

# 新潟大学皮膚科特別セミナー

日時:2026年3月11日(水)18:00~

\* Zoomにて開催します。

## 体細胞変異がもたらす疾患と修復

奈良県立医科大学皮膚科学教室

教授 新熊 悟 先生

近年、メバロン酸経路に関わる酵素をコードする遺伝子の生殖細胞系列変異に加えて、表皮角化細胞における体細胞セカンドヒットによって汗孔角化症が多発することが明らかとなった。一方、表皮水疱症をはじめとする遺伝性皮膚疾患では、体細胞レベルで遺伝子異常が自然に修復されることで、一部の皮膚に正常様皮膚(復帰変異モザイク)が生じることが知られている。これらはいずれも、表皮細胞に生じる体細胞変異が疾患の発症あるいは自然修復に働く現象である。本講演では、体細胞変異がもたらす病的変化と自然修復機構について、汗孔角化症と表皮水疱症を例にお話する。

1. S Miyamoto, S Shinkuma, et al. PIVKA-II as a biomarker in pseudoxanthoma elasticum-like disorder with multiple coagulation factor deficiency: implications for vitamin K therapy. *Br J Dermatol* 2025; 193: 171-173
2. Y Mitsui, S Shinkuma, et al. Serum Soluble OX40 as a Diagnostic and Prognostic Biomarker for Drug-Induced Hypersensitivity Syndrome/Drug Reaction with Eosinophilia and Systemic Symptoms. *J Allergy Clin Immunol Pract* 2022; 10: 558-565