

厚生労働科学研究費補助金
難治性疾患政策研究事業
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

- 日 時：令和5年11月7日（火）14：00～17：00
- 開催方法：ZoomによるWeb会議

担当：日本大学医学部皮膚科学系皮膚科学分野
葉山惟大先生
依光梨加さん、天羽真希さん（医局秘書）

研究代表者 橋本 隆

大阪公立大学大学院医学研究科皮膚病態学

発表形式、その他

- 発表時間：『1演題』につき
発表 10分または 15分、ディスカッション 5分
計 15分または 20分間
- トピック：令和5年度 皮膚の遺伝関連性希少難治性疾患群の
網羅的研究班総会

時間：2023年11月7日(火) 14時00分～17時00分(予定)

【URL】

<https://nihon-u-ac-jp.zoom.us/j/89722943589?pwd=Szg4RC9BRGgxcEVXU0RnT1FOQ0RJUT09>

ミーティング ID: 897 2294 3589
パスコード: 219635

※総会の開始時間は 14:00 からですが、13:30 よりご入室可能です。
上記の URL から入室していただけますよう、お願い申し上げます。

【Zoomインストール(ダウンロード)・参加方法】

(1)パソコンからアクセスする場合

ルーム URL をクリックするとインストーラーが自動的にダウンロードされ、それをクリックすると自動的に繋がります。
何も始まらないときは、「ダウンロードして開始してください Zoom」をクリックしてください。

(2)iPad or iPhone、その他、スマホの方

iPhone や iPad からの場合は、事前に「Zoom Cloud Meeting」というアプリをダウンロードして下さい。「ミーティングに参加」をクリックすると、Meeting ID の入力を求められますので、897 2294 3589 を入力して下さい。

- 会議への参加方法について、こちらをご参照ください。
[ミーティングに参加する - Zoom ヘルプセンター](#)
- Zoom の使い方、こちらをご参照ください。
[20200417zoom.pdf \(ichidajuku.co.jp\)](#)

当日、入室できないなどのトラブルがありましたら、日本大学の葉山惟大先生(03-3972-8111/内線8144)までご連絡ください。

プログラム

14 : 00-14 : 10

研究代表者挨拶

研究代表者 橋本 隆

大阪公立大学大学院医学研究科皮膚病態学

14 : 10-14 : 15

厚生労働省 国立保健医療科学院よりご挨拶

武村 真治先生

国立保健医療科学院 研究事業推進官（厚生労働科学研究費補助金（健康安全・危機管理
対策総合研究事業、難治性疾患政策研究事業））

厚生労働省大臣官房厚生科学課（併任）

こども家庭庁成育局母子保健課（併任）

14 : 15-14 : 20

厚生労働省 健康・生活衛生局難病対策課よりご挨拶

西條 晴貴先生

厚生労働省健康・生活衛生局難病対策課 課長補佐

研究分担者成果発表

1. 14:20—14:35

座長 川上 民裕

「家族性良性慢性天疱瘡 診療ガイドライン作成の進捗と新規治療の可能性」

岩田 浩明

岐阜大学大学院医学系研究科皮膚科

宮内 俊成

北海道大学大学病院皮膚科

2. 14:35—14:50

座長 岩田 浩明

「掌蹠角化症」

乃村 俊史

筑波大学医学医療系皮膚科

3. 14:50—15:05

座長 乃村 俊史

「日本大学医学部の職員および学生における化膿性汗腺炎の有病率の調査」

葉山 惟大, 藤田 英樹

日本大学医学部皮膚科学系皮膚科学分野

4. 15:05-15:20

座長 葉山 惟大

「自己炎症性皮膚疾患研究の現状」

金澤 伸雄

兵庫医科大学医学部皮膚科学

15:20-15:30

～休憩(10分)～

5. 15:30-15:50

座長 金澤 伸雄

「REDCap を用いた希少疾患レジストリ(複数疾患)」

鶴田 大輔

大阪公立大学大学院医学研究科皮膚病態学

立石 千晴

大阪公立大学大学院医学研究科皮膚病態学/大阪公立大学医学部附属病院 臨床研究・イノベーション推進センター

新谷 歩

大阪公立大学大学院医学研究科医療統計学

太田 恵子

大阪公立大学医学部附属病院 臨床研究・イノベーション推進センター

6. 15:50-16:05

座長 鶴田 大輔

「疣贅状表皮発育異常症の遺伝子診断, 全国疫学調査, および診療ガイドライン作成について」

赤坂 英二郎

弘前大学大学院医学研究科皮膚科

7. 16:05-16:20

座長 赤坂 英二郎

「コケイン症候群 (CS) R5 年度政策研究の要約」

森脇 真一

大阪医科薬科大学医学部皮膚科学

8. 16:20-16:35

座長 森脇 真一

「当科における後天性反応性穿孔性膠原線維症の重症度スコア
と治療の検証」

川上 民裕

東北医科薬科大学医学部皮膚科学

16:35-17:00

～閉会挨拶及び事務局連絡～

研究代表者 橋本 隆

抄 録 集

1. 「家族性良性慢性天疱瘡 診療ガイドライン作成の進捗と新規治療の可能性」

岩田 浩明

岐阜大学大学院医学系研究科皮膚科

宮内 俊成

北海道大学大学病院皮膚科

診療ガイドラインの作成に向けて各治療のエビデンスレベルの確認をベーチェット病の診療ガイドラインを参考に各治療に対する同意度という評価法で行った。この結果をもとに診療アルゴリズムと各治療の推奨度を決定して、初回版を日本皮膚科学会のガイドライン委員会に提出した。

家族性良性慢性天疱瘡の治療法は、保険適用となる治療はステロイド外用であり根本治療には程遠い。2023年に二つ興味深い基礎研究が報告された。疾患の病態から治療候補につながる研究であるため紹介して、現在われわれが取り組んでいる治療薬の探求の状況についても紹介する。

2. 「掌蹠角化症」

乃村 俊史

筑波大学医学医療系皮膚科

掌蹠角化症の指定難病追加と患者会設立に向けて活動をしている。前者については、今後、診断基準の作成と患者数の把握を行うことが必要である。後者については、発起人候補となる患者さんと会の設立に向けて打ち合わせを行っている。そのほか、筑波大学皮膚科では長島型掌蹠角化症の病態解明を主要研究テーマのひとつとして活動している。本症はSERPINB7の機能喪失変異により発症することが報告されているが、変異が疾患を引き起こすメカニズムは未だ解明されていない。本発表では、その研究成果の一端についてもお話ししたい。

3. 「日本大学医学部の職員および学生における化膿性汗腺炎の有病率の調査」

葉山 惟大, 藤田 英樹

日本大学医学部皮膚科学系皮膚科学分野

化膿性汗腺炎(Hidradenitis suppurativa; HS)の有病率は欧米では1%前後、東アジアからは0.06-0.14%と報告されている。しかし、国内では現在までに有病率を調べた報告はない。本研究ではwebアンケートを用い日本人におけるHSの有病率を調べた。

アンケートは日本大学医学部の職員、学生を対象とし、年齢、性別、身長、体重、再発性の「おでき」の有無、「おでき」の場所、喫煙の有無を調べた。回答を集計しHSの診断基準に合致する率を計算した。

計922名(男性498名, 女性424名)から回答が得られた。国内のHS診断基準に合致する(複数の場所かつ2個以上の「おでき」がある)回答者は7名(0.76%)であった。また、欧州の診断基準に合致する回答者は42名(4.7%)であった。

アンケート調査であるためHS以外の疾患が含まれる可能性があるが、有病率は想定より高い値であった。

4. 「自己炎症性皮膚疾患研究の現状」

金澤伸雄

兵庫医科大学医学部皮膚科学

ウェーバー・クリスチャン症候群に関連し、鑑別として重要とされる皮下脂肪織炎様T細胞リンパ腫の原因として見出されたHAVCR2(HEPATITIS A VIRUS CELLULAR RECEPTOR 2)遺伝子変異について紹介する。シュニッツラー症候群については、カナキヌマブの医師主導治験を進めるAMED神戸班と連携し、診断基準・重症度分類を作成した。スイート病を部分症状とするVEXAS症候群について、厚労西小森班と連携してレジストリを開始した。顆粒状C3皮膚症についても症例・検体集積を進めている。厚労西小森班と連携して中條・西村症候群とPAPA症候群の診療ガイドライン作成も進めたので、現状を報告する。

5. 「REDCap を用いた希少疾患レジストリ(複数疾患)」

鶴田大輔

大阪公立大学大学院医学研究科皮膚病態学

立石千晴

大阪公立大学大学院医学研究科皮膚病態学/大阪公立大学医学部附属病院 臨床研究・イノベーション推進センター

新谷 歩

大阪公立大学大学院医学研究科医療統計学

太田恵子

大阪公立大学医学部附属病院 臨床研究・イノベーション推進センター

質の高い研究の実施の為には臨床研究研究計画の科学性、倫理的妥当性及びデータの信頼性が必要になる。データの信頼性保証の為には、ヒューマンエラーが起きにくい体制作り、及び IT システムの活用が挙げられ EDC を活用する事が非常に有用である。大阪公立大学では高品質・セキュアな世界標準の電子データ集積システムである EDC「REDCap」を導入し臨床研究等に活用している。本研究班のコケイン症候群、家族性良性慢性天疱瘡（HHD：ヘイリー・ヘイリー病）での臨床調査票の更新、掌蹠角化症の臨床調査票、ゴルリン（Gorlin）病（基底細胞母斑症候群）、カウデン（Cowden）病の診断基準と重症度分類の有用性検討の為の二次アンケート調査データの電子化に REDCap を用いて環境を構築した。ゴルリン（Gorlin）病（基底細胞母斑症候群）、カウデン（Cowden）病については、二次アンケート情報の EDC への入力完了した。また、REDCap を用いて検査値を自動抽出できるシステムを用いて、顆粒状 C3 皮膚症の患者を抽出するための自動化システムを構築した。

さらなる皮膚の遺伝関連性希少難治性疾患について REDCap を用いたレジストリーの構築をめざしている。

6. 「状表皮発育異常症の遺伝子診断，全国疫学調査，および診療ガイドライン作成について」

赤坂 英二郎

弘前大学大学院医学研究科皮膚科

疣贅状表皮発育異常症 (epidermodysplasia verruciformis, EV) は Human papilloma virus (HPV) に対する免疫異常に基づき，扁平な疣状病変が全身性に多発するきわめてまれな常染色体潜性遺伝性疾患である。TMC6 あるいは TMC8 の変異により生じる古典型 EV の他に、それ以外の遺伝子の変異で生じ細胞性免疫不全による感染症などの合併症を伴う非古典型 EV や，HIV 感染や免疫抑制剤により生ずる後天性 EV が存在する。EV は露光部に非黒色腫皮膚癌を発生しやすい高発癌性遺伝性疾患として知られており，注意すべき疾患である。今回は EV の遺伝子診断例を示しつつ，前任の中野 創の急逝により中断されていた，EV 診療の手引きの作成の今後の方針についてディスカッションしていただきたいと考える。

7. 「コケイン症候群 (CS) R5 年度政策研究の要約」

森脇 真一

大阪医科薬科大学医学部皮膚科学

① CS 診断センターの維持

コケイン症候群 (CS) の分子細胞診断に関しては、R5 年度 4～8 月の時点で解析依頼症例はない。R4 年度に引き続き実績なしであった。以前から年に数例紹介があった小児科からの CS 疑い症例の解析はかずさ DNA 研でなされている可能性が高いと考える。CS 確定診断後は年代ごとのリアルタイムの生活指導が重要である。今回幼児期に CS 診断、就学期に至り遮光を含む生活指導を行った実例を紹介する。

② CS 診療ガイドライン

CS 重症度分類は変更ないが、CS 診断フローはかずさ DNA 研での外注検査実施開始をふまえて改訂中である。

③ CS 患者レジストリー

REDCap を用いたシステムを構築済みであり、昨年度本学でも倫理委員会医学研究専門部会の承認を得ている。ただ R4 年度以降新規症例がないため稼働には至っていない。

- ④ CS 患者家族会
R5 年度は 10/7(土)～10/9(月)の日程で東京にて開催予定である。
ポストコロナ時代での初めての開催である。
- ⑤ CS 冊子（第一版、2016）
患者家族会の要望で作成した前回版の改訂作業中である。

8. 「当科における後天性反応性穿孔性膠原線維症の重症度スコアと治療の検証」

川上 民裕

東北医科薬科大学医学部皮膚科

これまで穿孔性皮膚症の診断基準と重症度分類を発表し、皮膚生検標本を使用したオピオイド受容体との関与を報告してきた。穿孔性皮膚症は、臨床的特徴の一つに掻痒があげられ、診断基準と重症度分類にも掻痒の項目を挙げている。一方、昨今、患者アンケート調査から、アトピー性皮膚炎と掻痒の関与が注目されている。そこで、穿孔性皮膚症の中でも、最も臨床で遭遇する後天性反応性穿孔性膠原線維症に焦点をあて、実臨床の場では、その掻痒を含めた治療をどのように行ってきたかを検証した。対象は、これまで東北医科薬科大学皮膚科で診断された症例である。

皮膚の遺伝関連性希少難治性疾患群の網羅的研究班事務局

連絡先： 大阪公立大学大学院医学研究科 皮膚病態学

住所： 〒545-8585 大阪府大阪市阿倍野区旭町 1-4-3

TEL / FAX： 06-6646-6630

担当： 橋本 隆 hashyt@gmail.com