishii N, Hashimoto T.	Clinical and immunological findings in 55 patients with anti-laminin-332-type mucous membrane pemphigoid.	Br J Dermatol	185(2)	449-451	2021
Li X, Qian H, Natsuaki Y, Koga H, Kawakami T, Chiharu Tateishi C, Tsuruta D, Ishii N, Hashimoto T.	Clinical and immunological findings in 55 patients with anti-laminin-332-type mucous membrane pemphigoid.	Br J Dermatol	185(2)	449-451	2021
Hashimoto T, Yamagami J, Zone J J.	History, Diagnosis, Pathogenesis and Nomenclature in Sublamina Dense-Type Linear IgA Disease.	JAMA Dermatol	157(8)	907-909	2021
Kawashima N, Nishikawa E, Tsuchisaka A, Hashimoto T, Okuno Y, Hamada M, Ichikawa D, Narita A, Muramatsu H, Nishio N, Kojima S, Muro Y, Takahashi Y.	Autoantibodies against the plakin family proteins as a novel marker for chronic graft-versus-host disease of the lung.	Bone Marrow Transplant	56(9)	2291-2294	2021
Kawashima H, Kageji R, Hida Y, Goto T, Ishii N, Hashimoto T.	Case of pemphigoid with antibodies to BP180 C-terminal domain and $\alpha 3$ subunit of laminin-332 associated with chronic graft-versus-host disease.	J Dermatol	48(9)	e447-e448	2021

Hamada T, Ishii N, Koga H, Teye K, Nagata S, Matsuo A, Okada T, Hashimoto T, Nakama T. P	Ulnar deviation with massive palmar keratoderma in epidermolytic ichthyosis.	J Dermatol	48(9)	e456-e457	2021
Emtenani S, Ghorbanalipour S, Mayer-Hain S, Kridin K, Komorowski L, Probst C, Hashimoto T, H H. Pas, Męcińska-Jundziłł K, Czajkowski R, Recke A, Sunderkötter C, Schneider W, Hundt E J, Zillikens D, Schmidt E, Ludwig J R, Hammers MC.	Pathogenic Activation and Therapeutic Blockage of FcαR-Expressing Polymorphonuclear Leukocytes in IgA Pemphigus.	J Invest Dermatol	141(12)	2820-2828	2021
Hudemann C, Maglie R, Llamazares M, Beckert B, Didona D, Tikkanen R, Schmitt T, Hashimoto T, Waschke J, Hertl M, Eming R.	Human Desmocollin 3-specific IgG Antibodies are Pathogenic in a Humanized HLA Class II Transgenic Mouse Model of Pemphigus.	J Invest Dermatol	142(3PtB)	915-923.e3	2021
Asano A, Nakai K, Hayashi D, Hashimoto T, Tsuruta D.	A case of delgocitinib-induced anti-LAD-1 IgG-positive, anti-BP180 NC16A IgG-negative bullous pemphigoid in a patient with atopic dermatitis.	Eur J Dermatol			2021
Ueo D, Furuhashi M, Sasaki T, Kudoh J, Parry A.D. D, J D. Winter, Sasaki T, Hashimoto T, Tsuruta D, Hatano Y, Fujiwara S.	Intragenic copy number variation in mouse epiplakin 1 (Eppk1) and the conservation of the repeat structures in the lower vertebrates.	J Dermatol	103(3)	186-189	2021

Lee Y S, Lee H K, Ishii N, Hashimoto T, Kim H J, Park K, Oh H C.	Rare case of bullous pemphigoid occurring on atrophic centers of disseminated superficial porokeratosis lesions.	J Dermatol	48(11)	e530-e531	2021
Ohata M, Fukumoto T, Hashimoto T, Jimbo H, Nishigori C.	The Koebner phenomenon seen in a case of drug-induced granular C3 dermatosis.	Clin Exp Dermatol	47(3)	609-611	2022
Taketoshi FUTATSUYA, Toshiki FUJII, Akiko NISHIBU, Takashi MOCHIZUKI, Yosuke MAI, Chiharu TATEISHI, Daisuke HAYASHI, Takashi HASHIMOTO, Daisuke TSURUTA, Akira SHIMIZU.	False negative for anti-BP180 antibody by chemiluminescent enzyme immunoassay (CLEIA): Dissociation from enzyme-linked immunosorbent assay (ELISA) and extended antigen-antibody reaction time.	J Dermatol	49(4)	e142-e144	2022
Landegren N, Ishii N, Guillen A M, Gunnarsson I H, Sardh F, Hallgren Å, Stähle M, Hagforsen E, Bradley M, Edqvist H-P, Pontén F, Mäkitie O, Eidsmo L, Norlén L, Achour A, Dahlbom I, Korponay-Szabó I, Agardh D, Alimohammadi M, Eriksson D, Hashimoto T, Kämpe O.	A gene-centric approach to biomarker discovery identifies transglutaminase 1 as an epidermal autoantigen.	Proc Natl Acad Sci USA	118(51)	e2100687118	2021
Furukawa H, Ozawa T, Sowa-Osako J, Sakai H, Hashimoto T, Tsuruta D.	Clinical, histopathological, and dermoscopic features of melanotic macules of the glans penis.	Our Dermatol Online	12(1)	86-87	2021

Furukawa H, Sowa-Osako J, Ozawa T, Hashimoto T, Tsuruta D.	A case of a long-neglected basal cell carcinoma on the scalp.	Our Dermatol Online.	12(2)	206-207	2021
Hiroki Furukawa, Hisayoshi Imanishi, Junko Sowa-Osako, Toshiyuki Ozawa, Takashi Hashimoto, Daisuke Tsuruta.	A case of pagetoid squamous cell carcinoma in situ: Bowen's disease of the glans penis requiring differentiation from extramammary Paget's disease.	Our Dermatol Online	12(1)	90-91	2021
Stephanie Goletz, Federica Giurdanella, Maiko M Holtsche, Miranda Nijenhuis, Barbara Horvath, Gilles F H Diercks, Detlef Zillikens, Takashi Hashimoto, Enno Schmidt, Hendri H Pas.	Comparison of Two Diagnostic Assays for Anti-Laminin 332 Mucous Membrane Pemphigoid.	Front Immunol	12	773720	2021
LeiBao, JingLi, FarzanSolimani, DarioDidona, PayalMPatel, XiaoguangLi, Hua Qian, Norito Ishii, Takashi Hashimoto, Michael Hertl, Kyle T Amber	Subunit-Specific Reactivity of Autoantibodies Against Laminin-332 Reveals Direct Inflammatory Mechanisms on Keratinocytes.	Front Immunol.	12	775412	2021
QianH, NatsuakiY, KogaH, KawakamiT, TateishiC, TsurutaD, Ishii N, Li X, Hashimoto T.	The Second Study of Clinical and Immunological Findings in Anti-laminin 332-Type Mucous Membrane Pemphigoid Examined at Kurume University-Diagnosis Criteria Suggested by Summary of 133 Cases.	Front Immunol	12	771766	2021
Koremasa Hayama, Hideki Fujita , Takashi Hashimoto, Tadashi Terui.	Overall Impairment of Quality of Life in Japanese Patients with Hidradenitis Suppurativa. : Comparison with National Standard.	Acta Dermatovenerol	102	adv00632	2022

Qian H, Zhou Z, Shi L, Li H, Liu W, Ai Y, Gao Y, Feng S, Hashimoto T, Li X.	Case Report: Variety of Target Antigens During 1 Year Follow-Up of a Patient Initially Diagnosed With Bullous Pemphigoid.	Front Immunol	12	825226	2022
Velez Ana Maria Abreu; Upegui-Zapata, Yulieth Alexandra; Valencia-Yepes, Carlos Andres; UpeguiQuiceño, Eduardo; Hong Yi; Florez, Adriana Vargas; Takashi Hashimoto; Howard, Michael S.	A new variant of endemic pemphigus foliaceus in Colombia South America.	Our Dermatology Online / Nasza Dermatologia Online .		p284-299. 16p.	2020
Furukawa H, Ozawa T, Sowa-Osako J, Sakai H, Hashimoto T, Tsuruta D	Clinical, histopathological, and dermoscopic features of melanotic macules of the glans penis	Our Dermatol Online	12(1)	86-87	2021
Furukawa H, Sowa-Osako J, Ozawa T, Hashimoto T, Tsuruta D	A case of a long-neglected basal cell carcinoma on the scalp	Our Dermatol Online.	12(2)	206-207	2021
Hiroki Furukawa, Hisayoshi Imanishi, Junko Sowa-Osako, Toshiyuki Ozawa, Takashi Hashimoto, Daisuke Tsuruta	A case of pagetoid squamous cell carcinoma in situ: Bowen's disease of the glans penis requiring differentiation from extramammary Paget's disease	<i>Our Dermatol Online</i>	12(1)	90-91	2021
Hashimoto, T., Tsuruta, D., Tateishi, C., Ishii, N., Bagherani N	"Immunobullous Dermatoses"	"Atlas of Dermatology, Dermatopathology and Venereology. Inflammatory Dermatoses"		pp105-131	2022,
Hashimoto T	Paraneoplastic pemphigus. Pp ??-??, In "Diseases of the oral mucosa", edited by Enno Schmidt,	Springer Nature,			2021

Otsuka T, Nakamura A, Moriwaki S	Decreased ionizing radiation-induced DNA damage repair function of cultured fibroblasts derived from patients with xeroderma pigmentosum variant.	Bulletin Osaka Med Pharm Univ	67 (1.2)	25-29	2021
Hayama K, Fujita H, Hashimoto T, Terui T.	Overall Impairment of Quality of Life in Japanese Patients with Hidradenitis Suppurativa: Comparison with National Standard.	Acta Derm Venereol	102	adv00632	2022
Hayashi N, Hayama K, Takahashi K, et al.	Real-world safety and effectiveness of adalimumab in patients with hidradenitis suppurativa: 12-week interim analysis of post-marketing surveillance in Japan.	J Dermatol	411-421	49(4)	2022
Nishiyama M, Li HJ, Okafuji I, Fujisawa A, Ehara M, Kambe N, Furukawa F, Kanazawa N	Sustained surface ICA M-1 expression and transient PDGF-B production by phorbol myristate acetate-activated THP-1 cells harboring Blau syndrome-associated <i>NOD2</i> mutations.	Children	8(5)	335	2021
Furukawa H, Omura R, Sugiura K, Kanazawa N, Inoue N, Qian H, Li X, Tsuruta D, Hashimoto T	Granular C3 dermatosis-like immunological manifestation found in a case of acute generalized exanthematous pustulosis: Implication for the mechanism in C3 deposition to the epidermal basement membrane zone.	J Dermatol	48(5)	e238-239	2021
Fukumura E, Nakai K, Togo S, Tokimasa S, Kanazawa N, Tsuruta D	Case of Muckle-Wells syndrome with obesity.	J Dermatol	48(9)	e438-439	2021

<p>Kanazawa N, Hemmi H, Kinjo N, Ohnishi H, Hamazaki J, Mishima H, Kinoshita A, Mizushima T, Hamada S, Hamada K, Kawamoto N, Kadowaki S, Honda Y, Izawa K, Nishikomori R, Tsumura M, Yamashita Y, Tamura S, Orimo T, Ozasa T, Kato T, Sasaki I, Fukuda-Ohta Y, Wakaki-Nishiyama N, Inaba Y, Kunimoto K, Okada S, Taketani T, Nakanishi K, Murata S, Yoshiura KI, Kaisho T.</p>	<p>Heterozygous missense variant of the proteasome subunit β-type 9 causes neonatal-onset autoinflammation and immunodeficiency.</p>	<p>Nat Commun</p>	<p>12(1)</p>	<p>6819</p>	<p>2021</p>
<p>Yoshitomi S, Hamano SI, Hayashi M, Sakuma H, Hirose S, Ishii A, Honda R, Ikeda A, Imai K, Jin K, Kada A, Kakita A, Kato M, Kawai K, Kawakami T, Kobayashi K, Matsuishi T, Matsuo T, Nabatame S, Okamoto N, Ito S, Okumura A, Saito A, Shiraishi H, Shirozu H, Saito T, Sugano H, Takahashi Y, Yamamoto H, Fukuyama T, Kuki I, Inoue Y.</p>	<p>Current medico-psycho-social conditions of patients with West syndrome in Japan.</p>	<p>Epileptic Disord</p>	<p>23(4)</p>	<p>579-589</p>	<p>2021</p>

Inoue Y, Hamano SI, Hayashi M, Sakuma H, Hirose S, Ishii A, Honda R, Ikeda A, Imai K, Jin K, Kada A, Kakita A, Kato M, Kawai K, Kawakami T, Kobayashi K, Matsuishi T, Matsuo T, Nabatame S, Okamoto N, Ito S, Okumura A, Saito A, Shiraishi H, Shirozu H, Saito T, Sugano H, Takahashi Y, Yamamoto H, Fukuyama T, Kuki I.	Burden of seizures and comorbidities in patients with epilepsy: a survey based on the tertiary hospital-based Epilepsy Syndrome Registry in Japan.	Epileptic Disord.	24(1)	82-94	2022
Shimokawa T, Yoneda K, Yamagata M, Hayashi K, Miura K and Tomita S	Yohimbine ameliorates lipopolysaccharide-induced acute kidney injury in rats.	J Pharmacol Sci	871: 172917 Epub 2020 Jan 11		2020
Kawakami T, Akiyama M, Ishida-Yamamoto A, Nakano H, Mitoma C, Yoneda K and Suga Y	Clinical practice guide for the treatment of perforating dermatosis.	J Dermatol	47	1374-1382	2020
Hayashi K, Shimokawa T, Yamagata M and Yoneda K	Inhibition of α 2-adrenoceptor is renoprotective in 5/6 nephrectomy-induced chronic kidney injury rats.	J Pharmacol Sci	145	79-87	2021
Yoneda K, Nakai K, Demitsu T and Kubota Y	The sign of Leser-Trélat in a case of Waldenström macroglobulinemia.	Indian J Dermatol	66	225	2021
Yoneda K, Kubo A, Nomura T, Ishida-Yamamoto A, Suga Y, Akiyama M, Kanazawa N and Hashimoto T	Japanese guidelines for the management of palmoplantar keratoderma.	J Dermatol	48	e353-e367	2021
Maki N, Demitsu T, Nagato H, Okada O, Yoneda K, Hashimoto T, Hasunuma N, Osada S-I and Manabe M	Symmetrical skin lesions on the gluteal region in a patient with anti-laminin-332 mucous membrane pemphigoid.	Acta Dermatovenerolo Croat	29	105-107	2021

Shimokawa T, Nakagawa T, Hayashi K, Yamagata M and Yoneda K	Subcellular distribution of α 2- adrenoceptor subtypes in rodent kidney.	Cell Tissue Res	Nov 27. doi: 10.1007/s0 0441-021- 03558- w. Online ahead of print.		2021
Fukunaga Y, Fukai K, Umekoji-Hayashi Ayano, Ishihara T, Shintani A, Tsuruta D.	Smoking is Associated with the Severity of Rhododendrol-induced Leukoderma and with the Occurrence of Leukomelanoderma.	Osaka city Medical Journal	67(1)	1-8	2021
Furukawa H, Omura R, Sugiura K, Kanazawa N, Inoue N, Qian H, Li X, Tsuruta D, Hashimoto T.	Granular C3 dermatosis- like immunological manifestation found in a case of acute generalized exanthematous pustulosis: Implication for the mechanism in C3 deposition to the epidermal basement membrane zone.	J Dermatol	(5)	e238-e239	2021
Hayashi E, Imanishi H, Tateishi C, Sowa-Osako J, Tsuruta D.	Acute generalized exanthematous pustulosis associated with human parvovirus B19 infection in an adolescent.	J Dermatol	48(5)	e236-e237	2021
Hashimoto T, Tsunoda T, Sato F, Izumi K, Nishie W, Ishii N, Qian H, Li X, Tsuruta D.	Two cases of granular C3 dermatosis with intraepidermal neutrophilic and eosinophilic infiltration possibly induced by anti-hypertensive drugs.	Australas J Dermatol	62(2)	e363-e365	2021
Mizukami Y, Sugawara K, Tsuruta D.	Female pattern hair loss with acromegaly.	Clin Exp Dermatol	46(3)	607-609	2021
Furukawa H, Sowa-Osako J, Ozawa T, Hashimoto T, Tsuruta D.	A case of a long- neglected basal cell carcinoma on the scalp.	Our Dermatology Online	12(2)	206-207	2021
Oiso N, Yanagihara S, Tateishi C, Ishii N, Hashimoto T, Tsuruta D, Kawada A.	Case of Antiplakin Dermatosis.	JAMA dermatology	157(5)	602-603	2021

Samotij D, Szczech J, Antiga E, Bonciani D, Caproni M, Chasset F, Dańczak-Pazdrowska A, Furukawa F, Hasegawa M, Hashizume H, Ikeda T, Islam A, Kim HJ, Lesiak A, Misery L, Mowla MR, Polańska A, Szepietowski JC, Tsuruta D, Verdelli A, Werth VP, Reich A.	Clinical characteristics of itch in cutaneous lupus erythematosus: A prospective, multicenter, multinational, cross-sectional study.	Lupus	30(9)	1385-1393	2021
Makino T, Ihn H, Nakagawa M, Urano M, Okuyama R, Katoh N, Tateishi C, Masuda K, Ogawa E, Nishida E, Nishimoto S, Muramoto K, Tsuruta D, Morita A.	Effect of adalimumab on axial manifestations in Japanese patients with psoriatic arthritis: a 24 week prospective, observational study.	Rheumatology	60(8)	3669-3678	2021
Li X, Qian H, Natsuaki Y, Koga H, Kawakami T, Tateishi C, Tsuruta D, Ishii N, Hashimoto T.	Clinical and immunological findings in 55 patients with anti-laminin 332-type mucous membrane pemphigoid.	Br J Dermatol	185(2)	449-451	2021
Kusutani N, Yamanaka-Takaichi M, Yanagishita-Nakatsuji S, Kadoya M, Hasegawa I, Tsutada T, Shimizu J, Ohe S, Isei T, Itoh Y, Fukai K, Tateishi C, Tsuruta D.	Anti-3-hydroxy-3-methylglutaryl-coenzyme A reductase antibody-positive myopathy associated with advanced stage of cutaneous squamous cell carcinoma.	Australas J Dermatol	62(3)	e460-e462	2021

Fukumura E, Nakai K, Togo S, Tokimasa S, Kanazawa N, Tsuruta D.	Case of Muckle-Wells syndrome with obesity.	J Dermatol	48(9)	e438-e439	2021
Kuroda Y, Yang L, Lai S, Guo J, Sayo T, Takahashi Y, Tsuruta D, Katayama I.	A Lower Irradiation Dose of 308 nm Monochromatic Excimer Light Might Be Sufficient for Vitiligo Treatment: A Novel Insight Gained from In Vitro and In Vivo Analyses.	Int J Mol Sci	22(19)	10409	2021
Ueo D, Furuhashi M, Sasaki T, Kudoh J, Parry DAD, Winter DJ, Sasaki T, Hashimoto T, Tsuruta D, Fujiwara S.	Intragenic copy number variation in mouse epiplakin 1 (Eppk1) and the conservation of the repeat structures in the lower vertebrates.	J Dermatol Sci	103(3)	186-189	2021
Nakai K, Tsuruta D.	What Are Reactive Oxygen Species, Free Radicals, and Oxidative Stress in Skin Diseases?.	Int J Mol Sci	22(19)	10799	2021
Wang Q, Kuroda Y, Yang L, Lai S, Mizutani Y Iddamalgoda A, Guo J, Yamamoto A, Murase D, Takahashi Y, Xiang L, Inoue S, Tsuruta D, Katayama I	GPNMB Extracellular Fragment Protects Melanocytes from Oxidative Stress by Inhibiting AKT Phosphorylation Independent of CD44.	Int J Mol Sci	22(19)	10843	2021
Oku A, Nakai K, Tsuruta D.	A case of prurigo pigmentosa occurring in a patient with psoriasis vulgaris following a ketogenic diet during the COVID-19 pandemic.	Int J Dermatol	60(11)	1437-1438	2021
Asano A, Sowa-Osako J, Umekoji-Hayashi A, Teramae A, Fukai K, Tsuruta D.	Nonpigmenting and pigmenting fixed drug eruptions due to clarithromycin.	Contact Dermatitis	85(5)	590-591	2021

Oku A, Nakai K, Ikenaga T, Sato K, Mitsuoka S, Takahashi S, Tanoue K, Sawada A, Nagami Y, Tsuruta D.	Case of afatinib-induced severe purpuric drug eruption with gastrointestinal bleeding.	J Dermatol	48(11)	e534-e535	2021
Hiroyasu S, Hiroyasu A, Granville DJ, Tsuruta D.	Pathological functions of granzyme B in inflammatory skin diseases.	J Dermatol Sci	104(2)	76-82	2021
Qian H. Natsuaki Y, Koga H, Kawakami T, Tateishi C, Tsuruta D, Ishii N, Li X, Hashimoto T.	The Second Study of Clinical and Immunological Findings in Anti-laminin 332-Type Mucous Membrane Pemphigoid Examined at Kurume University-Diagnosis Criteria Suggested by Summary of 133 Cases.	Front Immunol	12	771766	2021
Shiratori M, Ozawa T, Ito N, Awazu K, Tsuruta D.	Open study of photodynamic therapy for skin ulcers infected with MRSA and Pseudomonas aeruginosa.	Photodiagnosis Photodyn Ther	36	102484	2021
Matsumoto A, Nakai K, Tsuruta D, Sugawara K.	A Case of Nevoid Acanthosis Nigricans Successfully Treated with Topical Ketoconazole Plus Urea.	Acta Dermatovenerol Croat	29(3)	167-168	2021
Yamada Y, Inui K, Okano T, Mandai K, Nishikomori R, Nakamura H, Tsuruta D.	Ultrasound and biopsy findings in arthritis with familial Mediterranean fever.	J Med Ultrason (2001)	49(1)	115-116	2022
Toi N, Kurajoh M, Miyaoaka D, Nagata Y, Yamada S, Imanishi Y, Hayashi D, Tateishi C, Inaba M, Tsuruta D, Morita A, Emoto M.	Bexarotene-induced central hypothyroidism assessed by TRH stimulation test in cutaneous T-cell lymphoma patients.	Endocr J	69(1)	101-105	2022

Shiratori M, Ozawa T, Tsuruta D.	Syndactyly repair in Kindler syndrome.	J Dermatol	49(2)	e65-e66	2022
Asano A, Nakai K, Tsuruta D.	Lichenoid drug eruption associated with bisoprolol transdermal patches.	Contact Dermatitis	86(2)	139-141	2022
Hiroyasu S, Hiroyasu A, Mine M, Kotobuki Y, Tsuruta D.	Case of pemphigoid nodularis with immunoglobulin (Ig)G deposition accompanied by postinflammatory hypopigmentation without IgG deposition on the same forearm.	J Dermatol	49(3)	e99-e101	2022
Morita A, Tateishi C, Ikumi K, Hayashi D, Nakada A, Nishihara H, Torii K, Nishida E, Tsuruta D.	Comparison of the Efficacy and Safety of Bexarotene and Photo(Chemo)Therapy Combination Therapy and Bexarotene Monotherapy for Cutaneous T-Cell Lymphoma.	Dermatol Ther (Heidelb)	12(3)	615-629	2022
Ushida M, Arita T, Matsui M, Kanehisa F, Komori S, Katoh N, Konishi E, Shimizu A, Nakano H, Asai J.	Case of epidermodysplasia verruciformis with a novel mutation of TMC8.	J Dermatol	48	e568-569	2021

研究成果の刊行に関する一覧表

書籍（和文）

著者氏名	論文タイトル名	書籍全体の編集者名	書籍名	出版社名	出版地	出版年	ページ
森脇真一	アトピー性皮膚炎患者の紫外線対策	大塚篤司	まるごとアトピー	医学書院		2022	272-278
森脇真一	光線過敏性試験	地良樹・常深祐一郎・渡辺大輔	皮膚疾患診療実践ガイド第3版	文光堂		2022	146-151
森脇真一	サンスクリーン剤の使い方	尾見徳弥、宮田成章、宮地良樹、森脇真一	新しい美容皮膚科学	南山堂		2022	164-167
森脇真一	飲む日焼け止めの効果は？	宮地良樹、常深祐一郎	皮膚科診療Controversy	中外医学社		2022	334-336
森脇真一	光線過敏症の概念と分類	佐藤伸一、藤本学、門野岳史、梶島健治	今日の皮膚疾患治療指針第5版	医学書院		2022	653-654
森脇真一	色素性乾皮症	高橋健造、佐伯秀久	皮膚疾患最新の治療2023-2024	南江堂		2023.1	124
森脇真一	光線過敏症	福井次矢、高木誠、小室一成	今日の治療指針2023年度版—私はこう治療している	医学書院		2023.1	1257-1258
金澤伸雄	下腿に硬結をきたす皮膚疾患	宮地良樹、常深祐一郎、渡辺大輔	皮膚疾患診療実践ガイド第3版	文光堂	東京	2022	14-15
川上民裕	穿孔性皮膚症の診断の手引き	大山学	臨床皮膚科	医学書院	東京	2022	1415-1440
川上民裕	穿孔性皮膚症の診断基準・重症度分類	佐藤伸一	皮膚科セミナー	マルホ	東京	2022	4-8
川上民裕	ベーチェット病	葉山惟大	Monthly Book Derma.	全日本病院出版会	東京	2022	53-60
川上民裕	白斑の治療：再生医療の現状と展望	片山一朗	美容皮膚科学	医学出版	東京	2022	66-71
川上民裕	自己炎症性疾患としての壊疽性膿皮症	佐藤伸一	皮膚科	科学評論社	東京	2022	660-667
川上民裕	血管炎とウイルス感染症	佐藤伸一	皮膚科	科学評論社	東京	2022	274-281

米田耕造	鶏眼、胼胝	高橋健造、佐伯秀久	皮膚疾患最新の治療2023-2024	南江堂	東京	2023	172
------	-------	-----------	--------------------	-----	----	------	-----

書籍（英文）

著者氏名	論文タイトル名	書籍全体の編集者名	書籍名	出版社名	出版地	出版年	ページ
Hashimoto T	Chapter43 “Intercellular IgA dermatosis/IgA pemphigus”, Kang S et al.	Kang S	Fitzpatrick's Therapeutics, A Clinician's Guide to Dermatologic Treatment	McGraw Hill Education	New York, US	.2023	p212-214
Hashimoto T	Chapter 62, Intercellular IgA dermatosis/IgA pemphigus”, 10th edition of Fitzpatrick's Dermatology	Kang S Amagai M Bruckner AL Enk AH Marglis DJ McMichael AJ Orringer JS		McGraw Hill Education	New York, US		
Joly P, Schmidt E, Hashimoto T, Di Zenzo G, Li X	Editorial: Autoimmune blistering diseases, volume II.			Front Immunol		2023	

雑誌(和文)

発表者氏名	論文タイトル名	発表誌名	巻号	ページ	出版年
見代 佳奈, 岩立 和子, 北島 真理子, 石井 文人, 橋本 隆, 末木 博彦	【水疱症】発症初期に抗デスマグレイン1抗体がCLEIA法で陰性を示したが、2年半後の病勢軽快期に抗体価が上昇した落葉状天疱瘡の1例	皮膚科の臨床	64巻1号	Page9-13	2022
江口 杏子, 紺野 隆之, 逸見 愛美, 荒木 勇太, 難波 広幸, 石井 文人, 橋本 隆, 鈴木 民夫	【水疱症】免疫グロブリン大量静注療法を行った抗ラミニン332型粘膜類天疱瘡の1例	皮膚科の臨床	64巻1号	Page59-64	2022
阿部 佳奈美, 川瀬 正昭, 山田 朋子, 石井 文人, 橋本 隆, 出光 俊郎	【水疱症】後天性表皮水疱症の急性増悪に対し、ステロイドパルスと免疫グロブリン大量静注療法が有効だった1例	皮膚科の臨床	64巻1号	Page73-77	2022

種村智香, 布谷麻耶, 師岡友紀, 川端京子, 鶴田大輔, 橋本隆	天疱瘡・類天疱瘡患者の 日常生活における困難 感	日本看護学会 雑誌	42巻		2022
稲沖真, 西島千博, 中村裕美, 石井文人, 橋本隆	尋常性乾癬の紫外線治 療後に生じた表皮下水 疱症の1例	皮膚臨床	64(9)	Page1519- 1522	2022
清水 千尋, 立石 千晴, 今西 明子, 白鳥 隆宏, 前川 直輝, 鶴田 大輔, 橋本 隆, 泉 健太郎, 深井 和吉	ELISA法にて全長BP180 陽性、免疫ブロット法に てBP230陽性となったDP P-4阻害薬関連類天疱瘡 の1例	皮膚の科学	21巻1号	Page34-38	2022
岩津 理世, 佐藤 雅子, 加藤 麻衣子, 柳原 茂人, 大磯 直毅, 立石 千晴, 橋本 隆, 鶴田 大輔, 川田 暁, 大塚 篤司	抗ラミニン γ 1類天疱瘡 と抗ラミニン332型粘膜 類天疱瘡を合併した1例 (原著論文)	皮膚の科学	21巻2号	Page126-13 2	2022
岩津 理世, 佐藤 雅子, 加藤 麻衣子, 柳原 茂人, 大磯 直毅, 立石 千晴, 橋本 隆, 鶴田 大輔, 川田 暁, 大塚 篤司	抗ラミニン γ 1類天疱瘡 と抗ラミニン332型粘膜 類天疱瘡を合併した1例	皮膚の科学	21巻2号	Page126-13 2	2022
角田 孝彦, 新井 陽介, 川口 純之介, 小関 伸, 泉 健太郎, 石井 文人, 橋本 隆	バルヒディオ®配合錠に よる薬剤誘発性類天疱 瘡の1例	山形済生館医 誌	第47巻第1 号	Page58-62	2022
福村絵理奈, 大霜智子, 橋本 隆, 鶴田大輔	Focal Acral Hyperkera tosisの1例	皮膚科の臨床	65巻4号	Page501-50 4	2023
角田孝彦, 吉岡千春, 川口純之介, 泉健太郎, 石井文人, 橋本隆	後天性表皮水疱症の1 例	山形済生館医 学雑誌			2023 in press

発表者氏名	論文タイトル名	発表誌名	巻号	ページ	出版年
森脇真一	色素性乾皮症(XP)を極める	MB Derma	320	237-242	2022
金澤伸雄、和田吉弘	Sweet病	皮膚科の臨床	64(5, 4月臨時増刊号)	674-678	2022
金澤伸雄	自己炎症性疾患	Seminaria Dermatologieマ	(277)	18-23	2022
金澤伸雄	自己炎症性症候群としての好中球性皮膚疾患	Monthly Book Derma	(324)	61-71	2022
藤本真由、永井諒、今井康友、金澤伸雄	シクロスポリンが治療に有効であったWeber-Christian病の1例	皮膚科の臨床	64(10)	1635-1639	2022
金澤伸雄	プロテアソーム異常による自己炎症性疾患	兵庫医科大学医学雑誌	47(1)	41-47	2022
金澤伸雄	自己炎症性疾患	皮膚科	2(6)	735-742	2022
金澤伸雄	結節性紅斑	日本医事新報	(5145)	45-46	2022
金澤伸雄	PRAASの基本病態と新概念	BIO Clinica	38(2)	116-121	2023
金澤伸雄	プロテアソーム関連自己炎症性症候群	小児科診療	86(3)	331-336	2023
金澤伸雄	自己炎症性凍瘡様ループス	皮膚科	3(4)	473-482	2023
山本俊幸、山崎研志、山中恵一、小宮根真弓、川上民裕、山元修、金蔵拓郎、樋口哲也、高橋隼也、松島由明、菊池信之	壊疽性膿皮症診療の手引き2022	日本皮膚科学会雑誌	132	1415-1440	2022
米田耕造、久保亮治、乃村俊史、山本明美、須賀康、秋山真志、金澤伸雄、橋本隆	日本皮膚科学会診療の手引き：掌蹠角化症診療の手引き	日本皮膚科学会雑誌	130	2017-2029	2020

川上民裕、秋山真志、須賀康、中野創、三苫千景、山本明美、米田耕造	日本皮膚科学会診療の手引き：穿孔性皮膚症の診療の手引き	日本皮膚科学会雑誌	130	2007-2016	2020
中野創	知っておきたいウイルスの話題 疣贅状表皮発育異常症	J Visual Dermatol	21	1025-1027	2022

雑誌(英文)

発表者氏名	論文タイトル名	発表誌名	巻号	ページ	出版年
Kuang W, Qian H, Zhang Q, Li W, Hashimoto T, Zeng X, Li X	Case report: Mucous membrane pemphigoid with IgG and IgA anti-laminin γ 1 antibodies and IgA anti-laminin α 5 antibodies.	Front Immunol	13	903174	2022
Kugelmann D, Anders M, Sigmund AM, Egu DT, Eichkorn RA, Yazdi AS, Sárdy M, Hertl M, Didona D, Hashimoto T, Waschke J	Role of ADAM10 and ADAM17 in the Regulation of Keratinocyte Adhesion in Pemphigus Vulgaris	Front Immunol	13	884248	2022
Minakawa S, Matsuzaki Y, Hashimoto T, Ishii N, Nishie W, Mitsuru N, Sawamura D	A case of anti-BP180-type mucous membrane pemphigoid with IgG and IgA autoantibodies showing distinct reactivities	Acta Dermatovenol Croat	30(1)	54-56	2022
Hashimoto T, Tsunoda T, Arai Y, Izumi K, Ishii N, Qian H, Li X, Tsuruta D	A case of dipeptidyl peptidase-4 inhibitor-related anti-BP230-type bullous pemphigoid showing granular C3 dermatosis-like direct immunofluorescence staining	Eur J Dermatol	32(4)	549-551	2022

Kitayama S, Makino T, Hayashi M, Furukawa F, Torai R, Mizawa M, Ishii N, Hashimoto T, Shimizu T	A case of linear IgA disease with IgA antibodies to type VII collagen demonstrated by immunofluorescence overlay antigen mapping	Eur J Dermatol	32(4)	553-554	2022
Matsushima Y, Kitano M, Hayashi D, Goto H, Mine M, Yokoe T, Kondo M, Habe K, Toiyama Y, Hashimoto T, Tsuruta D, Takeuchi K and Yamanaka K	A case of IgG and IgA anti-laminin-332 antibody-positive mucous membrane pemphigoid with IgG and IgA anti-envoplakin and anti-periplakin antibodies	Dermatopathology (Basel)	9(3)	287-291	2022
Kita K, Kurokawa I, Hayashi D, Hashimoto T	Prurigo pigmentosa clinically and immunologically mimicking autoimmune bullous disease: A case report	Front Med (Lausanne)	9	1047870	2022
Hamaguchi M, Oiso N, Sato M, Kawada A, Tateishi C, Hashimoto T, Tsuruta D, Ohtsuka A	Epidermolysis bullosa acquisita with concomitant autoantibodies to 3 subunit of laminin 332	J Dermatol		Online ahead of print.	2022
Kokubu H, Takahashi T, Tateishi C, Hashimoto T, Tsuruta D, Fujimoto N	Associations of autoimmune bullous diseases and autoantibodies against epidermal autoantigens in patients with inflammatory myopathy	Mod Rheumatol		Online ahead of print	2022
Gao Y, Qian H, Hashimoto T, Li X	Potential contribution of anti-p200 autoantibodies to mucosal lesions in anti-p200 pemphigoid	Front Immunol	14	1118846	2023
Maglie R, De Almeida CV, Baffa ME, Bianchi B, Caproni M, Di Zenzo G, Li X, Hirako Y, Hashimoto T, Tusa I, Lulli M, Rovida E, Antiga E	Anti-β4 integrin autoantibodies in patients with mucous membrane pemphigoid: a retrospective analysis from a tertiary centre in Italy	J Eur Acad Dermatol Venereol	37(2)	e249- e251	2023

Liu W, Li H, Jin Y, Cheng L, She L, Gao Y, Zhou Z, Feng S, Qian H, Hashimoto T, Li X	Case Report: Mucous membrane pemphigoid with complicated autoantibody profile indicating the necessity of comprehensive diagnostic methods and the contribution of IgA autoantibodies	Front Immunol	14	1149119	2023
Vernal S, Bueno-Filho R, Hashimoto T, Roselino M A	Pemphigus vulgaris associated with nasoseptal perforation, ocular conjunctival herpes infection and milia formation	An Bras Dermatol		Online ahead of print	2023

<p>Antiga E, Bech R, Maglie R, Genovese G, Borradori L, Bockle B, Caproni M, Caux F, Chandran NS, Corrà A, D'Amore F, Daneshpazhooh M, De D, Didona D, Dmochowski M, Drenovska K, Ehrchen J, Feliciani C, Goebeler M, Groves R, Günther C, Handa S, Hofmann SC, Horvath B, Ioannidis D, Jedlickova H, Kowalewski C, Kridin K, Joly P, Lim YL, Marinovic B, Maverakis E, Meijer J, Patsatsi A, Pincelli C, Prost C, Setterfield J, Sprecher E, Skiljevic D, Tasanen K, Uzun S, Van Beek N, Vassileva S, Vorobyev A, Vujic I, Wang G, Wang M, Wozniak K, Yayli S, Zambruno G, Hashimoto T, Schmidt E, Mascarò JM Jr, Marzano AV</p>	<p>S2k guidelines on the management of paraneoplastic pemphigus/paraneoplastic autoimmune multiorgan syndrome initiated by the European Academy of Dermatology and Venereology (EADV)</p>	<p>J Eur Acad Dermatol Venereol</p>		<p>Online ahead of print</p>	<p>2023</p>
---	---	-------------------------------------	--	------------------------------	-------------

Li X, Di Zenzo G, Schmidt E, Joly P, Hashimoto T	Editorial: Autoimmune blistering diseases - volume II	Front Immunol	14	1175962	2023
Hayashi D, Hashimoto T, Mine M, Ishii N, Izumi K, Tsuruta D	Analysis of anti-laminin γ 1 autoantibodies in anti-p200 pemphigoid by immunoblotting using cultured cells	Analysis of anti-laminin γ 1 autoantibodies in anti-p200 pemphigoid by immunoblotting using cultured cells		in press	2023
Kitayama S, Makino T, Hayashi M, Mizawa M, Ishii N, Hashimoto T, Shimizu T	Usefulness of immunofluorescence overlay antigen mapping in identification of autoantigen in anti-p200 pemphigoid	J Dermatol		in press	2023
Hashimoto T, Qian H, Ishii N, Nakama T, Tateishi C, Tsuruta D, Li X	Classification and antigen molecules of autoimmune bullous diseases	Biomolecules		in press	2023
Buján-Bonino C, Bosch-Amate X, Hashimoto T, Ishii N, José M, Mascaró Jr	IgA anti-p200 pemphigoid: A rare case of bullous disease showing areolar tropism	Journal der Deutschen Dermatologischen Gesellschaft (JDDG)		in press	2023
Minakawa S, Matsuzaki Y, Yao S, Sagara C, Akasaka E, Koga H, Ishii N, Hashimoto T, Sawamura D	A case of autoimmune bullous disease with IgG and IgM anti-basement membrane zone antibodies relapsed after COVID-19 mRNA vaccination	Front Med		in press	2023

Senju C, Nakazawa Y, Shimada M, Iwata D, Matsuse M, Tanaka K, Miyazaki Y, Moriwaki S, Mitake N, Ogi T	Aicardi-Goutières syndrome with SAMHD1 deficiency can be diagnosed by unscheduled DNA synthesis test.	<i>Frontiers in Pediatrics</i>	10	1048002	2022
---	---	--------------------------------	----	---------	------

Matsuda T, Kambe N, Takimoto-Ito R, Ueki Y, Nakamizo S, Saito MK, Takei S, Kanazawa N	Potential benefits of TNF targeting therapy in Blau syndrome, a NOD2-associated systemic autoimmune inflammatory granulomatosis	Front Immunol	13	895765	2022
Miyamoto T, Honda Y, Izawa K, Kanazawa N, Kawakami S, Ohnishi H, Fujimoto M	Assessment of type I interferon signatures in undifferentiated inflammatory diseases: A Japanese multicenter experience	Front Immunol	13	905960	2022
Matsuki Y, Kawairi R, Suyama T, Katagiri K, Kanazawa N, Inaba Y	A case of VEXAS syndrome with myositis possibly associated with macrophage activation syndrome	J Dermatol	49(12)	e441-e443	2022
Takimoto-Ito R, Kambe N, Kogame T, Nomura T, Izawa K, Jo T, Kanazawa Y, Yoshifuji H, Tabuchi Y	Summary of the current status of clinically diagnosed cases of Schnitzler syndrome in Japan	Allergol Int	72(2)	297-305	2023
Kanazawa N, Ishii T, Takita Y, Nishikawa A, Nishikomori R	Efficacy and safety of baricitinib in Japanese patients with autoinflammatory type I interferonopathies (NNS/CANDLE, SAVI, And AGS)	Pediatr Rheumatol	21	38	2023
Kawakami T.	Surgical procedures and innovative approaches for vitiligo regenerative treatment and melanocytorrhagy.	J Dermatol.	49(4)	391-401	2022
Ikeda T, Yokoyama K, Kawakami T.	Heliotrope-like manifestation of adult-onset Still disease with macrophage activation syndrome: a case-based review.	J Dermatol.	49(7)	736-740	2022
Kawakami T, Yokoyama K, Ikeda T, Nishibata Y, Masuda S, Tomaru U, Ishizu A.	The presence of neutrophil extracellular traps in superficial venous thrombosis of Behcet's disease.	J Dermatol.	49(7)	741-745	2022

Yokoyama K, Ikeda T, Kawakami T.	Merkel cell carcinoma on the dorsalis pedis with both dot-like perinuclear and cytoplasmic pattern of CK20 positivity.	J Cutan Immunol Allergy.	5	194-195	2022
Kawakami T, Nakakade I, Tamura Y, Ito F, Nishibata Y, Masuda S, Tomaru U, Ishizu A.	Typical cutaneous small-vessel vasculitis induced by combined injection of anti-phosphatidylserine/prothrombin complex antibody.	J Dermatol.	49(12)	1233-1237	2022
Ikeda T, Yokoyama K, Kawakami T.	Overlapping acute generalized exanthematous pustulosis drug reaction with eosinophilia and systemic symptoms induced by a second dose of the Moderna COVID-19 vaccine.	J Dermatol.	49(12)	e446-e447	2022
Dong Y, Kawakami T, Komatsu T.	Regulation of adhesion molecules and basic fibroblast growth factor 2 in non-segmental vitiligo-derived primary melanocytes.	J Dermatol.	108(2)	109-111	2022
Shimokawa T, Yoneda K, Yamagata M, Hayashi K, Miura K and Tomita S	Yohimbine ameliorates lipopolysaccharide-induced acute kidney injury in rats.	J Pharmacol Sci	871: 1729-1737 Epub 2020 Jan 11		2020
Kawakami T, Akiyama M, Ishida-Yamamoto A, Nakano H, Mitoma C, Yoneda K and Sugaya Y	Clinical practice guide for the treatment of perforating dermatosis.	J Dermatol	47	1374-1382	2020
Hayashi K, Shimokawa T, Yamagata M and Yoneda K	Inhibition of α 2-adrenoceptor is renoprotective in 5/6 nephrectomy-induced chronic kidney injury rats.	J Pharmacol Sci	145	79-87	2021

Yoneda K, Nakai K, Demitsu T and Kubota Y	The sign of Leser-Trélat in a case of Waldenström macroglobulinemia.	Indian J Dermatol	66	225	2021
Yoneda K, Kubo A, Nomura T, Ishida-Yamamoto A, Sugay Y, Akiyama M, Kanazawa N and Hashimoto	Japanese guidelines for the management of palmoplantar keratoderma.	J Dermatol	48	e353-e367	2021
Maki N, Demitsu T, Nagato H, Okada O, Yoneda K, Hashimoto T, Hasunuma N, Osada S-I and Manabe M	Symmetrical skin lesions on the gluteal region in a patient with anti-laminin-332 mucous membrane pemphigoid.	Acta Dermatovenerol Croat	29	105-107	2021
Shimokawa T, Nakagawa T, Hayashi K, Yamagata M and Yoneda K	Subcellular distribution of α 2-adrenoceptor subtypes in rodent kidney.	Cell Tissue Res	387	303-314	2022