

低汗性外胚葉形成不全症に関する研究
研究分担者 下村 裕 山口大学大学院医学系研究科皮膚科学講座 教授

研究要旨

日本人における低汗性外胚葉形成不全症の遺伝的背景を更に明らかにするために遺伝子解析を行った。令和3年度は、1名の患者のEDA遺伝子に新規のスプライス部位変異を同定した。

A. 研究目的

低汗性外胚葉形成不全症 (hypohidrotic ectodermal dysplasia: HED) の日本人における遺伝的背景を明らかにすること。

B. 研究方法

患者および患者の家系のメンバーから末梢血を採取し、ゲノムDNAを抽出した。その後、抽出したゲノムDNAを用いて、HEDの原因遺伝子のエクソンおよびエクソン・イントロン境界部をPCR法で増幅し、サンガー法で塩基配列を解析した。

(倫理面への配慮)

本研究は山口大学倫理委員会の承認を得ている（遺伝性皮膚疾患の病因・病態解析に関する研究；承認番号 H2019-083）。対象者全員に対し、書面を用いたインフォームド・コンセントの後に試料採取および解析を行った。

C. 研究結果

頸部に有棘細胞癌を発症したHEDの成人男性について遺伝子解析を行った結果、EDA遺伝子に新規のスプライス部位変異を同定した。培養細胞を用いたin vitro transcription assayで、変異によってスプライシングの異常を生じることが明らかになった。

D. 考察

EDA遺伝子変異と有棘細胞癌との関連性は不明だが、慢性的な表皮の炎症が発癌に関与していた可能性が示唆された。

E. 結論

HEDの発症機構については未知の部分が多く残されており、今後のさらなる解析を要する。

G. 研究発表

1. 論文発表

Suyama T, Shimomura Y, Yoshikawa S, Kamijo T, Komori S, Kusutani N, Yanagisawa H, Kiyohara Y. Squamous cell carcinoma and keratoacanthoma on the neck in a patient with hypohidrotic ectodermal dysplasia. Eur J Dermatol, 31(5):664-666, 2021.

2. 学会発表

下村 裕, 無汗（低汗）性外胚葉形成不全症の病態と治療指針. 第120回日本皮膚科学会総会（2021年6月13日）.

(発表誌名巻号・頁・発行年等も記入)

H. 知的財産権の出願・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