

本邦における眼皮膚白皮症の診療の均てん化とサブタイプ別頻度に関する研究

研究分担者 鈴木民夫 山形大学医学部皮膚科 教授
研究協力者 岡村 賢 山形大学医学部皮膚科 助教
研究協力者 齋藤 亨 山形大学医学部皮膚科 助教

研究要旨

稀な遺伝性疾患である眼皮膚白皮症患者に対する診療の均てん化を目的に診療ガイドラインの有効活用について普及を行った。一方で、レジストリの拡充を目的として、国内施設からの紹介患者について遺伝子診断を行い、15例の症例情報を集積した。

A. 研究目的

常染色体潜性（劣性）遺伝性疾患である眼皮膚白皮症は本邦のみならず、世界的にも稀であり、日本人では数万人に1人といわれている。そのため、診療経験のある医療関係者は少なく、患者にとっては信頼できる情報も限られている。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・普及を行うことにより、本症に対する医療レベルの均てん化を行う。また、サブタイプにより予後が異なるため、遺伝子診断による眼皮膚白皮症サブタイプを早期に診断し、合併症についての計画的な対策が推奨されることを広報する。

B. 研究方法

眼皮膚白皮症診療ガイドラインおよび同補遺を主に医療従事者に学会や研究会の講演を通じて解説・広報を行う。また、患者会と連絡を取り合っ、患者会での正しい知識の普及と個別相談に応じる。また、我々の施設では眼皮膚白皮症を含む遺伝性色素異常症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。方法やリスクを説明の上、本人あるいは親権者から同意文書に署名をもらう。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

1. 日本皮膚科学会総会や各地方会等において本ガイドラインの内容について解説した。また、眼皮膚白皮症患者会である日本アルビニズ

ムネットワークの代表者とメールにて連絡を取り合い、引き続きコロナ禍収束後に具体的なサポートについて相談することとした。

2. 患者レジストリについては、令和4年度は遺伝子診断できた症例は15例であった。日本各地からコンサルテーションがあり、遺伝子診断を実地した。詳細は表1に示す通りである。

D. 考察

1. 広報について：医療関係者への診療ガイドライン普及は眼皮膚白皮症医療を均てん化させるためにも最も重要で確実な方法である。また、患者に正しい情報を伝えるためには患者会への連携が最も効率的な方法と考える。新型コロナウイルス・パンデミックのために大規模な講演会は難しかったが、小規模な集まりにおける地道なガイドラインの解説・広報を行い、一定の成果が得られた。

2. 患者レジストリについて：
表1に示す様に本年度は、遺伝子診断によって15例に新規患者のサブタイプを明らかにすることができた。軽症のOCA2型が比較的多く認められた。これは、軽症の症例であっても医療関係者が眼皮膚白皮症を疑って我々のところにコンサルテーションをしてきたためと思われる。我々の地道な広報活動の成果の一般と考えられる。

E. 結論

診療ガイドラインの啓蒙・普及が重要である。また、遺伝子診断は正確な診断、正確な患者レジストリ体制の構築のために必要である。

F. 健康危険情報

特になし。

G. 研究発表

1. 論文発表

- ① Abe Y, et al.: The effect of a topical vitamin D3 analog on repigmentation in mice with rhododendrol-induced leukoderma. *J Dermatol Sci.* 2022 106(2): 127-129.
- ② Matsuyuki K, et al.: Novel AP3B1 mutations in a Hermansky-Pudlak syndrome type2 with neonatal interstitial lung disease. *Pediatr Allergy Immunol.* 2022. Feb;33(2):e13748.
- ③ Tokito T, et al.: Pulmonary and Intestinal Involvement in a Patient with Myeloperoxidase-specific Antineutrophil Cytoplasmic Antibody-positive Hermansky-Pudlak Syndrome. *Intern Med.* 2023. Jan 1;62(1):103-106
- ④ 鈴木民夫. 白斑の診療ガイドライン 美容皮膚医学 BEAUTY2022, 42(5):6-13
- ⑤ 鈴木民夫、中野祥子. 炎症後色素沈着：モデル動物の解析 Monthly Book Derma. 2023, 330: 65-73
- ⑥ 学会発表
- ① Animal models of vitiligo: Study of Rhododendrol (RD)-induced leukoderma. **Tamio Suzuki**: The 12th Asia Dermatology Conference in Tokyo, Aug. 4-5, 2022
- ② 鈴木民夫、岡村賢、齋藤亨、阿部優子、紺野隆之：眼皮膚白皮症（OCA）における遺伝カウンセリングについて、第78回日本皮膚科学会高知地方会（佐野栄紀教授退任記念）、ザクラウンパレス新阪急高知 and web学会、2022年4月2・3日
- ③ 鈴木民夫、齋藤亨、岡村賢：遺伝カウンセリングにおける眼皮膚白皮症2型（OCA 2）に再発率について、第111回日本皮膚科学会群馬地方会（茂木精一郎教授就任記念大会）、エテルナ高崎、高崎市、2022年11月5・6日

表 1. 2022 年に遺伝子診断でサブタイプが明らかになった症例

subtype	症例数
OCA1	4 例
OCA2	5 例
OCA3	1 例
OCA4	2 例
OCA6	1 例
HPS1	1 例
HPS5	1 例
計	15 例

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