

コケイン症候群（CS）R5年度政策研究の要約

研究分担者 森脇 真一 大阪医科薬科大学教授

研究要旨

研究分担者が25年以上にわたり維持していききたコケイン症候群（CS）診断センターは、CS患者・家族のQOL向上、CS本邦患者数や臨床型・遺伝型関連の現状把握に寄与するため政策研究上も重要である。ただ今年度も前年度同様解析依頼症例はゼロであった。CS遺伝子検査システムの組織化（かずさDNA研究所での検体集約）が要因と思われる。CS診断基準・重症度分類を含むCS診療ガイドライン（GL）は作成が完了しているがまだ未公開である。REDCapを用いたシステムを構築済、倫理委員会承認済であるが新規症例がなく新規入力はなしである。

A. 研究目的

研究分担者が25年以上にわたり維持していききたコケイン症候群（CS）診断センターは、XP患者・家族のQOL向上、XP本邦患者数や臨床型・遺伝型関連の現状把握に寄与するため政策研究上も重要である。

B. 研究方法

研究分担者は本年度を含む最近の約25年間、CS、CS類縁疾患の診断センターを維持し、全国から紹介されてきた50例以上のCS疑い患者を細胞生物学的、分子遺伝学的手法を駆使して解析し、これまで30例以上のCS患者（全例日本人症例）を新規に確定診断した。2023年度も、患者皮膚由来培養線維芽細胞、あるいは患者血液を用いて、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学的解析を行うべく検査システムを維持した。

（倫理面への配慮）

本研究の一部（CS疑い患者の各種DNA修復解析、新規XP患者の遺伝子解析、データ集積など）は実臨床では保険収載され診療上必要な検査のひとつとして認められている。また患者解析自体は大阪医科薬科大学研究倫理委員会（医学研究専門部会）においてすでに承認されている。ヒトサンプルを用いる場合はその審査会の基準を遵守し、患者あるいは家族の文書による同意を得た後に施行し、その場合検体はコード化して取り扱う。個人情報には十分配慮し、検体や検査結果、電子カルテ、紙カルテより得た臨床情報の保管も厳重に行った。以上、倫理面へは十分な配慮のもとで本研究を推進した。

C. 研究結果

今年度、前年度同様CS解析依頼症例はゼロであった。CS遺伝子検査システムの組織化（かずさDNA研究所での検体集約）が要因と思われる。CS診断基準・重症度分類を含むCS診療ガイドライン（GL）は作成が完了しているがまだ未公開である。REDCapを用いたシステムを構築済、倫理委員会承認済である。ただR4年度以降新規CS症例がないため稼働には至っていない。

D. 考察

コケイン症候群（CS）診断センターによる本邦CS症例の蓄積は、CS患者・家族のQOL向上、CS本邦患者数や臨床型・遺伝型関連の現状把握、さらには将来の治療法の探索に寄与するものである。ただ、現在の症例はかずさDNA研究所に集約されているものと思われる。我々の維持するCS診断センターの存在意義を再考すべき時期に来ているものと判断する。

CS診療GL策定は新規知見を含めCS診療のレベルを均てん化して押し上げ、さらにCS研究を促進させるものと考えるが、皮膚科単独での策定に限界がありいまだ学会承認のプロセス、公開に至っていない。

E. 結論

国の難病行政に貢献するため、次年度も引き続き窓口を広げCS、CS類縁疾患の早期診断を目的としてCS診断センターを維持する予定である。今後もCS症例を蓄積しCSにおける遺伝型・表現型関連を検討していくことが本研究班の責務の

ひとつである。

F. 健康危険情報

なし

G. 研究発表

1. 論文発表

1. 森脇真一 色素性乾皮症 p124 皮膚疾患最新の治療 2023-2024 編集 高橋健造、佐伯秀久 2023.1(南江堂)

2. 森脇真一 光線過敏症 私の治療 2021-2022 年度版 No.5153 (2023年4月3日 WEB掲載)
(日本医事新報)

3. 森脇真一 光線過敏症 p1257-1258 今日の治療指針 2023 年度版—私はこう治療している (福井次矢、高木誠、小室一成 総編集) 2023.1(医学書院)

4. Sugiwaki H, Kotani M, Fujita A, Moriwaki S Effects of Schumann resonance on the proliferation and migration of normal human epidermal keratinocytes and the expression of *DEFB1* and *SIRT1*. *J Cosm Dermatol*, 2023 Sept 11 DOI:10.1111/jocd15988

5. 森脇真一 こどもによくみられる光線過敏症 UPDATE こどもの皮膚疾患検査マニュアル MB *Derma* 334:29-37,2023

6. 森脇真一 色素性乾皮症 p154-159 最新ガイドラインに基づく皮膚疾患 診療指針 2023- '24 (石河晃編集)2023.5.20 (総合医学社)

7. Tsujimoto M, Kakei Y, Yamano N, Fujita T, Ueda T, Ono R, Murakami S, Moriwaki S, Nishigori C Clinical Trial on the Efficacy and Safety of NPC-15 for Patients with Xeroderma Pigmentosum Exaggerated Sunburn Reaction Type: A Multicenter, Double-Blinded, Placebo-Controlled, Two-Group Crossover Study followed by a Long-Term Open Study: XP-1 study. *BMJ Open* 2023;13:e068112. doi:10.1136/bmjopen-2022-068112

8. Senju C, Nakazawa Y, Oso T, Shimada M, Kato K, Matsuse M, Tsujimoto T, Masaki T, Tateishi S, Miyazaki Y, Utani A, Murota H, Tanaka K, Mitsutake N, Moriwaki S, Nishigori C, Ogi T Deep intronic founder mutations identified in the *ERCC4/XPF* gene are potential therapeutic targets for a high-frequency form of xeroderma

pigmentosum. *Proc Natl Acad Sci* 2023 Jul 4; 120(27): e2217423120.
Published online 2023 Jun
26. doi: 10.1073/pnas.2217423120

9. 小野祥子、金田一真、森脇真一 血球貪食症候群発症後に確定診断された種痘様水疱症リンパ増殖異常症の1例 日本小児皮膚科学会雑誌 42(2):143-151, 2023

10. 森脇真一 コケイン症候群 新薬と臨床 72(6):483-487, 2023(医薬情報研究所)

11. 森脇真一 色素性乾皮症と将来の治療展望 皮膚科 4(4):423-427, 2023

2. 学会発表

1. 森脇真一 環境因子としての太陽光線が皮膚へ及ぼす影響:光線過敏症を中心に 教育講演「環境と皮膚」第 122 回日本皮膚科学会総会 2023.6.4(横浜)

2. Moriwaki S Current topics in genetic photodermatoses; xeroderma pigmentosum and Cockayne syndrome Symposium : Photodermatology-Genodermatoses 25th World Congress of Dermatology 2023.7.5(Singapore)

3. 森脇真一 皮膚リンパ腫治療における光線の功罪 スポンサーシップシンポジウム 2 第 39 回日本皮膚悪性腫瘍学会 2023.7.5(名古屋)

4. 森脇真一 皮膚老化(エイジングスキン)~原因、病態から考える予防対策~ シンポジウム 1 第 41 回日本美容皮膚科学会学術大会 2023.8.19 (東京)

5. 森脇真一 光老化~DNA 損傷と修復に注目して~ 光老化のシンポジウム 第 19 回加齢皮膚医学研究会 2023.9.9(東京)

6. 森脇真一 光線過敏症:見逃さないための Tips シンポジウム 4 第 75 回日本皮膚科学会西部支部学術大会 2023.9.17(沖縄)

7. 森脇真一 光皮膚科学から考える皮膚アンチエイジング治療戦略 第 6 回日本フォトダーマトロジー学会 2023.11.17(東京)

8. 森脇真一 日常診療に必要な光線過敏症の知識 2023 第 39 回日本臨床皮膚科医会近畿プロ

ック学術大会 2023.11.26(大阪)

以下マスコミ関連

1. 森脇真一 日焼け対策 NHK ほっと関西
2023.5.23

2. 森脇真一 子どもの紫外線対策 FNN プライ
ムオンライン 2023.7.11

3. 森脇真一 夏の肌トラブル NHK ジャーナル
NHK ラジオ 2023.7.19

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