

平成 28 年度 委託研究開発成果報告書

I. 基本情報

事業名： (日本語) 難治性疾患実用化研究事業
(英語) Practical Research Project for Rare / Intractable Diseases

研究開発課題名： (日本語) IL-36RN 欠損症としての膿疱性乾癬に対する革新的医薬品の開発に向けた病態解明と診療 (診断及び治療) ガイドラインの作成
(英語) Elucidation of the pathophysiology of generalized pustular psoriasis as IL-36RN deficiency in order to develop innovative pharmaceuticals, and establishment of guideline of the disease

研究開発担当者 (日本語) 杉浦 一充
所属 役職 氏名： (英語) Kazumitsu Sugiura

実施期間： 平成 28 年 4 月 1 日 ～ 平成 29 年 3 月 31 日

分担研究 (日本語) IL-36RN 欠損症モデルマウスの病態解明
開発課題名： (英語) Elucidation of the pathophysiology of IL-36RN deficiency mouse

研究開発分担者 (日本語) 小川 靖
所属 役職 氏名： (英語) Yasushi Ogawa

分担研究 (日本語) IL-36RN 欠損症モデルマウスの病態解明
開発課題名： (英語) Elucidation of the pathophysiology of IL-36RN deficiency mouse

研究開発分担者 (日本語) 秋山 真志
所属 役職 氏名： (英語) Masashi Akiyama

II. 成果の概要（総括研究報告）

① DITRA の迅速遺伝子診断法の開発と診療実態のさらなる解明

1. タックマンプローブを用いて、IL36RN 変異の迅速遺伝子診断法を開発した。この方法を中部地区医療・バイオ系シーズ発表会(2014年12月10日 於：ウインクあいち)で発表した。
2. 全国各地から依頼を受けた 200 例以上について遺伝子診断を実施した。症例は現在も全国から集積されてきている。
3. GPP と異同が不明であった疱疹状膿痂疹の少なくとも一部は遺伝学的に全く同一の疾患であることを明らかにし、報告した。
4. ヘテロ接合体の IL36RN 変異であっても GPP になることを明らかにしてきた。さらに、水痘ウイルスが膿疱性乾癬の原因となることを明らかにし、報告した。
5. リン酸コデイン誘発の膿疱型薬疹が存在することと、その疾患は IL36RN 変異が原因であることを初めて明らかにし、報告した。
6. IL-36RN 欠損症による GPP で、抗 TNF α 抗体療法、顆粒球単球吸着療法(GMA)が有効である症例があることを明らかにし、報告した。
7. 再発性環状紅斑様乾癬も IL36RN 遺伝子変異が原因である症例があることを明らかにし、報告した。

② IL-36RN 欠損症(DITRA)としての膿疱性乾癬の診療（診断及び治療）ガイドラインの作成

日本皮膚科学会から研究開発代表者の論文を 5 本引用した IL-36RN 欠損症としての膿疱性乾癬を含む「膿疱性乾癬の診療ガイドライン 2014 年度版」が作成された。2015 年度の膿疱性乾癬の厚労省指定難病臨床調査個人票に IL36RN 遺伝子検査の項目が追加された。

③ DITRA モデルマウスの作成

DITRA モデルマウスの作成に成功した。

④ DITRA モデルマウスの治療

1. 膿疱性乾癬保険認可の薬剤抗 TNF α 抗体でモデルマウスの治療に成功した。
2. 膿性乾癬では保険未認可薬剤でない、IL-17A 抗体と CXCR2 阻害薬でも治療に成功した。
3. 物質 X（市販試薬）が IL-36RN 欠損症としての膿疱性乾癬に有効であることを発見した。

① Development of rapid *IL36RN* mutation analysis method for DITR, and collection of clinical useful information on DITRA in Japan

1. We developed a rapid *IL36RN* mutation analysis method with Taqman probe. We presented the method at Chubu medical bio seeds conference on December 10th, 2014.
2. We conducted mutation analysis of *IL36RN* more than 200 cases of generalized pustular psoriasis (GPP) from all areas in Japan. We will continue the analysis.
3. We elucidated and reported that at least a part of impetigo herpetiformis is genetically the same as GPP.
4. We elucidated even heterozygous *IL36RN* mutation cause GPP. Moreover, we elucidated and reported that varicella-zoster virus cause GPP.
5. We elucidated and reported that *IL36RN* mutation and codein phosphate cause pustular drug eruption for the first time.
6. We elucidated and reported that anti-TNF α antibodies or granulocyte monocyte apheresis is effective for GPP caused by IL-36RN deficiency.
7. We elucidated and reported that a part of annular pustular psoriasis is also caused by *IL36RN* mutation.

② Establishment of guideline for GPP as deficiency of IL-36RN (DITRA)

Japan Dermatological Association published guideline for generalized pustular psoriasis (2014 version) which included GPP as DITRA. This guideline referred 5 articles which was published by the research representative in this project. Moreover, *IL36RN* mutation analysis has been required in questionnaire to register designated incurable disease from 2015 in Japan.

③ Construction of DITRA model mouse

We constructed DITRA model mouse and the mouse is under patent pending.

④ Treatment of DITRA model mouse

1. We found anti-TNF α antibody treated the DITRA model mouse.
2. We found anti-IL-17A antibody or CXCR2 inhibitor treated the DITRA model mouse.
3. We found drug X treated DITRA model mouse.

III. 成果の外部への発表

(1) 学会誌・雑誌等における論文一覧 (国内誌 13 件、国際誌 8 1 件)

1. Yanagishita T, Sugiura K, Kawamoto Y, Ito K, Marubashi Y, Taguchi N, Akiyama M, Watanabe D. A case of Björnstad syndrome caused by novel compound heterozygous mutations in the *BCS1L* gene. *Br J Dermatol* 2014 Apr;170(4):970-3. doi: 10.1111/bjd.12736.
2. Hane H, Muro Y, Watanabe K, Ogawa Y, Sugiura K, Akiyama M. Establishment of an ELISA to detect anti-glycyl-tRNA synthetase antibody (anti-EJ), a serological marker of dermatomyositis/polymyositis and interstitial lung disease. *Clin Chim Acta* 2014 Apr 20;431:9-14. doi: 10.1016/j.cca.2014.01.005.
3. 杉浦一充: 膿疱性乾癬の遺伝と多様な病型 : *臨床皮膚科* 2014 68(5); 15-19
4. Ogawa Y, Takeichi T, Kono M, Hamajima N, Yamamoto T, Sugiura K, Akiyama M. Revertant Mutation Releases Confined Lethal Mutation, Opening Pandora's Box: A Novel Genetic Pathogenesis. *PLoS Genet* 2014 May 1;10(5):e1004276. doi: 10.1371/journal.pgen.1004276.
5. Sugiura K. The genetic background of generalized pustular psoriasis: *IL36RN* mutations and *CARD14* gain-of-function variants. *J Dermatol Sci* 2014 Jun;74(3): 187–92. doi: 10.1016/j.jdermsci.2014.02.006.
6. Sugiura K, Muto M, Akiyama M. *CARD14* c.526G>C (p.Asp176His) is a Significant Risk Factor for Generalized Pustular Psoriasis with Psoriasis Vulgaris in the Japanese Cohort. *J Invest Dermatol* 2014 Jun;134(6):1755-7. doi: 10.1038/jid.2014.46.
7. Sugiura K, Hasegawa Y, Shimoyama Y, Hashizume H, Akiyama M. Symmetrical giant facial plaque-type juvenile xanthogranuloma persisting beyond 10 years of age. *Acta Derm Venereol* 2014 Jun 24;94(4):465-466. doi: 10.2340/00015555-1712.
8. Sugiura K, Muro Y, Akiyama M. Annular erythema associated with Sjögren's syndrome preceding overlap syndrome of rheumatoid arthritis and polymyositis with anti-PL-12 autoantibodies. *Acta Derm Venereol* 2014 Jun 24;94(4):470-471. doi: 10.2340/00015555-1744.
9. Muro Y, Tsuchisaka A, Ishii N, Hashimoto T, Sugiura K, Akiyama M. Reply to “Detection of anti-periplakin auto-antibodies during idiopathic pulmonary fibrosis” by Taille et al. *Clin Chim Acta* 2014 Jun 10;433:194. doi: 10.1016/j.cca.2014.03.026.
10. Ito E, Muro Y, Sugiura K, Akiyama M. Hydroxyurea-induced amyopathic dermatomyositis presenting heliotrope erythema *Dermatol Online J* 2014 Aug 17;20(8). pii: 13030/qt2r11f768.
11. Sugiura K, Muro Y, Akiyama M. Solitary organizing pneumonia in systemic sclerosis mimicking lung adenocarcinoma. *Arthritis Rheumatol* 2014 Sep;66(9):2648. doi: 10.1002/art.38670.
12. Sugiura K, Oiso N, Inuma S, Matsuda H, Minami-Hori M, Ishida-Yamamoto A, Kawada A, Iizuka H, Akiyama M. *IL36RN* Mutations Underlie Impetigo Herpetiformis. *J Invest Dermatol* 2014 Sep;134(9):2472-4. Apr 9. doi: 10.1038/jid.2014.177.
13. Tanahashi K, Sugiura K, Asagoe K, Aoyama Y, Iwatsuki K, Akiyama M. Novel *TGM1* missense mutation p.Arg727Gln in β -barrel 2 domain in a case of self-healing collodion baby. *Acta Derm Venereol* 2014 Sep 18;94(5):589-590. doi: 10.2340/00015555-1765.
14. Sugiura K, Suga Y, Akiyama M. Dorfman-Chanarin syndrome without mental retardation caused by a homozygous *ABHD5* splice site mutation that skips exon 6. *J Dermatol Sci* 2014 Sep;75(3):199-201. doi: 10.1016/j.jdermsci.2014.05.009.

15. Shimizu Y, Ogawa Y, Sugiura K, Takeda J, Sakai-Sawada K, Yanagi T, Kon A, Sawamura D, Shimizu H, Akiyama M. A palindromic motif in the -2084 to -2078 upstream region is essential for *ABCA12* promoter function in cultured human keratinocytes. *Sci Rep* 2014 Oct 23;4:6737. doi: 10.1038/srep06737.
16. Mizuno O, Nomura T, Suzuki S, Takeda M, Ohguchi Y, Fujita Y, Nishie W, Sugiura K, Akiyama M, Shimizu H. Highly prevalent *SERPINB7* founder mutation causes pseudodominant inheritance pattern in Nagashima-type palmoplantar keratosis. *Br J Dermatol* 2014 Oct;171(4):847-53. doi: 10.1111/bjd.13076.
17. Sugiura K, Endo K, Akasaka T, Akiyama M. Successful treatment with infliximab of sibling cases with generalized pustular psoriasis caused by deficiency of interleukin-36 receptor antagonist. *J Eur Acad Dermatol Venereol* 2015 Oct;29(10):2054-6. doi: 10.1111/jdv.12590.
18. 杉浦一充, 秋山真志: 遺伝性の炎症性角化症 : 別冊Bio Clinica, 慢性炎症と疾患 皮膚における炎症性疾患 2014 3(2);104-108
19. 杉浦一充: 強皮症の診断と合併症の検索についての QI : *Visual Dermatology* 2014 13(10); 1114-1117
20. Muro Y, Sugiura K, Akiyama M. Is the measurement of anti-PM-1 α antibodies at least as important as that of other scleroderma-specific antibodies? *Arthritis Rheumatol* 2014 Nov;66(11):3248. doi: 10.1002/art.38803.
21. Sugiura K, Uchiyama R, Okuyama R, Akiyama M. Varicella zoster virus-induced generalized pustular psoriasis in a baby with heterozygous *IL36RN* mutation. *J Am Acad Dermatol* 2014 Nov;71(5):e216-8. doi: 10.1016/j.jaad.2014.07.015.
22. Saito K, Ito A, Ishikawa K, Shimada H, Hatano Y, Sugiura K, Akiyama M, Inomata M, Kitano S, Fujiwara S. Pustular psoriasis occurring after total colectomy for ulcerative colitis and relieved by administration of infliximab. *J Dermatol* 2014 Nov;41(11):1033-4. doi: 10.1111/1346-8138.12629.
23. Muro Y, Nakashima R, Hosono Y, Sugiura K, Mimori T, Akiyama M. Autoantibodies to DNA mismatch repair enzymes in polymyositis/dermatomyositis and other autoimmune diseases: a possible marker of favorable prognosis. *Arthritis Rheumatol*, 2014 Dec;66(12):3457-3462 doi: 10.1002/art.38866.
24. Sugiura K, Haruna K, Suga Y, Akiyama M. Generalized pustular psoriasis caused by deficiency of interleukin-36 receptor antagonist successfully treated with granulocyte and monocyte adsorption apheresis. *J Eur Acad Dermatol Venereol* 2014 Dec;28(12):1835-6. doi: 10.1111/jdv.12383.
25. Sugiura K, Kitoh T, Watanabe D, Muto M, Akiyama M. Childhood-onset psoriatic arthritis in Down syndrome with psoriasis susceptibility variant *CARD14* rs11652075. *Rheumatology (Oxford)* 2015 Jan;54(1):197-9. doi: 10.1093/rheumatology/keu419.
26. Takeichi T, Nanda A, Liu L, Aristodemou S, McMillan JR, Sugiura K, Akiyama M, Al-Ajmi H, Simpson MA, McGrath JA. Founder mutation in dystonin-e underlying autosomal recessive epidermolysis bullosa simplex in Kuwait. *Br J Dermatol* 2015 Feb;172(2):527-531. doi: 10.1111/bjd.13294.
27. Nakai N, Sugiura K, Akiyama M, Katoh N. Acute generalized exanthematous pustulosis caused by dihydrocodeine phosphate in a psoriasis vulgaris patient with a heterozygous *IL36RN* mutation. *JAMA Dermatol* 2015 Mar 1;151(3):311-5. doi: 10.1001/jamadermatol.2014.3002.
28. Muro Y, Hosono Y, Sugiura K, Ogawa Y, Mimori T, Akiyama M. Anti-PM/Scl antibodies are found in Japanese patients with various systemic autoimmune conditions besides myositis and scleroderma. *Arthritis Res Ther* 2015 Mar 11;17(1):57. doi: 10.1186/s13075-015-0573-x.
29. Kaibuchi-Noda K, Sugiura K, Takeichi T, Miura S, Kagami S, Takama H, Hino H, Akiyama M. Darier's Disease: A novel *ATP2A2* missense mutation at one of the calcium-binding residues. *Acta Derm Venereol*

2015 Mar 9;95(3):362-363. doi: 10.2340/00015555-1927.

30. Muro Y, Sugiura K, Mimori T, Akiyama M. DNA mismatch repair enzymes: genetic defects and autoimmunity. *Clin Chim Acta* 2015 Mar 10;442:102-9. doi: 10.1016/j.cca.2015.01.014.
31. Shibata A, Tanahashi K, Sugiura K, Akiyama M. *TRPS1* haploinsufficiency results in increased *STAT3* and *SOX9* mRNA expression in hair follicles in trichorhinophalangeal syndrome. *Acta Derm Venereol* 2015 Apr 28;95(5):620-621. doi: 10.2340/00015555-1948.
32. Himoto T, Tanaka N, Saito A, Muro Y, Sugiura K, Tani J, Miyoshi H, Morishita A, Yoneyama H, Haba R, Masaki T. Diversity of humoral responses to the centromere proteins among HCV-related chronic liver disease, PBC and AIH patients. *Clin Res Hepatol Gastroenterol* 2015 Apr;39(2):222-9. doi: 10.1016/j.clinre.2014.08.004.
33. 杉浦一充, 秋山真志: 汎発性膿疱性乾癬の病因: 日本医事新報 2015 4757; 53
Ohno Y, Nakamichi S, Ohkuni A, Kamiyama N, Naoe A, Tsujimura H, Yokose U, Sugiura K, Ishikawa J, Akiyama M, Kihara A. Essential role of the cytochrome P450 CYP4F22 in the production of acylceramide, the key lipid for skin permeability barrier formation. *Proc Natl Acad Sci U S A* 2015 Jun 23;112(25):7707-12. doi: 10.1073/pnas.1503491112.
34. Nanbu Ai, Sugiura K, Kono M, Muro Y, Akiyama M. Annular elastolytic giant cell granuloma successfully treated with minocycline hydrochloride. *Acta Derm Venereol* 2015 Jun 24;95(6):756-7. doi: 10.2340/00015555-2056.
35. Ito T, Aoshima M, Sugiura K, Fujiyama N, Ito N, Sakabe JI, Akiyama M, Maekawa M, Tokura Y. Pustular psoriasis like lesions associated with hereditary lactate dehydrogenase M-subunit deficiency without interleukin-36 receptor antagonist mutation: Long-term follow-ups of two cases. *Br J Dermatol* 2015 Jun;172(6):1674-6. doi: 10.1111/bjd.13590.
36. Sugiura K, Arima M, Matsunaga K, Akiyama M. The novel *GJB3* mutation p.Thr202Asn in the M4 transmembrane domain underlies erythrokeratoderma variabilis. *Br J Dermatol* 2015 Jul;173(1):309-11. doi: 10.1111/bjd.13641.
37. Tanahashi K, Sugiura K, Muro Y, Akiyama M. Disappearance of circulating autoantibodies to RNA polymerase III in a patient with systemic sclerosis successfully treated with corticosteroid and methotrexate. *J Eur Acad Dermatol Venereol* 2015 Jul;29(7):1453-4. doi: 10.1111/jdv.12512.
38. Sugiura K, Akiyama M. Update on autosomal recessive congenital ichthyosis: mRNA analysis using hair samples is a powerful tool for genetic diagnosis. *J Dermatol Sci* 2015 Jul;79(1):4-9. doi: 10.1016/j.jdermsci.2015.04.009.
39. Aizu T, Matsui A, Takiyoshi N, Akasaka E, Kaneko T, Nakano H, Sugiura K, Akiyama M, Sawamura D. Elderly-onset generalized pustular psoriasis without previous history of psoriasis vulgaris. *Case Rep Dermatol* 2015 Jul 29;7(2):187-93. doi: 10.1159/000438505.
40. Miyake T, Umemura H, Doi Y, Kousogabe J, Tsuji K, Hamada T, Sugiura K, Aoyama Y, Akiyama M, Iwatsuki K. A case of annular pustular psoriasis with heterozygous *IL36RN* mutation. *Eur J Dermatol* 2015 Jul-Aug;25(4):349-50.
41. Kono M, Suganuma M, Takama H, Zarzoso I, Saritha M, Bodet D, Aboobacker S, Kaliaperumal K, Suzuki T, Tomita Y, Sugiura K, Akiyama M. Dowling-Degos disease with mutations in *POFUT1* is clinicopathologically distinct from reticulate acropigmentation of Kitamura. *Br J Dermatol* 2015 Aug;173(2):584-6. doi: 10.1111/bjd.13702.

42. Sugiura K, Nakasuka A, Kono H, Kono M, Akiyama M. Impetigo herpetiformis with *IL36RN* mutations in a Chinese patient: A founder haplotype of c.115+6T>C in East Asia. *J Dermatol Sci* 2015 Sep;79(3):319-20. doi: 10.1016/j.jdermsci.2015.06.003.
43. Muro Y, Sugiura K, Nara M, Sakamoto I, Suzuki N, Akiyama M. High incidence of cancer in anti-small ubiquitin-like modifier activating enzyme antibody-positive dermatomyositis. *Rheumatology (Oxford)*, 2015 Sep;54(9):1745-7. doi: 10.1093/rheumatology/kev247.
44. Takeichi T, Sugiura K, Chao-Kai Hsu CK, Tanahashi K, Takama H, Michael A Simpson, MA, McGrath JA, Akiyama M. Novel indel mutation of STS underlies a new phenotype of self-healing recessive X-linked ichthyosis. *J Dermatol Sci* 2015 Sep;79(3):317-9. doi: 10.1016/j.jdermsci.2015.07.001.
45. 杉浦一充: 汎発性膿疱性乾癬の遺伝子異常: *Pharma Medica* 2015 33(9); 19-22
46. Muro Y, Sugiura K, Akiyama M. What are the "True" Pathogenic Anti-desmoglein Antibodies? *Acta Derm Venereol* 2015 Oct 5;95(7):872-874. doi: 10.2340/00015555-2119.
47. Tanahashi K, Sugiura K, Akiyama M. Topical minoxidil improves congenital hypotrichosis caused by *LIPH* mutations. *Br J Dermatol* 2015 Sep;173(3):865-6. doi: 10.1111/bjd.13790.
48. Noda K, Sugiura K, Kono M, Akiyama M. Porokeratotic eccrine ostial and dermal duct nevus with a somatic homozygous or monoallelic variant of connexin 26. *J Dermatol Sci* 2015 Oct;80(1):74-6. doi: 10.1016/j.jdermsci.2015.07.003.
49. Ogawa M, Muro Y, Sugiura K, Sakakibara A, Akiyama M. Magnetic resonance imaging findings are useful for evaluating the three dimensional development and follow-up of linear lupus erythematosus profundus. *Lupus* 2015 Oct;24(11):1214-6. doi: 10.1177/0961203315574559.
50. Sugiura K, Akiyama M. Lamellar ichthyosis caused by a previously unreported homozygous *ALOXE3* mutation in East Asia. *Acta Derm Venereol* 2015 Oct 5;95(7):858-859. doi: 10.2340/00015555-2022.
51. 杉浦一充: 膿疱性乾癬の免疫遺伝学: *日本皮膚アレルギー・接触皮膚炎学会雑誌*, 2015 9(4); 218-222
52. 杉浦一充: 汎発性膿疱性乾癬のバイオマーカー: *日本薬理学会雑誌*, 2015 146(5); 252-255
53. Shibata A, Sugiura K, Suzuki A, Ichiki T, Akiyama M. Apparent homozygosity due to compound heterozygosity of one point mutation and an overlapping exon deletion mutation in *ABCA12*. *J Dermatol Sci* 2015 Dec;80(3):196-202. doi: 10.1016/j.jdermsci.2015.10.003.
54. Takeichi T, Sugiura K, Tso S, Simpson MA, McGrath JA, Akiyama M. Bi-allelic nonsense mutations in *ABHD5* underlie a mild phenotype of Dorfman-Chanarin syndrome. *J Dermatol Sci*, 2016 Feb;81(2):134-6. doi: 10.1016/j.jdermsci.2015.10.015.
55. Nin-Asai R, Muro Y, Sekiya A, Sugiura K, Akiyama M. Serum thymus and activation-regulated chemokine (TARC/CCL17) levels reflect the disease activity in a patient with bullous pemphigoid. *J Eur Acad Dermatol Venereol* 2016 Feb;30(2):327-8. doi: 10.1111/jdv.12719.
56. Ogawa M, Sugiura K, Yokota K, Muro Y, Akiyama M. Anti-transcription intermediary factor 1- γ antibody-positive clinically amyopathic dermatomyositis complicated by interstitial lung disease and breast cancer. *J Eur Acad Dermatol Venereol* 2016 Feb;30(2):373-5. doi: 10.1111/jdv.12797.
57. Tanahashi K, Sugiura K, Sato T, Akiyama M. Noteworthy clinical findings of harlequin ichthyosis: Digital autoamputation caused by cutaneous constriction bands in a case with novel *ABCA12* mutations. *Br J Dermatol* 2016 Mar;174(3):689-91. doi: 10.1111/bjd.14228.

58. 杉浦一充: IL36RN 遺伝子変異を病因とする汎発性膿疱性乾癬及び類縁疾患: **BIO Clinica** 2016 31(2); 183-188
59. Kono M, Yokoyama N, Ogawa Y, Takama H, Sugiura K, Akiyama M. Unilateral generalized linear porokeratosis with nail dystrophy. *J Dermatol* 2016 Mar;43(3):286-7. doi: 10.1111/1346-8138.13204.
60. 杉浦一充: IL-36 受容体拮抗分子欠損症(膿疱性乾癬): **日本臨床別冊 免疫症候群 III** 2016; 811-814
61. 杉浦一充: CAMPS (CARD14 mediated psoriasis): **日本臨床別冊 免疫症候群 III** 2016; 819-821
62. Kono M, Matsumoto F, Suzuki Y, Suganuma M, Saitsu H, Ito Y, Fujiwara S, Matsumoto K, Moriwaki S, Matsumoto N, Tomita Y, Sugiura K, Akiyama M. Dyschromatosis symmetrica hereditaria and Aicardi-Goutières syndrome 6 are phenotypic variants caused by ADAR1 mutations. *J Invest Dermatol*, 2016 Apr;136(4):875-8. doi: 10.1016/j.jid.2015.12.034..
63. Takeichi T, Sugiura K, Hsu CK, Nomura T, Takama H, Simpson MA, Shimizu H, McGrath JA, Akiyama M. Erythrokeratoderma variabilis caused by p.Gly45Glu in connexin 31: the importance of the first extracellular loop glycine residue for gap junction function. *Acta Derm Venereol* 2016 May;96(4):557-9. doi: 10.2340/00015555-2307.
64. Kaibuchi-Noda K, Sugiura K, Akiyama M. Lipodystrophia centrifugalis abdominalis infantilis accompanied by idiopathic encephalopathy. *J Eur Acad Dermatol Venereol* 2016 May;30(5):862-4. doi: 10.1111/jdv.13031.
65. 杉浦一充: 膿疱性乾癬— IL36RN 遺伝子と CARD14 遺伝子 —: 2016 **皮膚病診療** 38(8); 754-76
66. Kono M, Hasegawa-Murakami Y, Sugiura K, Ono M, Toriyama K, Miyake N, Hatamochi A, Kamei Y, Kosho T, Akiyama M. A 45-year-old woman with Ehlers-Danlos syndrome caused by dermatan 4-O-sulfotransferase-1 deficiency: implications of dermatan sulfate depletion on early aging. *Acta Derm Venereol* 2016 Aug 23;96(6):830-1. doi: 10.2340/00015555-2390.
67. Sugiura K, Ohno A, Kono M, Kitoh H, Itomi K, Akiyama M. Hyperpigmentation over the metacarpophalangeal joints and the malleoli in a case of hyaline fibromatosis syndrome with *ANTXR2* mutations. *J Eur Acad Dermatol Venereol* 2016 Oct;30(10):e44-e46. doi: 10.1111/jdv.13290.
68. Nanbu A, Sugiura K, Sassa N, Akiyama M. Epididymitis with epididymal cysts indicating IgA vasculitis in an adult. *Acta Derm Venereol* 2016 Nov 2;96(7):985-986. doi: 10.2340/00015555-2382.
69. Takeichi T, Sugiura K, Nakamura Y, Konohana I, Akiyama M. Darier's disease complicated with schizophrenia caused by a novel ATP2A2 mutation. *Acta Derm Venereol* 2016 Nov 2;96(7):993-994. doi: 10.2340/00015555-2422.
70. Muro Y, Sugiura K, Akiyama M. Cutaneous Manifestations in Dermatomyositis: Key Clinical and Serological Features-a Comprehensive Review. *Clin Rev Allergy Immunol* 2016 Dec;51(3):293-302.
71. Noda K, Takeichi T, Okuno Y, Takama H, Miura S, Kagami S, Hino H, Nakamura Y, Fujio Y, Konohana I, Otani A, Mukai H, Sugiura K, Akiyama M. Novel and recurrent ATP2A2 mutations in Japanese patients with Darier's disease. *Nagoya J Med Sci* 2016 Dec;78(4):485-492. doi: 10.18999/nagjms.78.4.485.
72. Takeichi T, Sugiura K, Nomura T, Sakamoto T, Ogawa Y, Oiso N, Futei Y, Fujisaki A, Koizumi A, Aoyama Y, Nakajima K, Hatano Y, Hayashi K, Akemi Ishida-Yamamoto A, Fujiwara S, Sano S, Iwatsuki K, Kawada A, Suga Y, Shimizu H, McGrath JA, Akiyama M. Pityriasis rubra pilaris type V as an auto inflammatory disease by CARD14 mutations. *JAMA Dermatol* 2017 Jan 1;153(1):66-70. doi: 10.1001/jamadermatol.2016.3601.

73. Takeichi T, Togawa Y, Taniguchi R, Okuno Y, Kono M, Matsue H, Sugiura K, Akiyama M. A newly revealed IL36RN mutation in sibling cases complements our IL36RN mutation statistics for generalized pustular psoriasis. *J Dermatol Sci* 2017 Jan;85(1):58-60. doi: 10.1016/j.jdermsci.2016.10.009.
74. 岩田洋平, 赤松浩彦, 長谷川靖司, 長谷部祐一, 杉浦一充: 皮膚内在性幹細胞と創傷治癒: 日本臨床免疫学会誌 2017 40(1); 1-11
75. Kono M, Fukai K, Omura R, Sugawara K, Tsuruta D, Sugiura K, Akiyama M. A case of epidermolytic ichthyosis showing a very mild phenotype due to a novel tail extension mutation in KRT10. *J Eur Acad Dermatol Venereol*, 2017 Feb;31(2):e68-e69. doi: 10.1111/jdv.13729.
76. Kono M, Nishida K, Takeichi T, Sugiura K, Akiyama M. Ripple-pattern lichen amyloidosis in a case of ichthyosis vulgaris with a novel FLG mutation. *J Eur Acad Dermatol Venereol* 2017 Feb;31(2):e130-e132. doi: 10.1111/jdv.13877.
77. Kono M, Fukai K, Shimizu N, Nagao J, Takeichi T, Tsuruta D, Sugiura K, Akiyama M. Punctate Palmoplantar Keratoderma Type 1 with a Novel AAGAB Frameshift Mutation: intrafamilial phenotype variation due to aging. *J Eur Acad Dermatol Venereol* 2017 Mar;31(3):e175-e176. doi: 10.1111/jdv.13906.
78. Fukaura R, Takeichi T, Okuno Y, Kojima D, Kono M, Sugiura K, Suga Y, Akiyama M. Striate palmoplantar keratoderma showing transgrediens in a patient harboring heterozygous nonsense mutations in both *DSG1* and *SERPINB7*. *Acta Derm Venereol*, 2017 Mar 10;97(3):399-401. doi: 10.2340/00015555-2553.
79. Saito-Sasaki N, Izu K, Sawada Y, Hino R, Nakano R, Shimajiri S, Nishimura I, Nakamura H, Sugiura K, Nakamura M. Impetigo Herpetiformis Complicated with Intrauterine Growth Restriction Treated Successfully with Granulocyte and Monocyte Apheresis. *Acta Derm Venereol* 2017 Mar 10;97(3):410-411. doi: 10.2340/00015555-2527.
80. Numata S, Iwata Y, Okumura R, Arima M, Kobayashi T, Watanabe S, Suzuki K, Horiguchi M, Sugiura K. Bilateral anterior uveitis and unilateral facial palsy due to ipilimumab for metastatic melanoma in an individual with HLA-DR4: a case report. *J Dermatol* 2017 Feb 22. doi: 10.1111/1346-8138.13779.
81. Iwata Y, Kobayashi T, Arima M, Numata S, Yagami A, Okamura K, Araki Y, Sugiura K, Suzuki T, Matsunaga K. Case of Japanese Hermansky-Pudlak syndrome patient with deeply invasive squamous cell carcinoma and multiple lesions of actinic keratosis on the face and neck. *J Dermatol* 2016 May 14. doi: 10.1111/1346-8138.13462.
82. Koizumi H, Tokuriki A, Oyama N, Ido H, Sugiura K, Akiyama M, Hasegawa M. Certolizumab pegol, a pegylated anti-TNF- α antagonist, caused de novo-onset palmoplantar pustulosis followed by generalized pustular psoriasis in a patient with rheumatoid arthritis. *J Dermatol* 2016 Sep 7. doi: 10.1111/1346-8138.13530.
83. Takeichi T, Tanahashi K, Taki T, Kono M, Sugiura K, Akiyama M. Mutational analysis of 29 patients with autosomal recessive woolly hair and hypotrichosis: LIPH mutations are extremely predominant in autosomal recessive woolly hair and hypotrichosis in Japan. *Br J Dermatol* 2016 Sep 19. doi: 10.1111/bjd.15070.
84. Marubashi Y, Yanagishita T, Muto J, Taguchi N, Sugiura K, Kawamoto Y, Akiyama M, Watanabe D. Fracture of pili torti results from abnormal sinusoidal morphology in the cuticle layers and loose keratin intermediate filaments in the cortex. *J Dermatol* 2016 Nov 24. doi: 10.1111/1346-8138.13700.
85. Iwata Y, Kobayashi T, Kuroda M, Mizoguchi Y, Arima M, Numata S, Watanabe S, Yagami A, Matsunaga K, Sugiura K. Case report of multiple pustules of the bilateral lower limbs caused by a granulocyte colony-

stimulating factor—producing solid pseudopapillary tumour of the pancreas. *Br J Dermatol* 2016 Dec 7. doi: 10.1111/bjd.15219.

86. Takeichi T, Nomura T, Takama H, Kono M, Sugiura K, Watanabe D, Shimizu H, M.A.Simpson, J.A.McGrath, Akiyama M. Deficient stratum corneum intercellular lipid in a Japanese patient with lamellar ichthyosis by a homozygous deletion mutation in SDR9C7. *Br J Dermatol* 2017 Jan 23. doi: 10.1111/bjd.15315.
87. Iwata Y, Hasebe Y, Hasegawa S, Nakata S, Yagami A, Matsunaga K, Sugiura K, Akamatsu H. Dermal CD271+ cells are closely associated with regeneration of the dermis in the wound healing process. *Acta Derm Venereol* 2017 Jan 27. doi: 10.2340/00015555-2624.
88. Shibata A, Sugiura K, Furuta Y, Mukumoto Y, Kaminuma O, Akiyama M. Toll-like receptor 4 antagonist TAK-242 inhibits autoinflammatory symptoms in DITRA. *J Autoimmun* 2017 Feb 11. pii: S0896-8411(16)30343-2. doi: 10.1016/j.jaut.2017.01.007.
89. Takeichi T, Kobayashi A, Ogawa E, Okuno Y, Kataoka S, Kono M, Sugiura K, Okuyama R, Akiyama M. Autosomal dominant familial generalized pustular psoriasis caused by a CARD14 mutation. *Br J Dermatol*, 2017 Mar 10. doi: 10.1111/bjd.15442.
90. Koike Y, Okubo M, Kiyohara T, Fukuchi R, Sato Y, Kuwatsuka S, Takeichi T, Akiyama M, Sugiura K, Utani A. Granulocyte and monocyte apheresis can safely control juvenile generalised pustular psoriasis with mutation of the *IL36RN* gene. *Br J Dermatol*, in press
91. Watanabe S, Yagami A, Iwata Y, Nagai A, Kuroda M, Sugiura K, Matsunaga K. Retention of pigment stem cells in Rhododendrol-induced leukoderma: pathological investigation of 11 patients. *J Dermatol*, in press
92. Mizuno S, Takeichi T, Sato J, Nakamura M, Goto H, Sugiura K, Akiyama M. Multiple keratotic papules and plaques on the trunk in Cowden's disease with MALT lymphoma. *J Dermatol*, in press
93. Kawagishi-Hotta M, Hasegawa S, Igarashi T, Yamada T, Takahashi M, Numata S, Kobayashi T, Iwata Y, Arima M, Yamamoto N, Yagami A, Nakata S, Uzawa T, Matsunaga K, Sugiura K, Akamatsu H. Enhancement of Individual Differences in Proliferation and Differentiation Potentials of Aged Human Adipose-Derived Stem Cells. *Regenerative Therapy*, in press
94. 杉浦一充: IL36RN 遺伝子と膿疱性乾癬: 日本皮膚アレルギー・接触皮膚炎学会雑誌 印刷中

(2) 学会・シンポジウム等における口頭・ポスター発表

1. 意外な遺伝性皮膚疾患, 口頭, 杉浦一充, 第 113 回日本皮膚科学会総会, 2014 年 5 月 30 日, 国内.
2. 膿疱性乾癬の責任遺伝子, 口頭, 杉浦一充, 第 113 回日本皮膚科学会総会, 2014 年 5 月 30 日, 国内.
3. 濾胞樹状細胞肉腫に合併した腫瘍随伴性天疱瘡の軽快後生存例, ポスター, 小川真理子, 杉浦一充, 室 慶直, 古賀浩嗣, 橋本 隆, 秋山真志, 第 113 回日本皮膚科学会総会, 2014 年 5 月 30 日-6 月 1 日, 国内.
4. 汎発性膿疱性乾癬(GPP)の発症因子としての IL36RN 変異と CARD14 機能獲得バリエーション, 口頭, 秋山真志, 杉浦一充, 飯塚 一, 武藤正彦, 第 398 回日本皮膚科学会北海道地方会, 飯塚一旭川医科大学皮膚科教授退任記念地方会, 2014 年 6 月 7 日, 国内.

5. LIPH 遺伝子変異により生じた先天性乏毛症の 1 例, 口頭, 村瀬千晶, 杉浦一充, 秋山真志, 松本賢太郎, 第 268 回日本皮膚科学会東海地方会 2014 年 6 月 8 日, 国内.
6. Darier 病の 1 例, 口頭, 三浦俊介, 吉村順子, 梅原嘉一, 鑑 慎司, 日野治子, 野田香奈, 杉浦一充, 秋山真志, 日本皮膚科学会第 855 回東京地方会 (合同臨床地方会), 2014 年 7 月 12 日, 国内
7. 地中海沿岸地域以外で認められた、CYP4F22 遺伝子変異による葉状魚鱗癬症, 口頭, 杉浦一充, 武市拓也, 棚橋華奈, 秋山真志, 古庄知己, 宇原 久, 奥山隆平, 才田 謙, 第 29 回角化症研究会, 2014 年 8 月 2 日, 国内.
8. 高齢発症した急性汎発性膿疱性乾癬の 1 例, 口頭, 会津隆幸, 松井彰伸, 滝吉典子, 赤坂英二郎, 金子高英, 中野 創, 澤村大輔, 杉浦一充, 秋山真志, 第 10 回加齢皮膚医学研究会 2014 年 9 月 6 日, 国内.
9. 乾癬が鑑別診断であった Papillon-Lefèvre 症候群の 1 例, 口頭, 杉浦一充, 武市拓也, 小林智子, 秋山真志, 第 29 回日本乾癬学会, 2014 年 9 月 19 日, 国内.
10. 汎発性膿疱性乾癬の病因遺伝子, 口頭, 杉浦一充, 第 29 回日本乾癬学会, 2014 年 9 月 19 日, 国内.
11. インフリキシマブが著効した汎発性膿疱性乾癬の 1 例, 口頭, 濱田 薫, 大倉理沙, 山田陽子, 中村元信, 秋山真志, 杉浦一充, 第 29 回日本乾癬学会, 2014 年 9 月 20 日, 国内.
12. Annular elastolytic giant cell granuloma (AEGCG) の 1 例, 口頭, 南部 愛, 杉浦一充, 河野通浩, 室 慶直, 秋山真志, 第 269 回日本皮膚科学会東海地方会, 2014 年 9 月 21 日, 国内.
13. 抗 small ubiquitin-like modifier activating enzyme (SAE) 抗体陽性の皮膚筋炎の 1 例, 口頭 小川真理子, 室 慶直, 杉浦一充, 秋山真志, 麻生裕紀, 第 269 回日本皮膚科学会東海地方会, 2014 年 9 月 21 日, 国内.
14. 乾癬の免疫遺伝学的病態について, 口頭, 杉浦一充, 第 42 回日本臨床免疫学会総会, 2014 年 9 月 26 日, 国内.
15. 軽度難聴と羞明を伴った Clouston 症候群の 1 例, 口頭, 杉浦一充, 寺西正明, 松本義也, 秋山真志, 第 78 回日本皮膚科学会東部支部学術大会, 2014 年 10 月 5 日, 国内.
16. SERPINB7 変異を認めた長島型掌蹠角化症の 10 家系, 口頭, 水野 修, 乃村俊史, 鈴木翔多朗, 竹田真依, 大口由香, 藤田靖幸, 西江 渉, 清水 宏, 杉浦一充, 秋山真志, 第 78 回日本皮膚科学会東部支部学術大会, 2014 年 10 月 5 日, 国内.
17. 閉塞性細気管支炎を合併した腫瘍随伴性天疱瘡の小児例, 口頭, 貝淵かおり, 杉浦一充, 室 慶直, 秋山真志, 高橋義行, 小島勢二, 牧田 智, 玉利正之, 石井文人, 橋本 隆, 第 65 回日本皮膚科学会中部支部学術大会, 2014 年 10 月 26-27 日, 国内.
18. 高齢で発症した IL-36RN 遺伝子変異のある汎発性膿疱性乾癬の 1 例, ポスター, 梶村有里子, 満間照之, 浅井理玲, 小林智子, 笹田佳江, 白尾 礼, 杉浦一充, 第 65 回日本皮膚科学会中部支部学術大会, 2014 年 10 月 26-27 日, 国内.
19. 膿疱性乾癬の免疫遺伝学, 口頭, 杉浦一充, 第 44 回日本皮膚アレルギー・接触皮膚炎学会総会学術大会, 2014 年 11 月 23 日, 国内
20. IL36RN mutations underlie impetigo herpetiformis and CARD14 c.526G>C is a risk factor for pustular psoriasis with psoriasis vulgaris., 口頭, Sugiura K, Oiso N, Iinumo S, Matsuda H, Minami-Hori M, Ishida-Yamamoto A, Kawada A, Iizuka H, Muto M, Akiyama M. 第 39 回日本研究皮膚科学会学術大会・総会. 2014 年 12 月 12-14 日, 国内.

21. Revertant mutation related to a lethal mutation concealed a healthy parent: a previously unreported pathogenesis of hereditary disorders., 口頭, Ogawa Y, Takeichi T, Kono M, Hamajima N, Yamamoto T, Sugiura K, Akiyama M. 第 39 回日本研究皮膚科学会学術大会・総会, 2014 年 12 月 12-14 日, 国内.
22. TRPS1 haplosufficiency results in increased STAT3 and SOX9 mRNA expression in hair follicles in trichorhonyphalangeal syndrome., ポスター, Shibata A, Tanahashi K, Sugiura K, Akiyama M, 第 39 回日本研究皮膚科学会学術大会・総会, 2014 年 12 月 12-14 日, 国内.
23. Unexpectedly high carrier rates and genotype/phenotype correlation; LIPH mutation in Japanese autosomal recessive woolly hair/hypotrichosis., ポスター, Tanahashi K, Sugiura K, Kono M, Takama H, Hamajima N, Akiyama M, 第 39 回日本研究皮膚科学会学術大会・総会, 2014 年 12 月 12-14 日, 国内.
24. Morphological study in a mechanism of congenital pili torti formation: Björnstand syndrome., ポスター, Maruhashi Y, Yanagishita T, Taguchi N, Sugiura K, Kawamoto Y, Ito K, Akiyama M, Watanabe D., 第 39 回日本研究皮膚科学会学術大会・総会, 2014 年 12 月 12-14 日, 国内.
25. ALOXE3 遺伝子変異による葉状魚鱗癬の日本人症例, 口頭, 秋山 真志, 杉浦 一充, 宮地良樹教授退職記念地方会 (第 438 回日本皮膚科学会京滋地方会) 2014 年 12 月 19-20 日, 国内.
26. 汎発性膿疱性乾癬の病因遺伝子, 口頭, 杉浦一充, 古川鋼一教授退任記念シンポジウム 2015 年 1 月 9 日, 国内.
27. 汎発性膿疱性乾癬 最新の知見, 口頭, 杉浦一充, 第 4 回 皮膚科セミナー 2015 年 2 月 18 日, 国内.
28. IL-36RN 欠損症としての膿疱性乾癬に対する革新的医薬品の開発に向けた病態解明と診療 (診断及び治療) ガイドラインの作成, ポスター, 杉浦一充, 小川靖, 梅澤明弘, 平成 26 年度厚生労働科学特別研究事業 進捗管理班 成果報告会, 2015 年 3 月 13 日, 国内.
29. Biomarkers for generalized pustular psoriasis and related diseases, 口頭, 杉浦一充, 第 88 回日本薬理学会年会 2015 年 3 月 20 日, 国内.
30. MTX と PSL により抗 RNA ポリメラーゼ III 抗体が陰転化した強皮症, ポスター, 杉浦一充, 室 慶直, 第 59 回日本リウマチ学会総会 2015 年 4 月 25 日, 国内.
31. 自己抗体 DNA ミスマッチ修復酵素に対する自己抗体は筋炎特異的か, 口頭, 室 慶直, 杉浦一充, 中嶋 蘭, 細野祐司, 三森経世, 第 59 回日本リウマチ学会総会 2015 年 4 月 23-25 日, 国内.
32. 膿疱性乾癬と AGEP の関係, 口頭, 杉浦一充, 第 114 回日本皮膚科学会総会, 2015 年 5 月 30 日, 国内.
33. IL36RN に遺伝子変異を認めた疱疹状膿痂疹, ポスター, 佐藤雅子, 松田洋昌, 大磯直毅, 川田 暁, 辻 勲, 万代昌紀, 杉浦一充, 秋山真志, 第 114 回日本皮膚科学会総会 2015 年 5 月 29-31 日, 国内.
34. IL-36RN 遺伝子変異を持つ膿疱性乾癬患者に生じたメトトレキサート関連リンパ増殖症の 1 例, ポスター, 大湖健太郎, 中島喜美子, 砥谷和人, 笹部衣里, 杉浦一充, 秋山真志, 佐野栄紀, 114 回日本皮膚科学会総会 2015 年 5 月 29-31 日, 国内.
35. 間質性肺炎を合併した抗 TIF1- γ 抗体陽性皮膚筋炎の 1 例, ポスター, 小川真理子, 杉浦一充, 横田憲二, 室 慶直, 秋山真志, 第 114 回日本皮膚科学会総会 2015 年 5 月 29-31 日, 国内.

36. 精巣上体炎を合併したアナフィラクトイド紫斑病の成人例, 口頭, 南部 愛, 杉浦一充, 秋山真志, 佐々直人, 第 272 回日本皮膚科学会東海地方会 2015 年 6 月 28 日, 国内.
37. 肺リンパ脈管筋腫症を合併した皮膚筋炎の 1 例, 口頭, 杉本昌世, 杉浦一充, 室 慶直, 秋山真志, 長谷川好規, 第 272 回日本皮膚科学会東海地方会 2015 年 6 月 28 日, 国内.
38. 膿疱症, 杉浦一充, 平成 27 年度日本皮膚科学会研修講習会 (必須 A コース) 2015 年 8 月 29 日, 国内.
39. 尋常性乾癬と膿疱性乾癬の家族内発症の 3 例, 口頭, 小林 彩, 小川英作, 奥山隆平, 杉浦一充, 秋山真志, 第 30 回日本乾癬学会 2015 年 9 月 4 日, 国内.
40. 当院を受診した汎発性膿疱性患者 20 例の臨床的特徴と IL36RN 遺伝子変異の解析, 口頭, 善家由香里, 津村脇子, 中山美奈子, 百瀬葉子, 新井達, 衛藤光, 杉浦一充, 秋山真志, 第 30 回日本乾癬学会 2015 年 9 月 4 日, 国内.
41. 頸部サルコイドーシスを併発した関節症性乾癬の 1 例, 口頭, 森章一郎, 杉浦一充, 秋山真志, 第 30 回日本乾癬学会 2015 年 9 月 5 日, 国内.
42. ヒドロキシクロロキンで治療した皮膚エリテマトーデスの 2 症例, 口頭, 山東 優, 室 慶直, 杉浦一充, 秋山真志, 第 273 回日本皮膚科学会東海地方会 2015 年 9 月 6 日, 国内.
43. 高齢男性に発症した抗 TIF-1 γ 抗体陽性皮膚筋炎の 1 例, 口頭, 渡邊直樹, 室 慶直, 杉浦一充, 松本高明, 秋山真志, 第 11 回加齢皮膚医学研究会 2015 年 9 月 6 日, 国内.
44. 先天性縮毛症・乏毛症, 口頭, 杉浦一充, 第 20 回日本臨床毛髪学会学術集会 2015 年 12 月 5 日, 国内.
45. 膿疱症 up-to-date, 口頭, 杉浦一充, 平成 27 年度生涯教育講演会第 274 回 日本皮膚科学会東海地方会, 国内.
46. Genetic background of pustular psoriasis, 口頭, 杉浦一充, 日本研究皮膚科学会第 40 回年次学術大会・総会, 2015 年 12 月 13 日, 国内.
47. 膿疱性乾癬に対する新規治療法の開発と診療ガイドライン, 口頭, 杉浦一充, 難病研究課 6 事業合同成果報告会, 2016 年 2 月 12 日, 国内.
48. 皮膚科の自己炎症性疾患、DITRA と CAMPS : 遺伝学的研究からわかってきたこと, 口頭, 杉浦一充, 第 40 回皮膚科免疫セミナー, 2016 年 3 月 5 日, 国内.
49. Genetic background of pustular psoriasis, 口頭, Kazumitsu Sugiura, International Conference of Human Genetics 2016 2016 年 4 月 6 日, 国内.
50. 遺伝性の乾癬 : DITRA と CAMPS, 口頭, 杉浦 一充, 第 60 回日本リウマチ学会総会・学術集会, 2016 年 4 月 21 日, 国内.
51. 若年女性の下腹部に生じた proximal-type epithelioid sarcoma の 1 例, 口頭, 渡邊 総一郎, 岩田洋平, 齋藤 健太, 沼田 茂樹, 矢上 晶子, 鶴田 京子, 溝口 良順, 黒田 誠, 杉浦一充, 松永 佳世子, 第 32 回日本皮膚悪性腫瘍学会学術大会, 2016 年 5 月 27 日-28 日, 国内.
52. 術後発症した肺塞栓症を早期診断し救命しえた大腿部巨大有棘細胞癌の一例, 口頭, 沼田 茂樹, 岩田 洋平, 有馬 豪, 渡邊 総一郎, 萩原 宏美, 小野田 裕子, 矢上 晶子, 牧野 太郎, 鈴木 加余子, 松永 佳世子, 杉浦一充, 第 32 回日本皮膚悪性腫瘍学会学術大会, 2016 年 5 月 27 日-28 日, 国内.
53. Hermansky-Pudlak 症候群 1 型に合併した右頬部有棘細胞癌の 1 例, 岩田 洋平, 小林 東, 有馬 豪, 沼田 茂樹, 渡邊 総一郎, 矢上 晶子, 岡本 賢, 荒木 勇太, 鈴木 民夫, 杉浦一充, 松永 佳世子, 第 32 回日本皮膚悪性腫瘍学会学術大会, 2016 年 5 月 27 日-28 日, 国内.

54. 汎発性膿疱性乾癬における膿疱形成のメカニズム, 口頭, 杉浦 一充, 第 115 回日本皮膚科学会総会, 2016 年 6 月 3 日, 国内.
55. 山北 高志, 芦原 睦, 杉浦 一充, 松永 佳世子, 皮膚科における自律訓練のやり方, 第 115 回日本皮膚科学会総会, 2016 年 6 月 3 日-5 日, 国内.
56. インフルエンザを契機に汎発性膿疱性乾癬を発症した掌蹠膿疱症の 1 例, ポスター, 枝光 智大, 河内 繁雄, 奥山 隆平, 杉浦 一充, 秋山 真志, 第 115 回日本皮膚科学会総会, 2016 年 6 月 3 日-5 日, 国内.
57. シクロスポリン抵抗性のためインフリキシマブを投与し, 奏効した小児汎発性膿疱性乾癬 の 1 例, ポスター, 西本 周平, 綿貫 沙織, 重松 由紀子, 水野 貴基, 前川 貴伸, 中澤 裕美子, 河合 利尚, 杉浦 一充, 秋山 真志, 新関 寛徳, 第 115 回日本皮膚科学会総会, 2016 年 6 月 3 日-5 日, 国内.
58. 巨大石灰化を認めた抗 U1RNP 抗体陽性強皮症の 2 例, ポスター, 桃原 真理子, 室 慶直, 杉浦 一充, 松本 高明, 秋山 真志, 第 115 回日本皮膚科学会総会, 2016 年 6 月 3 日-5 日, 国内.
59. 妊娠を契機に増悪し, 顆粒球単球吸着除去療法が有効, 出産後軽快傾向の汎発性膿疱性乾癬の 1 例, ポスター, 滝 奉樹, 杉浦 一充, 秋山 真志, 伊藤 由美子, 小谷 友美, 第 115 回日本皮膚科学会総会, 2016 年 6 月 3 日-5 日, 国内.
60. CronkhiteCanada 症候群の 1 例, ポスター, 小野田 裕子, 矢上 晶子, 岩田 洋平, 安藤 亜希, 鈴木 加余子, 大宮 直木, 杉浦 一充, 松永 佳世子, 第 115 回日本皮膚科学会総会, 2016 年 6 月 3 日-5 日, 国内.
61. 掌蹠, 下肢の好中球浸潤による皮疹から腓腫瘍が診断しえた 1 例, ポスター, 岩田 洋平, 小林 東, 溝口 良順, 黒田 誠, 津田 一樹, 堀口 明彦, 渡邊 総一郎, 沼田 茂樹, 矢上 晶子, 杉浦 一充, 松永 佳世子, 第 115 回日本皮膚科学会総会, 2016 年 6 月 3 日-5 日, 国内.
62. ロドデノール誘発性脱色素斑患者 11 名の病理学的検討, ポスター, 渡邊 総一郎, 矢上 晶子, 岩田 洋平, 伊藤 紫, 沼田 茂樹, 鈴木 明子, 佐野 晶代, 岩田 貴子, 黒田 誠, 杉浦 一充, 松永 佳世子, 第 115 回日本皮膚科学会総会, 2016 年 6 月 3 日-5 日, 国内.
63. 心筋障害が疑われ, 死亡したメキシレチン塩酸塩による薬剤性過敏症候群の 1 例, ポスター, 小野 友華, 矢上 晶子, 有馬 豪, 橋本 羊輔, 村尾 道人, 桐山 諭和, 吉川 哲史, 黒田 誠, 寺田 正樹, 杉浦 一充, 松永 佳世子, 第 115 回日本皮膚科学会総会, 2016 年 6 月 3 日-5 日, 国内.
64. CCR4 陽性の成人 T 細胞白血病にモガムリズマブ投与が有効であった 1 例, ポスター, 秋田 浩孝, 沼田 茂樹, 恵美 宣彦, 徳田 倍将, 魚津 桜子, 杉浦 一充, 松永 佳世子, 第 115 回日本皮膚科学会総会, 2016 年 6 月 3 日-5 日, 国内.
65. IL-36RN 欠損症としての膿疱性乾癬に対する革新的医薬品の開発に向けた病態の解明, ポスター, 柴田 章貴, 小川 靖, 杉浦 一充, 秋山 真志, 第 115 回日本皮膚科学会総会, 2016 年 6 月 3 日-5 日, 国内.
66. 大豆蛋白による即時型アレルギーの 1 例, 口頭, 萩原 宏美, 矢上 晶子, 佐野 晶代, 小林 東, 岩田 洋平, 鈴木 加余子, 中村 政志, 下條 尚志, 良元 のぞみ, 杉浦 一充, 松永 佳世子, 第 65 回日本アレルギー学会学術大会, 2016 年 6 月 17 日-19 日, 国内.
67. 経皮感作により発症した職業性魚アレルギー 1 例の網羅的抗原解析, 口頭, 下條 尚志, 矢上 晶子, 中村 政志, 青木 祐治, 佐野 晶代, 大谷 晶子, 杉浦 一充, 松永 佳世子, 第 65 回日本アレルギー学会学術大会, 2016 年 6 月 17 日-19 日, 国内.

68. ハムスター飼育者に生じたヒマワリの種による即時型アレルギー，口頭，佐野 晶代，矢上 晶子，小林 東，沼田 茂樹，岩田 洋平，中村 政志，佐藤 由奈，鈴木 加余子，杉浦 一充，松永 佳世子，第 65 回日本アレルギー学会学術大会，2016 年 6 月 17 日-19 日，国内。
69. 新たな抗原が見つかったカシューナッツによる即時型アレルギーの 1 例，口頭，佐藤 由奈，矢上 晶子，下條 尚志，中村 政志，佐野 晶代，岩田 洋平，小林 東，鈴木 加余子，杉浦 一充，松永 佳世子，第 65 回日本アレルギー学会学術大会，2016 年 6 月 17 日-19 日，国内。
70. 若手皮膚科医へのメッセージ，口頭，杉浦 一充，第 1 回皮膚科感染症サマースクール，2016 年 6 月 18 日，国内。
71. 右上肢と背部に生じた aneurysmal fibrous histiocytoma の 1 例，口頭，近藤 まや，岩田 洋平，有馬 豪，沼田 茂樹，永井 晶代，杉浦 一充，第 276 回日本皮膚科学会東海地方会，2016 年 6 月 26 日，国内。
72. 意外な遺伝性皮膚疾患，口頭，杉浦一充，第 276 回日本皮膚科学会東海地方会，2016 年 6 月 26 日，国内。
73. 皮膚科の自己炎症性疾患；DITRA と CAMPS，口頭，杉浦 一充，北大皮膚科特別講演，2016 年 7 月 6 日，国内。
74. インターロイキン 36 受容体拮抗因子欠損と加齢が身体に及ぼす影響の検討，口頭，杉浦 一充，第 12 回加齢皮膚医学研究会，2016 年 7 月 9 日，国内。
75. 皮膚科の自己炎症性疾患：DITRA と CAMPS，口頭，杉浦一充，学術講演会，2016 年 7 月 15 日，国内。
76. 足底の腫瘍性病変，口頭，渡邊 総一郎，岩田 洋平，有馬 豪，岩田 貴子，秋田 浩孝，矢上 晶子，村手 和歌子，鈴木 加余子，垣田 彩子，黒田 誠，松永 佳世子，杉浦 一充，第 17 回東海皮膚病理研究会，2016 年 7 月 30 日，国内。
77. 汎発性膿疱性乾癬の遺伝学，口頭，杉浦 一充，名古屋大学第 2 生化学岡島徹也先生教授就任記念シンポジウム，2016 年 8 月 5 日，国内。
78. Genetic background of pustular psoriasis，口頭，Kazumitsu Sugiura，Asia-Pacific Combined Dermatology Research Conference，2016 年 8 月 27 日，国外。
79. DITRA と CAMPS，口頭，杉浦一充，Advance in Dermatology，2016 年 8 月 31 日，国内。
80. IL-36R 阻害剤，口頭，杉浦 一充，第 31 回日本乾癬学会学術大会，2016 年 9 月 2 日，国内。
81. 自己炎症性疾患としての膿疱性乾癬，口頭，杉浦 一充，第 31 回日本乾癬学会学術大会，2016 年 9 月 2 日，国内。
82. 当院における褥瘡発生患者での栄養状態の解析，および栄養面からの発生予防対策の検討，口頭，早川 実希，岩田 洋平，大森 鮎子，小林 東，渡邊 総一郎，土川 美香，藤城 尚美，松永 佳世子，伊藤 明美，杉浦 一充，第 18 回日本褥瘡学会学術集会，2016 年 9 月 2 日-3 日，国内。
83. 欠膿疱性乾癬、乾癬の膿疱化との鑑別を要したテルビナフィン塩酸塩による急性汎発性発疹膿疱症の 2 例，口頭，田 成人，尾本 陽一，水谷 健人，波部 幸司，山中 恵一，水谷 仁，杉浦 一充，秋山 真志，第 31 回日本乾癬学会学術大会，2016 年 9 月 2 日-3 日，国内。
84. 乾癬との鑑別を要した、CARD14 遺伝子変異/variant を有する毛孔性紅色糠疹の 1 例，口頭，武市 拓也，須賀 康，杉浦 一充，秋山 真志，第 31 回日本乾癬学会学術大会，2016 年 9 月 2 日-3 日，国内。

85. 尋常性乾癬が先行したと考えられる IL-36R 阻害受容体阻害因子欠損症(DITRA)の1例, 口頭, 笠ゆりな, 安藤 はるか, 小林 香映, 渡辺 秀晃, 北見 由季, 山田 裕道, 杉浦 一充, 秋山 真志, 末木 博彦, 第31回日本乾癬学会学術大会, 2016年9月2日-3日, 国内.
86. IL36RN 遺伝子ホモ接合体変異を有する乾癬患者の臨床経過, 口頭, 小池 雄太, 大久 保滯, 清原 龍士, 福地 麗雅, 佐藤 之恵, 鋤塚 さやか, 武市 拓也, 秋山 真志, 杉浦 一充, 宇谷 厚志, 口頭, 第31回日本乾癬学会学術大会, 2016年9月2日-3日, 国内.
87. PGE1 持続動脈注入療法が有効であった diffuse cutaneous systemic sclerosis に合併した左上肢末梢動脈閉塞症の1例, 口頭, 沼田 茂樹, 岩田 洋平, 小林 昌義, 佐藤 俊充, 矢上 晶子, 松永 佳世子, 杉浦 一充, 第44回日本臨床免疫学会総会, 2016年9月8日-10日, 国内.
88. 悪性腫瘍との鑑別を要した巨大な石灰化上皮腫の1例, 口頭, 近藤 まや, 岩田 洋平, 沼田 茂樹, 有馬 豪, 杉浦 一充, 第277回日本皮膚科学会 東海地方会, 2016年9月18日, 国内.
89. HHV-6B をウイルス分離培養で同定した薬剤性過敏症候群の1例, 口頭, 中根 千穂, 永井 晶代, 小林 東, 吉川 哲史, 杉浦 一充, 第277回日本皮膚科学会 東海地方会, 2016年9月18日, 国内.
90. シェーグレン症候群に合併した硬化性脂肪織炎の1例, 口頭, 萩原 宏美, 岩田 洋平, 沼田 茂樹, 渡邊 総一郎, 小野 友華, 小野田 裕子, 杉浦 一充, 第277回日本皮膚科学会 東海地方会, 2016年9月18日, 国内.
91. 皮膚科の自己炎症性疾患 : DITRA と CAMPS, 口頭, 杉浦 一充, 秋田県皮膚科談話会, 2016年9月24日, 国内.
92. 皮膚科の自己炎症性疾患 ; DITRA と CAMPS, 口頭, 杉浦一充, 日本皮膚科学会愛媛地方会第64回学術大会, 2016年10月1日, 国内.
93. ロドデノール誘発性脱色素斑患者 11名の病理学的検討, ポスター, 渡邊 総一郎, 矢上 晶子, 岩田 洋平, 永井 晶代, 松永 佳世子, 杉浦 一充, 第48回藤田学園学会, 2016年10月6日-7日, 国内.
94. Genetic background of pustular psoriasis, 口頭, Kazumitsu Sugiura, 12th Meeting of the German-Japanese Society of Dermatology, 2016年10月15日, 国内.
95. 膿疱症と DITRA(deficiency of interleukin-36 receptor antagonist), 口頭, 杉浦一充, 第32回日本臨床皮膚科医会 東海北陸ブロック総会, 2016年10月16日, 国内.
96. HHV-6B の再活性化を認めなかった非典型薬剤性過敏症候群に1例, 口頭, 松岡 佐知, 小林 東, 永井 晶代, 吉川 哲史, 杉浦 一充, 第67回日本皮膚科学会 中部支部学術大会, 2016年10月22日-23日, 国内.
97. 宮慢性湿疹を合併した ALOXE3 遺伝子変異を同定した常染色体劣性先天性魚鱗癬の1例, 口頭, 川 祐実, 武市 拓也, 齋藤 稚代, 森田 明理, 河野 通浩, 杉浦 一充, 秋山 真志, 第67回日本皮膚科学会 中部支部学術大会, 2016年10月22日-23日, 国内.
98. 潰瘍性大腸炎(全結腸型)に合併した好中球性皮膚症に顆粒球単球吸着療法(GMA)が著効した一例, 口頭, 萩原 宏美, 岩田 洋平, 沼田 茂樹, 小林 東, 鎌野 俊彰, 杉浦 一充, 第67回日本皮膚科学会 中部支部学術大会, 2016年10月22日-23日, 国内.
99. 色素性痒疹様皮疹を呈した成人 Still 病の1例, 口頭, 小野 友華, 岩田 洋平, 山北 高志, 萩原 宏美, 室 慶直, 久保 良二, 松永 佳世子, 杉浦 一充, 第67回日本皮膚科学会 中部支部学術大会, 2016年10月22日-23日, 国内.
100. 最近5年間に小範囲デブリードマンで加療し良好な経過を得た壊死性筋膜炎7症例の検討, 口頭, 岩田 洋平, 有馬 豪, 齋藤 健太, 沼田 茂樹, 渡邊 総一郎, 萩原 宏美, 小林 東, 小野田 裕

- 子, 竹内 誠, 高橋 正幸, 田中 義人, 稲坂 優, 小寺 雅也, 杉浦 一充, 第 67 回日本皮膚科学会 中部支部学術大会, 2016 年 10 月 22 日-23 日, 国内.
101. 皮膚科の自己炎症性疾患: DITRA と CAMPS, 杉浦 一充, 第 1 回浪花皮膚科専門医フォーラム皮膚病治療を考える会, 2016 年 10 月 27 日, 国内.
102. IL-36 と乾癬, 口頭, 杉浦 一充, 第 80 回日本皮膚科学会東部支部学術大会, 2016 年 10 月 29 日, 国内.
103. アロプリノールにより増悪・汎発化したと思われる稽留性肢端皮膚炎様膿疱症の 1 例, 口頭, 作田 梨奈, 福田 泰, 野々垣 香織, 濱野 優, 稲毛 明子, 坂本 淳, 吉池 高志, 武市 拓也, 杉浦 一充, 第 80 回日本皮膚科学会東部支部学術大会, 2016 年 10 月 29 日-30 日, 国内.
104. Ipilimumab 治療経過中に両側ぶどう膜炎と脱色素斑を生じた進行期悪性黒色腫の 1 例, 口頭, 沼田 茂樹, 岩田 洋平, 奥村 理恵, 有馬 豪, 小林 東, 渡邊 総一郎, 鈴木 啓太, 堀口 正之, 杉浦 一充, 第 80 回日本皮膚科学会東部支部学術大会, 2016 年 10 月 29 日-30 日, 国内.
105. 頸部腫瘤を主訴に来院した Madelung 病の 1 例, 口頭, 萩原 宏美, 岩田 洋平, 小林 東, 沼田 茂樹, 寺澤 晃彦, 加藤 久幸, 中野 卓二, 杉浦 一充, 第 80 回日本皮膚科学会東部支部学術大会, 2016 年 10 月 29 日-30 日, 国内.
106. 稲坂 優, 岩田 洋平, 奥本 隆行, 伊藤 有美, 河村 実穂, 鶴見 由季, 田中 義人, 臼田 俊和, 杉浦 一充, 小寺 雅也, 長期経過の後に先天性正中鼻瘻孔と診断し得た 1 例, 第 80 回日本皮膚科学会東部支部学術大会, 2016 年 10 月 29 日-30 日, 国内.
107. 化粧品による接触皮膚炎を疑いパッチテストを行った症例 2015 年のまとめ, 口頭, 小野田 裕子, 矢上 晶子, 永井 晶代, 高橋 正幸, 良元 のぞみ, 萩原 宏美, 竹内 誠, 松永 佳世子, 杉浦 一充, 第 46 回日本皮膚アレルギー・接触皮膚炎学会総会学術大会, 2016 年 11 月 5 日-6 日, 国内.
108. 金属アレルギー精査のためパッチテスト(PT)を施行した頭部脱毛症 21 例のまとめ, 口頭, 永井 晶代, 矢上 晶子, 岩田 洋平, 渡邊 総一郎, 沼田 茂樹, 松永 佳世子, 杉浦 一充, 第 46 回日本皮膚アレルギー・接触皮膚炎学会総会学術大会, 2016 年 11 月 5 日-6 日, 国内.
109. 疱疹状膿痂疹様の症状を呈した塩酸リトドリンによる薬疹の 1 例, 口頭, 伊藤 宏太郎, 今福 信一, 杉浦 一充, 武市 拓也, 秋山 真志, 第 46 回日本皮膚アレルギー・接触皮膚炎学会総会学術大会, 2016 年 11 月 5 日-6 日, 国内.
110. エビアレルギー 39 例の臨床症状と検査方法の有用性検討: 臨床型と skin prick test および特異的 IgE 抗体 (CAP-FEIA/MAST 法)の比較, 口頭, 齋藤 健太, 矢上 晶子, 永井 晶代, 小林 東, 中村 政志, 下條 尚志, 佐藤 奈由, 鈴木 加余子, 松永 佳世子, 杉浦 一充, 第 46 回日本皮膚アレルギー・接触皮膚炎学会総会学術大会, 2016 年 11 月 5 日-6 日, 国内.
111. IL36RN 遺伝子と膿疱性乾癬, 口頭, 杉浦 一充, 第 46 回日本皮膚アレルギー・接触皮膚炎学会総会学術大会, 2016 年 11 月 6 日, 国内.
112. 稀でない遺伝性皮膚疾患, 口頭, 杉浦 一充, 第 203 回愛知県皮膚科医会例会, 2016 年 11 月 19 日, 国内.
113. 膿疱性乾癬の病態と治療, 口頭, 杉浦 一充, 第 12 回ウインターセミナー, 2016 年 11 月 24 日, 国内.
114. ヒト皮膚組織における表皮幹細胞ニッチの解析, 口頭, 山田 貴亮, 長谷川 靖司, 宮地 克真, 堀田 美佳, 伊達 靖, 山本 直樹, 矢上 晶子, 岩田 洋平, 中田 悟, 杉浦 一充, 赤松 浩彦, 第 39 回日本分子生物学会年会, 2016 年 11 月 30 日-12 月 2 日, 国内.

115. 皮膚科の自己炎症性疾患：DITRA と CAMPS, 口頭, 杉浦 一充, 第 165 回東海皮膚研修セミナー, 2016 年 12 月 2 日, 国内.
116. Lichenoid variety of lichen scrofulosorum の 1 例, 口頭, 近藤 まや, 岩田 洋平, 沼田 茂樹, 有馬 豪, 橋本 泉, 杉浦 一充, 第 278 回日本皮膚科学会 東海地方会, 2016 年 12 月 4 日, 国内.
117. HHV-6 による辺縁系脳炎を合併した DIHS の 1 例, 口頭, 奥村 理恵, 沼田 茂樹, 小林 東, 岩田 洋平, 新美 芳樹, 武藤 多津郎, 吉川 哲史, 杉浦 一充, 第 278 回日本皮膚科学会 東海地方会, 2016 年 12 月 4 日, 国内.
118. 粘膜優位型尋常性天疱瘡の口腔粘膜病変に対してステロイドパルス療法が著効した一例, 口頭, 松岡 佐知, 小林 東, 山北 高志, 石井 文人, 橋本 隆, 杉浦 一充, 第 278 回日本皮膚科学会 東海地方会, 2016 年 12 月 4 日, 国内.
119. Genetic background of generalized pustular psoriasis, 口頭, Kazumitsu Sugiura, 日本研究皮膚科学会第 41 回年次学術大会・総会, 2016 年 12 月 9 日, 国内.
120. Clinical associations in PRP with underlying CARD14 mutations, 口頭, Takuya Takeichi, Kazumitsu Sugiura, Toshifumi Nomura, Taiko Sakamoto, Yasushi Ogawa, Yasushi Suga, Hiroshi Shimizu, John A. McGrath, Masashi Akiyama, 日本研究皮膚科学会第 41 回年次学術大会・総会, 2016 年 12 月 9 日-11 日, 国内.
121. Impact of skin color on phenotypes of dyschromatosis symmetrica hereditaria and Aicardi-Goutières syndrome 6 caused by ADAR1 mutations, ポスター, Michihiro Kono, Fumihiro Matsumoto, Yasuhiro Suzuki, Mutsumi Suganuma, Hirotomo Saito, Yasutomo Ito, Sakuhei Fujiwara, Shinichi Moriwaki, Kazuhiko Matsumoto, Naomichi Matsumoto, Yasushi Tomita, Kazumitsu Sugiura, Masashi Akiyama, 日本研究皮膚科学会第 41 回年次学術大会・総会, 2016 年 12 月 9 日-11 日, 国内.
122. Oculodentodigital syndrome diagnosed from hypotrichosis, ポスター, Tomoki Taki, Takuya Takeichi, Kazumitsu Sugiura, Masashi Akiyama, 日本研究皮膚科学会第 41 回年次学術大会・総会, 2016 年 12 月 9 日-11 日, 国内.
123. Epidermal and dermal CD271+ stem cells are closely associated with wound healing process, ポスター, Yohei Iwata, Yuichi Hasebe, Seiji Hasegawa, Satoru Nakata, Hirohiko Akamatsu, Kazumitsu Sugiura, 日本研究皮膚科学会第 41 回年次学術大会・総会, 2016 年 12 月 9 日-11 日, 国内.
124. The role collagen type 5 in the dermal stem cell niche, ポスター, Yuichi Hasebe, Seiji Hasegawa, Yasushi Date, Yuichiro Ogata, Satoru Nakata, Yohei Iwata, Akiko Yagami, Kazumitsu Sugiura, Hirohiko Akamatsu, 日本研究皮膚科学会第 41 回年次学術大会・総会, 2016 年 12 月 9 日-11 日, 国内.
125. 皮膚科の自己炎症性疾患：DITRA と CAMPS, 口頭, 杉浦 一充, 西尾張地区乾癬セミナー, 2017 年 1 月 12 日, 国内.
126. プロスタグランジン E1 持続動脈注入療法が有効であったびまん性皮膚硬化型全身性強皮症に合併した左上肢末梢動脈閉塞症の 1 例, 口頭, 沼田 茂樹, 岩田 洋平, 小林 昌義, 佐藤 俊充, 杉浦 一充, 厚生労働省「強皮症・皮膚線維化疾患の診断基準・重症度分類・診療ガイドライン作成事業」研究班 2016 年度班会議・厚生労働省「強皮症の病態解明および革新的医薬品開発の研究」研究班 2016 年度

- 班会議・第20回強皮症研究会議(SSc, Scleroderma Study Conference)合同会議, 2017年1月14日, 国内.
127. 皮膚科の自己炎症性疾患: DITRA と CAMPS, 口頭, 杉浦一充, トルツ R 学術講演会, 2016年2月2日, 国内.
128. 膿疱性乾癬に対する新規治療法の開発と診療ガイドライン, 難治性疾患実用化研究事業, 免疫アレルギー疾患等実用化研究事業(免疫アレルギー疾患実用化研究分野)2016年度合同成果報告会, ポスター, 杉浦一充, 2017年2月10日, 国内.
129. 皮膚科の自己炎症性疾患、DITRA と CAMPS, 口頭, 杉浦一充, 第19回岐阜臨床皮膚科懇話会, 2017年2月18日, 国内.
130. 皮膚科の自己炎症性疾患: DITRA と CAMPS, 口頭, 杉浦一充, 皮膚科の自己炎症性疾患: DITRA と CAMPS, 島根大学生化学大学院生セミナー, 2017年2月24日, 国内.
131. ヒト脂肪組織由来幹細胞の能力に影響を及ぼす要因, 口頭, 堀田 美佳, 石井 佳江, 五十嵐敏夫, 山田 貴亮, 有馬 豪, 岩田 洋平, 小林 東, 沼田 茂樹, 山本 直樹, 長谷川 靖司, 中田 悟, 杉浦一充, 赤松 浩彦, 第16回日本再生医療学会総会, 2017年3月7日-9日, 国内.
132. ヒト脂肪組織由来幹細胞の増殖能に影響を及ぼす因子について, 口頭, 石井 佳江, 堀田 美佳, 山田 貴亮, 有馬 豪, 岩田 洋平, 矢上 晶子, 小林 東, 沼田 茂樹, 山本 直樹, 長谷川 靖司, 中田 悟, 杉浦一充, 赤松 浩彦, 第16回日本再生医療学会総会, 2017年3月7日-9日, 国内.
133. 皮膚科の自己炎症性疾患、DITRA と CAMPS, 口頭, 杉浦一充, 医学セミナー, 2017年3月8日, 国内.
134. DSG1 と SERPINB7 にヘテロの遺伝子変異を有する線状掌蹠角化症, 口頭, 秋山 真志, 武市 拓也, 深浦 遼, 河野 通浩, 杉浦一充, 須賀 康, 第279回日本皮膚科学会東海地方会, 2017年3月12日, 国内.
135. ハゼノキとケトプロフェン含有湿布薬による接触皮膚炎症候群の1例, 口頭, 臼田 千穂, 永井 晶代, 小林 東, 等々力 勇三, 杉浦一充, 第279回日本皮膚科学会東海地方会, 2017年3月12日, 国内.
136. 交通外傷による重症熱傷の1例, 口頭, 近藤 まや, 有馬 豪, 岩田 洋平, 萩原 宏美, 沼田 茂樹, 渡邊 総一郎, 平川 昭彦, 杉浦一充, 第279回日本皮膚科学会東海地方会, 2017年3月12日, 国内.
137. 右巨大卵巣嚢腫が原因と考えられた両下腿難治性皮膚潰瘍の1例, 口頭, 森田 雄介, 秋田 浩孝, 矢上 晶子, 多田 伸, 鶴田 京子, 杉浦一充, 第279回日本皮膚科学会東海地方会, 2017年3月12日, 国内.
138. Janeway 斑を認めた感染心内膜炎の1例, 口頭, 齋藤 健太, 鈴木 加余子, 小野 友華, 神谷 圭介, 杉浦一充, 第279回日本皮膚科学会東海地方会, 2017年3月12日, 国内.
139. 皮膚科の自己炎症性疾患, 口頭, 杉浦一充, 皮膚アレルギー疾患 Update 2017, 2017年3月18日, 国内.

(3) 「国民との科学・技術対話社会」に対する取り組み

1. 膿疱性乾癬の病態と治療, 杉浦一充, 平成 26 年度 (第 34 回) 難病講習, 2014 年 11 月 5 日, 国内.
2. 汎発性膿疱性乾癬と関連疾患の遺伝子診断, 秋山真志, 杉浦一充, 中部地区医療・バイオシーズ発表会, 2014 年 12 月 10 日, 国内.
3. 日常生活の注意点, 杉浦一充, 乾癬: 市民公開講座 2015 年 4 月 12 日, 240. 日常生活の注意点, 杉浦一充, 乾癬: 市民公開講座 2015 年 4 月 12 日, 国内.
4. 小児のアトピー性皮膚炎: 食物制限とスキンケア, 杉浦一充, すこやかフェスタ, 2016 年 10 月 15 日, 国内.

(4) 特許出願

平成 28年度 委託研究開発成果報告書

I. 基本情報

事業名 : (日本語) 難治性疾患実用化研究事業
(英語) Practical Research Project for Rare / Intractable Diseases

研究開発課題名 : (日本語) IL-36RN 欠損症としての膿疱性乾癬に対する革新的医薬品の開発に向けた
病態解明と診療 (診断及び治療) ガイドラインの作成
(英語) Elucidation of the pathophysiology of generalized pustular psoriasis
as IL-36RN deficiency in order to develop innovative pharmaceuticals,
and establishment of guideline of the disease

研究開発担当者 (日本語) 梅澤 明弘

所属 役職 氏名 : (英語) Akihiro Umezawa

実施期間 : 平成 28年 4月 1日 ~ 平成 29年 3月 31日

II. 成果の概要（総括研究報告）

- ・ 研究開発分担者による報告の場合

研究開発代表者： 藤田保健衛生大学・医学部・杉浦一充 総括研究報告を参照。

III. 成果の外部への発表

- (1) 学会誌・雑誌等における論文一覧（国内誌 1 件、国際誌 63 件）

1. Yazawa T, Imamichi Y, Miyamoto K, Umezawa A, Taniguchi T. Differentiation of mesenchymal stem cells into gonad and adrenal steroidogenic cells. *World J Stem Cells* 2014 Apr 26;6(2):203-12. doi: 10.4252/wjsc.v6.i2.203.
2. Kawano N, Miyado K, Yoshii N, Kanai S, Saito H, Miyado M, Inagaki N, Odawara Y, Hamatani T, Umezawa A. Absence of CD9 reduces endometrial VEGF secretion and impairs uterine repair after parturition. *Sci Rep* 2014 Apr 16;4:4701. doi: 10.1038/srep04701.
3. Sugawara K, Hamatani T, Yamada M, Ogawa S, Kamijo S, Kuji N, Akutsu H, Miyado K, Yoshimura Y, Umezawa A. Derivation of human decidua-like cells from amnion and menstrual blood. *Sci Rep* 2014 Apr 8;4:4599. doi: 10.1038/srep04599.
4. Fukawatase Y, Toyoda M, Okamura K, Nakamura K, Nakabayashi K, Takada S, Yamazaki-Inoue M, Masuda A, Nasu M, Hata K, Hanaoka K, Higuchi A, Takubo K, Umezawa A. Ataxia telangiectasia derived iPS cells show preserved x-ray sensitivity and decreased chromosomal instability. *Sci Rep* 2014 Jun 27;4:5421. doi: 10.1038/srep05421.
5. Migita O, Maehara K, Kamura H, Miyakoshi K, Tanaka M, Morokuma S, Fukushima K, Shimamoto T, Saito S, Sago H, Nishihama K, Abe K, Nakabayashi K, Umezawa A, Okamura K, Hata K. Compilation of copy number variants identified in phenotypically normal and parous Japanese women. *J Hum Genet* 2014 Jun;59(6):326-31. doi: 10.1038/jhg.2014.27.
6. Toyoda M, Umezawa A. Stem cells bond our organs/tissues and engineering products. *Circ J* 2014;78(7):1582-3.
7. Kami D, Kitani T, Kishida T, Mazda O, Toyoda M, Tomitaka A, Ota S, Ishii R, Takemura Y, Watanabe M, Umezawa A, Gojo S. Pleiotropic functions of magnetic nanoparticles for ex vivo gene transfer. *Nanomedicine* 2014 Aug;10(6):1165-74. doi: 10.1016/j.nano.2014.03.018.
8. Ichida JK, TCW J, Williams LA, Carter AC, Shi Y, Moura MT, Ziller M, Singh S, Amabile G, Bock C, Umezawa A, Rubin LL, Bradner JE, Akutsu H, Meissner A, Eggan K. Notch inhibition allows oncogene-independent generation of iPS cells. *Nat Chem Biol* 2014 Aug;10(8):632-9. doi: 10.1038/nchembio.1552.
9. Nishi M, Akutsu H, Kudoh A, Kimura H, Yamamoto N, Umezawa A, Lee SW, Ryo A. Induced cancer stem-like cells as a model for biological screening and discovery of agents targeting phenotypic traits of cancer stem cell. *Oncotarget* 2014 Sep 30;5(18):8665-80.
10. Ninomiya E, Hattori T, Toyoda M, Umezawa A, Hamazaki T, Shintaku H. Glucocorticoids promote neural progenitor cell proliferation derived from human induced pluripotent stem cells. *Springerplus* 2014 Sep 15;3:527. doi: 10.1186/2193-1801-3-527.

11. Igawa K, Kokubu C, Yusa K, Horie K, Yoshimura Y, Yamauchi K, Suemori H, Yokozeki H, Toyoda M, Kiyokawa N, Okita H, Miyagawa Y, Akutsu H, Umezawa A, Katayama I, Takeda J. Removal of reprogramming transgenes improves the tissue reconstitution potential of keratinocytes generated from human induced pluripotent stem cells. *Stem Cells Transl Med* 2014 Sep;3(9):992-1001. doi: 10.5966/sctm.2013-0179.
12. Izumi Y, Suzuki E, Kanzaki S, Yatsuga S, Kinjo S, Igarashi M, Maruyama T, Sano S, Horikawa R, Sato N, Nakabayashi K, Hata K, Umezawa A, Ogata T, Yoshimura Y, Fukami M. Genome-wide copy number analysis and systematic mutation screening in 58 patients with hypogonadotropic hypogonadism. *Fertil Steril* 2014 Oct;102(4):1130-1136.e3. doi: 10.1016/j.fertnstert.2014.06.017.
13. Tano K, Yasuda S, Kuroda T, Saito H, Umezawa A, Sato Y. A novel in vitro method for detecting undifferentiated human pluripotent stem cells as impurities in cell therapy products using a highly efficient culture system. *PLoS One* 2014 Oct 27;9(10):e110496. doi: 10.1371/journal.pone.0110496. 53.
14. Okamoto N, Aoto T, Uhara H, Yamazaki S, Akutsu H, Umezawa A, Nakauchi H, Miyachi Y, Saida T, Nishimura EK. A melanocyte-melanoma precursor niche in sweat glands of volar skin. *Pigment Cell Melanoma Res* 2014 Nov;27(6):1039-50. doi: 10.1111/pcmr.12297.
15. Fukuda A, Tomikawa J, Miura T, Hata K, Nakabayashi K, Eggen K, Akutsu H, Umezawa A. The role of maternal-specific H3K9me3 modification in establishing imprinted X-chromosome inactivation and embryogenesis in mice. *Nat Commun.* 2014 Nov 14;5:5464. doi: 10.1038/ncomms6464.
16. Aino M, Nishida E, Fujieda Y, Orimoto A, Mitani A, Noguchi T, Makino H, Murakami S, Umezawa A, Yoneda T, Saito M. Isolation and characterization of the human immature osteoblast culture system from the alveolar bones of aged donors for bone regeneration therapy. *Expert Opin Biol Ther* 2014 Dec;14(12):1731-44. doi: 10.1517/14712598.2014.960387.
17. Lu S, Kanekura K, Hara T, Mahadevan J, Spears LD, Osowski CM, Martinez R, Yamazaki-Inoue M, Toyoda M, Neilson A, Blanner P, Brown CM, Semenkovich CF, Marshall BA, Hershey T, Umezawa A, Greer PA, Urano F. A calcium-dependent protease as a potential therapeutic target for Wolfram syndrome. *Proc Natl Acad Sci U S A.* 2014 Dec 9;111(49):E5292-301. doi: 10.1073/pnas.1421055111.
18. Higuchi A, Ling QD, Kumar SS, Munusamy MA, Alarfaj AA, Chang Y, Kao SH, Lin KC, Wang HC, Umezawa A. Generation of pluripotent stem cells without the use of genetic material. *Lab Invest* 2015 Jan;95(1):26-42. doi: 10.1038/labinvest.2014.132. Epub 2014 Nov 3.
19. Santostefano KE, Hamazaki T, Biel NM, Jin S, Umezawa A, Terada N. A practical guide to induced pluripotent stem cell research using patient samples. *Lab Invest* 2015 Jan;95(1):4-13. doi: 10.1038/labinvest.2014.104.
20. Inoue T, Umezawa A, Takenaka T, Suzuki H, Okada H. The contribution of epithelial-mesenchymal transition to renal fibrosis differs among kidney disease models. *Kidney Int* 2015 Jan;87(1):233-8. doi: 10.1038/ki.2014.235.
21. Mizutani T, Kawabe S, Ishikane S, Imamichi Y, Umezawa A, Miyamoto K. Identification of novel steroidogenic factor 1 (SF-1)-target genes and components of the SF-1 nuclear complex. *Mol Cell*

Endocrinol 2015 Jun 15;408:133-7. doi: 10.1016/j.mce.2014.11.019.

22. Ihara N, Akihiro U, Onami N, Tsumura H, Inoue E, Hayashi S, Sago H, Mizutani S. Partial rescue of mucopolysaccharidosis type VII mice with a lifelong engraftment of allogeneic stem cells in utero. *Congenit Anom* 2015 Feb;55(1):55-64. doi: 10.1111/cga.12099.
23. Takeuchi M, Higashino A, Takeuchi K, Hori Y, Koshiba-Takeuchi K, Makino H, Monobe Y, Kishida M, Adachi J, Takeuchi J, Tomonaga T, Umezawa A, Kameoka Y, Akagi K. Transcriptional Dynamics of Immortalized Human Mesenchymal Stem Cells during Transformation. *PLoS One* 2015 May 15;10(5):e0126562. doi: 10.1371/journal.pone.0126562.
24. Watada Y, Yamashita D, Toyoda M, Tsuchiya K, Hida N, Tanimoto A, Ogawa K, Kanzaki S, Umezawa A. Magnetic resonance monitoring of superparamagnetic iron oxide (SPIO)-labeled stem cells transplanted into the inner ear. *Neurosci Res* 2015 Jun;95:21-6. doi: 10.1016/j.neures.2015.01.010.
25. Nasu M, Takayama S, Umezawa A. Endochondral ossification model system: designed cell fate of human epiphyseal chondrocytes during long-term implantation. *J Cell Physiol* 2015 Jun;230(6):1376-88. doi: 10.1002/jcp.24882.
26. Takeuchi M, Higashino A, Takeuchi K, Hori Y, Koshiba-Takeuchi K, Makino H, Monobe Y, Kishida M, Adachi J, Takeuchi J, Tomonaga T, Umezawa A, Kameoka Y, Akagi K. Correction: Transcriptional Dynamics of Immortalized Human Mesenchymal Stem Cells during Transformation. *PLoS One* 2015 Jun 22;10(6):e0131383. doi: 10.1371/journal.pone.0131383.
27. Okamura K, Toyoda M, Hata K, Nakabayashi K, Umezawa A. Whole-exome sequencing of fibroblast and its iPS cell lines derived from a patient diagnosed with xeroderma pigmentosum. *Genom Data* 2015 Jul 20;6:4-6. doi: 10.1016/j.gdata.2015.07.008.
28. Yazawa T, Imamichi Y, Miyamoto K, Khan MR, Uwada J, Umezawa A, Taniguchi T. Regulation of Steroidogenesis, Development, and Cell Differentiation by Steroidogenic Factor-1 and Liver Receptor Homolog-1. *Zoolog Sci* 2015 Aug;32(4):323-30. doi: 10.2108/zs140237.
29. Mizutani T, Ishikane S, Kawabe S, Umezawa A, Miyamoto K. Transcriptional regulation of genes related to progesterone production. *Endocr J* 2015;62(9):757-63. doi: 10.1507/endocrj.EJ15-0260.
30. Fukuda A, Tanino M, Matoba R, Umezawa A, Akutsu H. Imbalance between the expression dosages of X-chromosome and autosomal genes in mammalian oocytes. *Sci Rep* 2015 Sep 15;5:14101. doi: 10.1038/srep14101.
31. Hayakawa T, Aoi T, Bravery C, Hoogendoorn K, Knezevic I, Koga J, Maeda D, Matsuyama A, McBlane J, Morio T, Petricciani J, Rao M, Ridgway A, Sato D, Sato Y, Stacey G, Sakamoto N, Trouvin JH, Umezawa A, Yamato M, Yano K, Yokote H, Yoshimatsu K, Zorzi-Morre P. Report of the international conference on regulatory endeavors towards the sound development of human cell therapy products. *Biologicals* 2015 Sep;43(5):283-97. doi: 10.1016/j.biologicals.2015.07.009.
32. Miura T, Sugawara T, Fukuda A, Tamoto R, Kawasaki T, Umezawa A, Akutsu H. Generation of primitive neural stem cells from human fibroblasts using a defined set of factors. *Biol Open* 2015 Oct 21;4(11):1595-607. doi: 10.1242/bio.013151.
33. Ojima T, Shibata E, Saito S, Toyoda M, Nakajima H, Yamazaki-Inoue M, Miyagawa Y, Kiyokawa N, Fujimoto J, Sato T, Umezawa A. Glycolipid dynamics in generation and differentiation of

- induced pluripotent stem cells. *Sci Rep* 2015 Oct 19;5:14988. doi: 10.1038/srep14988.
34. Fukuda A, Mitani A, Miyashita T, Umezawa A, Akutsu H. Chromatin condensation of Xist genomic loci during oogenesis in mice. *Development* 2015 Dec 1;142(23):4049-55. doi: 10.1242/dev.127308.
 35. Higuchi A, Kao SH, Ling QD, Chen YM, Li HF, Alarfaj AA, Munusamy MA, Murugan K, Chang SC, Lee HC, Hsu ST, Kumar SS, Umezawa A. Long-term xeno-free culture of human pluripotent stem cells on hydrogels with optimal elasticity. *Sci Rep* 2015 Dec 14;5:18136. doi: 10.1038/srep18136.
 36. Yokoyama M, Sato M, Umezawa A, Mitani G, Takagaki T, Yokoyama M, Kawake T, Okada E, Kokubo M, Ito N, Takaku Y, Murai K, Matoba R, Akutsu H, Yamato M, Okano T, Mochida J. Assessment of the Safety of Chondrocyte Sheet Implantation for Cartilage Regeneration. *Tissue Eng Part C Methods* 2016 Jan;22(1):59-68. doi: 10.1089/ten.TEC.2015.0254.
 37. Hashimoto A, Naito AT, Lee JK, Kitazume-Taneike R, Ito M, Yamaguchi T, Nakata R, Sumida T, Okada K, Nakagawa A, Higo T, Kuramoto Y, Sakai T, Tominaga K, Okinaga T, Kogaki S, Ozono K, Miyagawa S, Sawa Y, Sakata Y, Morita H, Umezawa A, Komuro I. Generation of Induced Pluripotent Stem Cells From Patients With Duchenne Muscular Dystrophy and Their Induction to Cardiomyocytes. *Int Heart J* 2016;57(1):112-7. doi: 10.1536/ihj.15-376.
 38. Park SJ, Komiyama Y, Suemori H, Umezawa A, Nakai K. OpenTein: a database of digital whole-slide images of stem cell-derived teratomas. *Nucleic Acids Res* 2016 Jan 4;44(D1):D1000-4. doi: 10.1093/nar/gkv1096.
 39. Kitajima K, Nakajima M, Kanokoda M, Kyba M, Dandapat A, Tolar J, Saito MK, Toyoda M, Umezawa A, Hara T. GSK3 β inhibition activates the CDX/HOX pathway and promotes hemogenic endothelial progenitor differentiation from human pluripotent stem cells. *Exp Hematol* 2016 Jan;44(1):68-74.e1-10. doi: 10.1016/j.exphem.2015.09.007.
 40. Itakura Y, Sasaki N, Kami D, Gojo S, Umezawa A, Toyoda M. N- and O-glycan cell surface protein modifications associated with cellular senescence and human aging. *Cell Biosci* 2016 Feb 18;6:14. doi: 10.1186/s13578-016-0079-5.
 41. Sato H, Ishii Y, Yamamoto S, Azuma E, Takahashi Y, Hamashima T, Umezawa A, Mori H, Kuroda S, Endo S, Sasahara M. PDGFR- β Plays a Key Role in the Ectopic Migration of Neuroblasts in Cerebral Stroke. *Stem Cells* 2016 Mar;34(3):685-98. doi: 10.1002/stem.2212.
 42. Nakamura A, Hamaguchi E, Horikawa R, Nishimura Y, Matsubara K, Sano S, Nagasaki K, Matsubara Y, Umezawa A, Tajima T, Ogata T, Kagami M, Okamura K, Fukami M. Complex Genomic Rearrangement Within the GNAS Region Associated With Familial Pseudohypoparathyroidism Type 1b. *J Clin Endocrinol Metab* 2016 Jul;101(7):2623-7. doi: 10.1210/jc.2016-1725.
 43. Okamura K, Sakaguchi H, Sakamoto-Abutani R, Nakanishi M, Nishimura K, Yamazaki-Inoue M, Ohtaka M, Periasamy VS, Alshatwi AA, Higuchi A, Hanaoka K, Nakabayashi K, Takada S, Hata K, Toyoda M, Umezawa A. Distinctive features of single nucleotide alterations in induced pluripotent stem cells with different types of DNA repair deficiency disorders. *Sci Rep* 2016 May 20;6:26342. doi: 10.1038/srep26342.

44. Komuta Y, Ishii T, Kaneda M, Ueda Y, Miyamoto K, Toyoda M, Umezawa A, Seko Y. In vitro transdifferentiation of human peripheral blood mononuclear cells to photoreceptor-like cells. *Biol Open* 2016 Jun 15;5(6):709-19. doi: 10.1242/bio.016477.
45. Fujinaga H, Fujinaga H, Watanabe N, Kato T, Tamano M, Terao M, Takada S, Ito Y, Umezawa A, Kuroda M. Cord blood-derived endothelial colony-forming cell function is disrupted in congenital diaphragmatic hernia. *Am J Physiol Lung Cell Mol Physiol* 2016 Jun 1;310(11):L1143-54. doi: 10.1152/ajplung.00357.2015.
46. Higasa K, Miyake N, Yoshimura J, Okamura K, Niihori T, Saitsu H, Doi K, Shimizu M, Nakabayashi K, Aoki Y, Tsurusaki Y, Morishita S, Kawaguchi T, Migita O, Nakayama K, Nakashima M, Mitsui J, Narahara M, Hayashi K, Funayama R, Yamaguchi D, Ishiura H, Ko WY, Hata K, Nagashima T, Yamada R, Matsubara Y, Umezawa A, Tsuji S, Matsumoto N, Matsuda F. Human genetic variation database, a reference database of genetic variations in the Japanese population. *J Hum Genet* 2016 Jun;61(6):547-53. doi: 10.1038/jhg.2016.12.
47. Nishino K, Umezawa A. DNA methylation dynamics in human induced pluripotent stem cells. *Hum Cell* 2016 Jul;29(3):97-100. doi: 10.1007/s13577-016-0139-5.
48. Sivan PP, Syed S, Mok PL, Higuchi A, Murugan K, Alarfaj AA, Munusamy MA, Awang Hamat R, Umezawa A, Kumar S. Stem Cell Therapy for Treatment of Ocular Disorders. *Stem Cells Int* 2016;2016:8304879. doi: 10.1155/2016/8304879.
49. Tone H, Yoshioka S, Akiyama H, Nishimura A, Ichimura M, Nakatani M, Kiyono T, Toyoda M, Watanabe M, Umezawa A. Embryoid Body-Explant Outgrowth Cultivation from Induced Pluripotent Stem Cells in an Automated Closed Platform. *Biomed Res Int* 2016;2016:7098987. doi: 10.1155/2016/7098987.
50. Umezawa A. REGENERATIVE MEDICINE. *Arerugi* 2016 Aug;65(8):987-9. doi: 10.15036/arerugi.65.987.
51. Hayakawa T, Harris I, Joung J, Kanai N, Kawamata S, Kellathur S, Koga J, Lin YC, Maruyama Y, McBlane J, Nishimura T, Renner M, Ridgway A, Salmikangas P, Sakamoto N, Sato D, Sato Y, Toda Y, Umezawa A, Werner M, Wicks S. Report of the International Regulatory Forum on Human Cell Therapy and Gene Therapy Products. *Biologicals* 2016 Sep;44(5):467-79. doi: 10.1016/j.biologicals.2016.06.002.
52. Imamichi Y, Yuhki KI, Orisaka M, Kitano T, Mukai K, Ushikubi F, Taniguchi T, Umezawa A, Miyamoto K, Yazawa T. 11-Ketotestosterone Is a Major Androgen Produced in Human Gonads. *J Clin Endocrinol Metab* 2016 Oct;101(10):3582-3591.
53. Fukuda A, Mitani A, Miyashita T, Sado T, Umezawa A, Akutsu H. Maintenance of Xist Imprinting Depends on Chromatin Condensation State and Rnf12 Dosage in Mice. *PLoS Genet* 2016 Oct 27;12(10):e1006375. doi: 10.1371/journal.pgen.1006375.
54. Fukuda A, Mitani A, Miyashita T, Kobayashi H, Umezawa A, Akutsu H. Spatiotemporal dynamics of OCT4 protein localization during preimplantation development in mice. *Reproduction* 2016 Nov;152(5):417-30. doi: 10.1530/REP-16-0277.
55. Ketcham CM, Umezawa A, Zou H, Siegal GP. Laboratory Investigation web focus on China. *Lab Invest* 2016 Nov;96(11):1144-1146. doi: 10.1038/labinvest.2016.110.

56. Yazawa T, Imamichi Y, Miyamoto K, Khan MR, Uwada J, Umezawa A, Taniguchi T. Induction of steroidogenic cells from adult stem cells and pluripotent stem cells *Endocr J* 2016 Nov 30;63(11):943-951.
57. Nasu M, Takayama S, Umezawa A. Efficiency of Human Epiphyseal Chondrocytes with Differential Replication Numbers for Cellular Therapy Products. *Biomed Res Int* 2016;2016:6437658. doi: 10.1155/2016/6437658.
58. Uchida H, Machida M, Miura T, Kawasaki T, Okazaki T, Sasaki K, Sakamoto S, Ohuchi N, Kasahara M, Umezawa A, Akutsu H. A xenogeneic-free system generating functional human gut organoids from pluripotent stem cells. *JCI Insight* 2017 Jan 12;2(1):e86492. doi: 10.1172/jci.insight.86492.
59. Seko Y, Azuma N, Yokoi T, Kami D, Ishii R, Nishina S, Toyoda M, Shimokawa H, Umezawa A. Anteroposterior Patterning of Gene Expression in the Human Infant Sclera: Chondrogenic Potential and Wnt Signaling. *Curr Eye Res* 2017 Jan;42(1):145-154. doi: 10.3109/02713683.2016.1143015.
60. Kojima J, Fukuda A, Taira H, Kawasaki T, Ito H, Kuji N, Isaka K, Umezawa A, Akutsu H. Efficient production of trophoblast lineage cells from human induced pluripotent stem cells. *Lab Invest* 2017 Mar 13. doi: 10.1038/labinvest.2016.159.
61. Chen YM, Chen LH, Li MP, Li HF, Higuchi A, Kumar SS, Ling QD, Alarfaj AA, Munusamy MA, Chang Y, Benelli G, Murugan K, Umezawa A. Xeno-free culture of human pluripotent stem cells on oligopeptide-grafted hydrogels with various molecular designs. *Sci Rep* 2017 Mar 23;7:45146. doi: 10.1038/srep45146.
62. Fukami M, Suzuki E, Izumi Y, Torii T, Narumi S, Igarashi M, Miyado M, Katsumi M, Fujisawa Y, Nakabayashi K, Hata K, Umezawa A, Matsubara Y, Yamauchi J, Ogata T. Paradoxical gain-of-function mutant of the G-protein-coupled receptor PROKR2 promotes early puberty. *J Cell Mol Med* 2017 Mar 24. doi: 10.1111/jcmm.13146.
63. Ikemoto Y, Takayama Y, Fujii K, Masuda M, Kato C, Hatsuse H, Fujitani K, Nagao K, Kameyama K, Ikehara H, Toyoda M, Umezawa A, Miyashita T. Somatic mosaicism containing double mutations in PTCH1 revealed by generation of induced pluripotent stem cells from nevoid basal cell carcinoma syndrome. *J Med Genet* 2017 Mar 31. pii: jmedgenet-2016-104490. doi: 10.1136/jmedgenet-2016-104490.
64. Mitani A, Fukuda A, Miyashita T, Umezawa A, Akutsu H. The serine 106 residue within the N-terminal transactivation domain is crucial for Oct4 function in mice. *Zygote*, in press

(2) 学会・シンポジウム等における口頭・ポスター発表

(3) 「国民との科学・技術対話社会」に対する取り組み

(4) 特許出願