

## 目 次

### I. 総括研究報告

- 皮膚の遺伝関連性希少難治性疾患群の網羅的研究/----- 1  
大阪公立大学大学院医学研究科 橋本 隆  
(資料 1) 資料 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5年度 総会プログラム・抄録集  
(資料 2) 資料 皮膚の遺伝関連性希少難治性疾患群の網羅的研究班  
橋本班ホームページ

### II. 分担研究報告

1. コケイン症候群 (CS) R5年度政策研究の要約----- 17  
大阪医科薬科大学医学部 森脇真一  
(資料 3) 資料 Clinical trial on the efficacy and safety of NPC-15 for  
patients with xeroderma pigmentosum exaggerated sunburn  
reaction type: XP-1 study protocol for a multicentre,  
double-blinded, placebo-controlled, two-group crossover  
study followed by a long-term open study in Japan,  
BMJ Open 13: e068112 2023  
(資料 4) 資料 色素性乾皮症と将来の治療展望 皮膚科 4 (4) 423-427, 2023  
(資料 5) 資料 Effects of Schumann resonance on the proliferation and  
migration of normal human epidermal keratinocytes and the  
expression of DEFB1 and SIRT1, J Cosmet Dermatol.1-5 2023  
(資料 6) 資料 こどもによくみられる光線過敏症 MB Derma, 334:29-37. 2023.  
(資料 7) 資料 Deep intronic founder mutations identified in the ERCC4/XPF  
gene are potential therapeutic targets for a high-frequency  
form of xeroderma pigmentosum, PNAS.120 (27) e2217423120 2023  
(資料 8) 資料 コケイン症候群 新薬と臨床 72(6)483-487. 2023  
(資料 9) 資料 今日の治療指針2023  
(資料10) 資料 最新ガイドラインに基づく皮膚疾患 診療指針2023-24  
(資料11) 資料 私の治療2021-2022年度版 No. 5153 (2023年4月3日 WEB掲載)  
(資料12) 資料 血球貧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  
(資料13) 資料 色素性乾皮症 皮膚疾患最新の治療2023-2024
2. 家族性良性慢性天疱瘡・ダリエ病----- 20  
岐阜大学大学院医学系研究科 岩田浩明  
(資料14) 資料 家族性良性慢性天疱瘡診療ガイドライン2023 日皮会誌 134 (2)  
273-287 2024
3. 化膿性汗腺炎に関する研究----- 28  
日本大学医学部 葉山惟大  
(資料15) 資料 13th EHSFポスター  
(資料16) 資料 Real-world safety and effectiveness of adalimumab in  
patients with hidradenitis suppurativa: A 52-week analysis of a postm  
arketing surveillance study in Japan.  
J Dermatol. 50:1034-1044 2023  
(資料17) 資料 HS西部支部ポスター  
(資料18) 資料 東京支部HS QOL 一般演題  
(日本における自己診断化膿性汗腺炎患者の疾病負荷に関する横断的  
Web調査)
4. 壊疽性膿皮症の重症度の検討----- 31  
日本大学医学部 葉山惟大  
(資料19) 資料 日臨皮PG (壊疽性膿皮症からみえる自己炎症性疾患)

5. 自己炎症性皮膚疾患（ウェーバー・クリスチャン症候群など）----- 33  
 兵庫医科大学医学部 金澤伸雄  
 (資料20) 資料 サルコイドーシス  
 (資料21) 資料 Blau症候群  
 (資料22) 資料 Weber-Christian症候群  
 (資料23) 資料 Autoinflammatory Diseases Due to Defects in Degradation or Transport of Intracellular proteins. Adv Exp Med Biol.144483-9.52024  
 (資料24) 資料 自己炎症性凍瘡様ループス 皮膚科, 3(4) 473-482, 2023  
 (資料25) 資料 こどもの蕁麻疹・血管性浮腫 MB Derma. 334 8-16 2023  
 (資料26) 資料 自己炎症と獲得免疫不全を呈するプロテアソーム機能異常症 臨床免疫・アレルギー科, 80(1) 49-55 2023  
 (資料27) 資料 中條・西村症候群/プロテアソーム関連自己炎症性症候群 リウマチ科 70(5) 478-485 2023  
 (資料28) 資料 自己炎症性疾患 皮膚臨床66(1) 41-52 2024  
 (資料29) 資料 アトピー性皮膚炎と鑑別を要する遺伝性疾患 皮膚科 5(1) 64-69 2024  
 (資料30) 資料 紅斑の診療；紅斑を伴う自己炎症性疾患 MB Derma 345 67-76 2024  
 (資料31) 資料 Summary of the current status of clinically diagnosed cases of Schnitzler syndrome in Japan, Allergy International 72 297-305 2023  
 (資料32) 資料 Efficacy and safety of baricitinib in Japanese patients with autoinflammatory type I interferonopathies (NNS/ CANDLE, SAVI, And AGS), Pediatr Rheumatol Online J 21(1)38 2023  
 (資料33) 資料 Uveitis in a psoriasis vulgaris patient receiving deucravacitinib: a case report. Journal of Cutaneous Immunology and Allergy

6. 穿孔性皮膚症（反応性穿孔性膠原症、キルレ病、穿孔性毛包炎、蛇行性穿孔性弾力線維症）・スタージ・ウェーバー症候群の疾患研究と生物統計学研究----- 39  
 東北医科薬科大学医学部 川上民裕

7. 掌蹠角化症----- 41  
 筑波大学医学医療系皮膚科 乃村俊史  
 (資料34) 資料 掌蹠角化症患者会ホームページ

8. 皮膚の遺伝関連性希少難治性疾患群の網羅的研究----- 42  
 大阪公立大学大学院医学研究科 鶴田大輔  
 大阪公立大学大学院医学研究科 新谷 歩

9. 疣贅状表皮発育異常症の遺伝子診断と診療ガイドラインの作成に関する研究----- 47  
 弘前大学大学院医学研究科 赤坂英二郎-----  
 (資料35) 資料 Human Inborn Errors of Immunity: 2022 Update on the Classification from the International Union of Immunological Societies Expert Committee. J Clin Immunol 42(7) 1473-1507 2022

III. 研究成果の刊行に関する一覧表 ----- 49

IV. 倫理審査等報告書の写し