

# 令和2年度厚生労働科学研究費補助金 難治性疾患政策研究事業 分担研究報告書

## 眼皮膚白皮症に関する研究：診療ガイドラインのさらなる啓蒙・普及と 患者レジストリ体制の構築をめざす。

研究分担者 鈴木民夫 山形大学医学部皮膚科学講座（教授）

### 研究要旨

眼皮膚白皮症患者に対する診療・指導の均てん化を行うために診療ガイドラインの活用が重要であり、そのため医療従事者への広報を行った。また、患者会での正しい知識の普及も重要である。一方で、正確な診断のためには遺伝子診断が最も負担が少なく正確な方法であり、その結果の蓄積を行い、レジストリの拡充を行った。

### A. 研究目的

眼皮膚白皮症は数万人に1人の稀な疾患のため、十分な知識と経験を持っている医療関係者は少ない。そのため、診断・診療、患者への生活指導にあたっては診療ガイドラインを適切に用いることが有益である。そこで、眼皮膚白皮症診療ガイドラインならびにその補遺の啓蒙・普及を行い、本症に対する医療レベルの均てん化を行うとともに、正しい診断のためには遺伝子診断が最も正確で簡便であることから、遺伝子診断による診断の推奨とその結果を用いて、患者レジストリの構築・症例の追加を行う。

### B. 研究方法

既に公表されている眼皮膚白皮症診療ガイドライン補遺の医療従事者への広報を学会や研究会の講演を通じて行う。また、難病申請にあたって問題が生じた場合は訂正を行っていく。さらに、患者会と連絡を取り合って、患者会での正しい知識の普及と個別相談に応じる。既に患者会における講演・相談は実績があり、今後も継続する。

一方で、我々の施設では、国内・外より眼皮膚白皮症を含む遺伝性色素異常症の症例の遺伝子診断を行っていることから、その結果をレジストリに追加していく。

(倫理面への配慮)

研究内容は山形大学医学部倫理委員会の承認を得ている。また、個人の特定がなされないように十分な配慮を行なう。

### C. 研究結果

本年度は、日本臨床皮膚科医会、日本皮膚科学会総会等において本ガイドラインの内容について解説し、普及を行った。

難病申請にあたっての具体的な問題点は明らかにならなかった。また、患者会である日本アルビニズムネットワークの代表者である相羽大輔氏とはメールにて連絡を取り合い、コロナ禍のために集合することは難しいため、今後どのような形でサポートできるかを相談した。

患者レジストリ体制については、遺伝子診断を実施した症例は22名増え、合計190症例になった。

### D. 考察

患者、および医療関係者への地道な広報が重要であり、最も確実な方法であることから、講演会や学会等で本疾患の啓蒙・普及に務めた。遺伝子診断については、58遺伝子のパネルを作成して網羅的に遺伝子スクリーニングするターゲットリシークエンス法の運用が軌道に乗り、それと共に遺伝子依頼症例が増えてきて来た。今後、さらなる患者レジストリの拡充が期待される。

### E. 結論

診療ガイドラインの啓蒙・普及が重要である。また、遺伝子診断を通じて患者レジストリ体制の構築を継続する。

### F. 健康危険情報

特になし。

### G. 研究発表（令和2年度）

#### 1. 論文発表

- ① Saito T, Okamura K, Funasaka Y, Abe Y, Suzuki T: Identification of two novel mutations in a Japanese patient with Hermansky-Pudlak syndrome type 5. *J*

- Dermatol.* 2020 Nov;47(11):e392-e393. doi: 10.1111/1346-8138.15560.
- ② Okamura K, Suzuki T: Current landscape of Oculocutaneous Albinism in Japan. *Pigment Cell Melanoma Res.* 2021 Mar;34(2):190-203. doi: 10.1111/pcmr.12927.

## 2. 学会発表

- ① 鈴木民夫：教育講演 32：遺伝子診断ならびに先進分野イントロダクション、第 119 回日本皮膚科学会総会、web 学会、2020 年 6 月 4-7 日
- ② 鈴木民夫：シンポジウム 25：遺伝性色素異常症の遺伝子診断について、第 36 回日本臨床皮膚科医会、オークラクトシティ浜松、浜松、2020 年 9 月 21-22 日
- ③ 鈴木民夫、斎藤亨、岡村賢：眼皮膚白皮症患者のターゲットリーシケンスによる網羅的遺伝子解析、日本人類遺伝学会第 65 回大会、web 開催、2020 年 11 月 18 日-12 月 2 日

- ④ 鈴木民夫、岡村賢、斎藤亨、荒木勇太、穂積豊：本邦における眼皮膚白皮症(oculo-cutaneous albinism; OCA)の遺伝子診断結果について、第 394 回日本皮膚科学会東北 6 県合同地方会、仙台勝山館、2021 年 3 月 21 日
- ⑤ 鈴木民夫、岡村 賢、斎藤 亨、荒木勇太、穂積 豊：本邦における症候型の眼皮膚白皮症 (OCA) について、第 295 回日本皮膚科学会東海地方会、web 学会、2021 年 3 月 21 日

## H. 知的所有権の出願・登録状況(予定を含む)

1. 特許取得  
なし
2. 実用新案登録  
なし
3. その他  
なし