

ポルフィリン症の症例分析、遺伝子変異解析、ガイドライン作成に関する研究

研究分担者 清水忠道 富山大学学術研究部医学系皮膚科学教授

研究要旨

全国規模の疫学的二次調査および国内の文献調査を行い、ポルフィリン症の症例を分析した。1980年から2022年までに医中誌に報告された赤芽球性プロトポルフィリン症患者の症例を詳細に検討した結果、本邦の赤芽球性プロトポルフィリン症患者の平均発症年齢は6.0歳であり、他国の症例に比べて遅い傾向が明らかになった（平均1.0～4.1歳）。また、ポルフィリン症の診療ガイドラインを作成するためにポルフィリン症診療ガイドライン策定委員会を設立し、ガイドラインの基本的な枠組みを構築した。

A. 研究目的

本邦におけるポルフィリン症患者の診療実態を明らかにする目的で、全国規模の疫学的二次調査を実施する。同時に、国内で報告された赤芽球性プロトポルフィリン症患者の症例についても詳細な分析を行う。また、ポルフィリン症の診療ガイドラインを作成するために、ポルフィリン症ガイドライン策定委員会を設立し、ガイドラインの内容に関する検討を進める。

B. 研究方法

ポルフィリン症の疫学的二次調査による全国施設からの情報をもとに症例を分析する。加えて1980年から2022年までに国内文献（医中誌）に報告された赤芽球性プロトポルフィリン症患者の症例を発症年齢、肝障害、貧血等に関して分析する。ポルフィリン症診療ガイドラインは、海外のガイドラインも分析し、エビデンスに基づいた診断と治療のレイアウトを考慮した。

（倫理面への配慮）

ポルフィリン症の疫学的二次調査に関しては人を対象とする生命科学・医学系研究に関する倫理指針に基づき、富山大学の倫理審査委員会により承認を得た（整理番号 R2023263）。本研究では情報公開文書を用いて情報を公開し、研究が実施又は継続されることについて研究対象者などが拒否できる機会を保障した。

C. 研究結果

2023年度にポルフィリン症患者の疫学的二次調査を実施し、36の施設を調査施設として登録した。調査項目は基本情報、診断に関する事項（症状、臨床所見、検査所見、遺伝学的検査、鑑別診断）、重症度分類に関する事項、皮膚症状、合併症の有無とその出現年齢、検査データの推移、治療に関する事項、紫外線防御に関する事項、ポルフィリン症のために通院している診療科とした。さらに、1980年から2022年までの医中誌に報告された赤芽球性プロトポルフィリン症患者の127例の症例を分析した。本

邦の赤芽球性プロトポルフィリン症患者の平均発症年齢は6.0歳であり、諸外国の発症年齢（平均1.0～4.1歳）に比べて遅い傾向にあることが明らかになった。58人の患者（50.9%）で肝機能異常が見られ、44人の患者（47.8%）で小球性貧血がみられた。ポルフィリン症診療ガイドラインは、ガイドライン策定委員会を設立し、日本皮膚科学会へのガイドライン作成申請が承認された。

D. 考察

ポルフィリン症の疫学調査の分析は国内文献調査の結果と比較する必要がある。また疫学調査および国内文献調査の分析結果を参考にしながら、ポルフィリン症診療ガイドラインの作成を進めていくことが望ましいと考えられた。

E. 結論

疫学的二次調査および国内文献調査からポルフィリン症の症例を登録および分析した。さらにポルフィリン症診療ガイドラインの骨子を作成した。

F. 健康危険情報

該当なし

G. 研究発表

1. 論文発表

1. Mizawa M, Hara H, Makino T, Shimizu T. Clinical, genetic, and epidemiological findings of erythropoietic protoporphyria in Japan. *Photomedicine and Photobiology* 43:7-15, 2023.

2. 学会発表

1. Mizawa M, Makino T, Shimizu T. Long-term observation of the clinical and serological findings in three patients with incomplete erythropoietic protoporphyria. *International Societies for Investigative Dermatology*, May 10 – 13, 2023. Tokyo.

H. 知的財産権の出願・登録状況

1. 特許取得 なし 2. 実用新案登録 なし
3. その他 なし