

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) 色素性乾皮症の iPS 細胞を用いた病態解明と治療法の開発
(英語) Search for the pathogenesis and therapy for xeroderma pigmentosum using XP-iPS cells
- 研究開発担当者 (日本語) 神戸大学大学院医学研究科内科系講座皮膚科学分野 教授 錦織 千佳子
所属 役職 氏名： (英語) Division of Dermatology, Department of Internal Medicine,
Kobe University Graduate School of Medicine
Professor Chikako Nishigori
- 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) ①色素性乾皮症診断センターの維持
②新規色素性乾皮症患者の詳細な臨床情報と遺伝学的情報の蓄積
③色素性乾皮症における表現型・遺伝型関連の検討
- 開発課題名： (英語) Molecular diagnosis and analysis of phenotype-genotype correlation
in Japanese patients with xeroderma pigmentosum
- 研究開発分担者 (日本語) 大阪医科大学皮膚科 教授 森脇 真一
所属 役職 氏名： (英語) Department of Dermatology, Osaka Medical College, Professor, Shinichi
Moriwaki
- 分担研究 (日本語) 脳細胞の障害を軽減する治療法の開発ー主としてメラトニンの医師主導
治験の準備
- 開発課題名： (英語) Development of treatments for alleviating brain damage- Preparation
for a clinical trial using melatonin

研究開発分担者 (日本語) 神戸大学医学部附属病院総合臨床教育センター 特命教授 荻田 典生
所属 役職 氏名: (英語) Integrated Clinical Education Center, Professor, Fumio Kanda

分担研究 (日本語) XPIPS 細胞の生化学的な病態解明と治療法の開発
開発課題名: (英語) Biochemical elucidation of pathology of XP iPS cells toward
development of therapeutics

研究開発分担者 (日本語) 神戸大学バイオシグナル総合研究センター 教授 菅澤 薫
所属 役職 氏名: (英語) Biosignal Research Center, Kobe University, Professor Kaoru Sugasawa

分担研究 (日本語) XPIPS 細胞の樹立と神経細胞と皮膚の細胞への分化誘導
開発課題名: (英語) Generation of XP-iPS cells and differentiation into neural and skin
cells

研究開発分担者 (日本語) 神戸大学大学院科学技術イノベーション研究科 教授 青井 貴之
所属 役職 氏名: (英語) Division of Advanced Medical Science, Graduate School of Science,
Technology and Innovation, Kobe University, Professor Takashi Aoi

分担研究 (日本語) 既知薬の神経細胞への有効性の評価
開発課題名: (英語) Effects of existing drugs on nervous systems in patients with
xeroderma pigmentosum

研究開発分担者 (日本語) 公益財団法人東京都医学総合研究所 脳発達・神経再生研究分野
客員研究員 林 雅晴
所属 役職 氏名: (英語) Visiting Researcher, Department of Brain Development and Neural
Regeneration, Tokyo Metropolitan Institute of Medical Science

分担研究 (日本語) ①ライブイメージング検定系の構築と XP 細胞の病態解析
②マイクロアレイ法による転写産物の全ゲノム的解析と病態解明
開発課題名: (英語) ① Development of live imaging analysis for elucidating XP etiology
② Genome-wide transcriptome analysis for elucidating XP etiology

研究開発分担者 (日本語) 神戸大学大学院医学研究科内科系講座皮膚科学分野
医学研究員 竹内 聖二
所属 役職 氏名: (英語) Division of Dermatology, Department of Internal Medicine, Kobe

- 分担研究 (日本語) 遺伝子解析と機能解析と症状相関に関する研究
開発課題名: (英語) Genetic, pathogenic and functional analysis of Xeroderma pigmentosum
- 研究開発分担者 (日本語) 名古屋大学環境医学研究所 教授 荻 朋男
所属 役職 氏名: (英語) Nagoya University, Research Institute of Environmental Medicine,
Professor, Tomoo Ogi
- 分担研究 (日本語) ①XP タンパク質の *in silico* 解析系確立とその解析の高速化
②PSILO 導入による構造分析系の確立
③*in silico* 創薬による創薬候補分子の探索
開発課題名: (英語) ①Establishment of *in silico* structural analysis for Xeroderma
Pigmentosum
②Structural analysis by using PSILO program
③*In silico* drug repositioning for Xeroderma Pigmentosum type D
treatment
- 研究開発分担者 (日本語) 神戸大学医学部附属病院医療情報部 准教授 高岡 裕
所属 役職 氏名: (英語) Division of Medical Informatics and Bioinformatics, Kobe University
Hospital, Associate Professor, Yutaka Takaoka
- 分担研究 (日本語) XPiPS 細胞の樹立と皮膚の細胞への分化誘導
開発課題名: (英語) The establishment of XPiPS cells and differentiation to epidermal
cells
- 研究開発分担者 (日本語) 神戸大学医学部附属病院皮膚科 講師 国定 充
所属 役職 氏名: (英語) Dermatology, Kobe University Hospital, Lecturer, Makoto Kunisada
- 分担研究 (日本語) 疾患モデルマウスに *in vivo* で XPA 遺伝子を経皮的に導入
開発課題名: (英語) In vivo transdermal transfection of XPA gene into XPA model mouse.
- 研究開発分担者 (日本語) 神戸大学大学院医学研究科内科系講座皮膚科学分野 助教 中野 英司
所属 役職 氏名: (英語) Department of Dermatology, Graduate school of medicine, Kobe
university Assistant Professor Eiji Nakano

II. 成果の概要（総括研究報告）

・ 研究開発代表者による報告の場合

錦織千佳子（神戸大学大学院医学研究科・教授）は森脇真一教授（大阪医科大学）や荻朋男教授（名古屋大学環境医学研究所）と協力し、色素性乾皮症(Xeroderma Pigmentosum; XP)の遺伝子診断を進めた。この3年間で本研究班として86例の診断を行い35例の新規XP患者を同定した。錦織、森脇が通常の修復テストや遺伝子検査で診断できなかった例については荻が(1)ハイコンテンツセルイメージャーを利用したDNA修復活性の測定、(2)既知のDNA修復関連遺伝子の異常が疾患原因であるかを判定するウイルス相補性試験、(3)ゲノム解析を組み合わせて、疾患責任遺伝子変異を同定した。

錦織千佳子（神戸大学大学院医学研究科・教授）、高岡裕准教授（神戸大学医学部附属病院）は共同で、XP-D群での遺伝子型表現型相関では、XPDタンパクのアミノ酸置換によるATP結合能の低下が、重症度に関連することを示し、XP-Dのうち神経症状を伴い重篤なR683W変異を対象に、GROMACSプログラムを京コンピュータで用いてXPDタンパクのATP結合能を回復させる薬物 *in silico* ドラッグリポジショニング解析した。まず、安全性が担保されている化合物から重複を除いた2006化合物について、必要条件となるXPDタンパクへの安定した結合性を示す物質152化合物を選択し、そのうち13候補剤を用いて、修復能測定により候補薬の絞り込みを行ない、3分子が選択された。

菅澤薫教授（神戸大学バイオシグナル総合研究センター）はXP-A群患者で見られる精神神経症状に関連して、HA-FLAG二重タグを融合したヒトXPAタンパク質を発現するトランスジェニックマウスの脳組織及びiPS細胞から分化させた神経細胞を用いて相互作用因子の同定と新規機能の探索を行った。

錦織千佳子（神戸大学大学院医学研究科・教授）、苅田典生特命教授（神戸大学医学部附属病院）、森脇真一教授（大阪医科大学）、林雅晴客員研究員（公益財団法人東京都医学総合研究所）が共同して、神経変性と紫外線DNA損傷に対するメラトニンの効果を期待して臨床試験を計画したが、PS/PO助言を踏まえて、メラトニンを使用した医師主導治験を計画、2016年1月のPMDAの個別面談での助言をうけて、神戸大学医学部附属病院臨床研究推進センターと企業の全面的な協力のもと新たなプロトコルを作成した。その内容について2016年11月21日にPMDAの事前面談で討議し、症例の組み入れ基準や評価項目等についてのさらなる助言を受けた。それらに基づき、プロトコルにさらに改良を加えている。一方で、林雅晴客員研究員（公益財団法人東京都医学総合研究所）はXP-A患者でのメラトニン治験を推進するため、XP-Aの患者尿検体を用いて、治験での有効性の指標となるメラトニン代謝物、酸化ストレスマーカーに関する研究を行い、XP-Aにおいて小児でのメラトニン代謝異常が思春期後の酸化ストレスにつながる可能性を見出した。幼少でメラトニン代謝を改善させ酸化ストレスを予防する必要性が示唆された。

XPは希少難治性疾患で症例数は少なく、バイオマーカーもないため、症状評価の代替となる疾患モデルでの評価指標の確立が重要となる。そこで、青井貴之教授（神戸大学大学院科学技術イノベーション研究科）、錦織千佳子（神戸大学大学院医学研究科・教授）、国定充講師（神戸大学医学部附属病院）らは、A型およびバリエーション型のXP症例由来体細胞と対照とする健常人由来体の細胞からそれぞれ複数のiPS細胞株を樹立し、樹立細胞株について、形態、未分化マ

カー遺伝子の発現、胚葉体形成を介した三胚葉系細胞への分化能力、染色体解析、いずれの評価項目においても適格と判定される iPS 細胞株を得ることができた。樹立した iPS 細胞を神経細胞および皮膚の細胞に分化させ、紫外線や酸化ストレス誘導をかけて遺伝子、表現型の比較を行ない、治療薬の効果判定に用いる指標を探索した。

中野英司助教（神戸大学大学院医学研究科）、竹内聖二医学研究員（神戸大学大学院医学研究科）は色素性乾皮症のモデルマウスである *Xpa* 欠損マウスに不活化センダイウイルスエンベロープを用いて *XPA* cDNA プラスミドを経皮的に遺伝子導入した。遺伝子導入したマウスでは紫外線による DNA 損傷が有意に減少し、表皮での *XPA* mRNA、XPA 蛋白の発現増加が見られた。慢性紫外線照射に対する効果の検証として、遺伝子導入と長期紫外線曝露の予備実験を行い皮膚がんの発生数を比較したところ、遺伝子導入群では皮膚がんの発生が減少した。

Genetic diagnosis was performed with the collaboration with the members of this project team, Nishigori, Moriwaki and Ogi. Altogether, 86 cases were tested and 35 patients were newly genetically diagnosed as xeroderma pigmentosum (XP) by our team. Routine DNA repair test and direct sequencing were conducted by Nishigori and Moriwaki and as for the cases which cannot be diagnosed by these routine diagnostic procedures, Ogi performed: (1) measurement of NER activities using a rapid and comprehensive screening system; (2) determination of the responsible gene in the cases with NER-deficiency by lentivirus complementation assays; (3) Identification of the pathogenic mutations by Sanger sequence.

Takaoka and Nishigori found that the genotype-phenotype in XP-D patients is attributed to the reduction of ATP binding of XPD protein due to mutation in *XPD*. Therefore we attempted to find the possible treatment drugs for XP-D by drug repurposing-*in silico* assay by GROMACS program in super computer “k”. Three candidate molecules were chosen from 13 molecules by improvement of ATP binding capacity and now we are evaluating their effect by measuring the DNA repair ability after the application of the candidate drugs.

Considering neurological abnormalities observed with XP-A patients, Sugasawa explored novel functions of the XPA protein by identifying interacting factors from brain tissues of transgenic mice expressing HA-FLAG-tagged human XPA as well as from neurons differentiated from iPS cells.

Initially Nishigori, Moriwaki, Kanda and Hayashi aimed at investigating the effect of the melatonin for the recovery of neurodegeneration and UV induced DNA damage. However, according to the advices from the PS/PO, we changed our plan to prepare for the physician-led clinical trial of melatonin for XP. According to the advice of the individual interview at PMDA in January 2016, we created a new protocol of clinical trial using melatonin, under the full support of the Kobe University Clinical Research Promotion Center. The protocol was further discussed on November 21, 2016 at the preliminary interview of PMDA, and received additional advices on enrollment criteria, evaluation items, etc. Based on them, we are improving the protocol. On the other hand, in order to facilitate clinical practice of melatonin in XP-A, Hayashi examined the levels of melatonin metabolites, and oxidative stress markers

in the urines from patients with XP-A. We found that the disturbed melatonin metabolism in children might lead to the oxidative stress after the adolescence, suggesting the necessity of normalization of melatonin metabolism in children.

In order to evaluate the treatment drugs *in vitro*, we attempted to establish evaluation model using XP-iPS cell-derived target organ cells, neuron and melanocytes. Aoi, Nishigori and Kunisada generated human iPS cell lines from somatic cells of XP-A and XP-V cases and healthy donors and assessed morphology, pluripotency-marker genes expression, differentiation ability into derivatives of three germ layers and karyotype of the lines. We differentiated the iPS cell lines into neural and skin cells and established systems for evaluation of therapeutic efficacy by using the differentiated cells

Nakano and Takeuchi transdermally transfected *XPA*-cDNA into *Xpa*-deficient mouse which is the model mouse of xeroderma pigmentosum, using Hemagglutinating Virus of Japan Envelope. In transgenic mice group, UV induced DNA damage was significantly decreased and the expression of *XPA* mRNA and XPA protein in epidermis increased. To analyze the effect to chronic UV damage, we compared the occurrence of skin cancer between transgenic groups and control groups with prolonged UV exposure, skin cancer was reduced in transgenic groups.

- ・ 研究開発分担者による報告の場合

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 9 件、国際誌 14 件）

1. Ono R, Masaki T, Mayca Pozo F, Nakazawa Y, Swagemakers SM, Nakano E, Sakai W, Takeuchi S, Kanda F, Ogi T, van der Spek PJ, Sugasawa K, Nishigori C. A ten-year follow up of a child with mild case of xeroderma pigmentosum complementation group D diagnosed by whole genome sequencing. *Photodermatol Photoimmunol Photomed*. 2016, 32(4), 174-180.
2. Nakano E, Masaki T, Kanda F, Ono R, Takeuchi S, Moriwaki S, Nishigori C. The present status of xeroderma pigmentosum in Japan and a tentative severity classification scale. *Exp Dermatol*. 2016, 25 Suppl3, 28-33.
3. 中野英司、錦織千佳子. 紫外線から小児の皮膚を守る. *小児科*. 2016, 57(8), 1003-1009.
4. 川上由香里、正木太朗、橋本公二、錦織千佳子. 皮膚がんを生じていない色素性乾皮症バリエーション型の 1 例. *皮膚病診療*. 2016, 38(8), 817-820.
5. 中野英司、錦織千佳子. 色素性乾皮症. *遺伝子医学 MOOK 別冊 シリーズ：最新遺伝医学研究と遺伝カウンセリング.メディカルドゥ*, 2016, pp 157-162.
6. 錦織千佳子. ヒトの紫外線高感受性遺伝病. *新版放射線医科学—生体と放射線・電磁波・超音波—*. 医療科学社, 2016, pp137-139.
7. 森脇真一. 小児の光線過敏症 子どもの皮膚を診る. *小児内科*. 2016, 48(4), 594-597.

8. Kondo D, Noguchi A, Tamura H, Tsuchida S, Takahashi I, Kubota H, Yano T, Oyama C, Sawaishi Y, Moriwaki S, Takahashi T. Elevated urinary levels of 8-hydroxy-2'-deoxyguanosine in a Japanese child of xeroderma pigmentosum/ Cockayne syndrome complex with Infantile onset of nephrotic syndrome. *Tohoku J Exp Med.* 2016, 239(3), 231-235.
9. Takahashi Y, Endo Y, Kusaka A, Nakamura S, Nakazawa Y, Ogi T, Uryu M, Tsuji G, Furue M, Moriwaki S. An XPA gene splicing mutation resulting in trace protein expression in an elderly xeroderma pigmentosum group A patient without neurological abnormalities. *Br J Dermatol.* 2016, Epub ahead of print.
10. Sugasawa K. Molecular mechanisms of DNA damage recognition for mammalian nucleotide excision repair. *DNA Repair.* 2016, 44, 110-117.
11. Miyata R, Tanuma N, Sakuma H, Hayashi M. Circadian rhythms of oxidative stress markers and melatonin metabolite in patients with xeroderma pigmentosum group A. *Oxid Med Cell Longev.* 2016, 2016:5741517.
12. Takeuchi S, Matsuda T, Ono R, Tsujimoto M, Nishigori C. Mitotic genes are transcriptionally upregulated in the fibroblast irradiated with very low doses of UV-C. *Sci Rep.* 2016, 6, 29233.
13. Ogasawara M, Nakamura Y, Morikawa N, Nitani H, Moriguchi S, Chiba R, Saito H, Ohta M, Tanita T, Sugai T, Maeyama K, Yamauchi K, Takaoka Y. Analysis of a single codon E746 deletion in exon 19 of the epidermal growth factor receptor. *Cancer Chemotherapy and Pharmacology.* 2016, 77(5), 1019-1029.
14. Takemori C, Kunisada M, Yogi F, Oka S, Sakumi K, Ono R, Nakabeppu Y, Nishigori C. Co-regulation of Cxcl1 and versican in the inflammatory response to UVB induced reactive oxygen species in skin photo-tumorigenesis. *J Dermatol Sci.* 2017, 85(2), 140-143.
15. Shinomiya H, Yamashita D, Fujita T, Nakano E, Inokuchi G, Hasegawa S, Otsuki N, Nishigori C, Nibu KI. Hearing Dysfunction in *Xpa*-Deficient Mice. *Front Aging Neurosci.* 2017, 9, Article 19.
16. 中村文香、中野英司、辻本昌理子、錦織千佳子、永田敬二. 基底細胞癌発症を契機に9歳で診断に至った軽症型色素性乾皮症A群の1例. *日本小児皮膚科学会雑誌.* 2017, 36(1), 55-60.
17. Nagai H, Takaoka Y, Sugano A, Nakamachi Y, Kawano S, Nishigori C: Identification of heterozygous missense mutation, p.Gly568Val in *TRPV3* in a Japanese patient with Olmsted syndrome: *In silico* analysis for TRPV3. *J Dermatol.* 2017, Epub ahead of print
18. Qiang L, Guan Y, Li X, Liu L, Mu Y, Sugano A, Takaoka Y, Sakaeda T, Imbimbo BP, Yamamura KI, Jin S, Li Z: CSP-1103 (CHF5074) stabilizes human transthyretin in healthy human subjects. *Amyloid,* 2017, Epub ahead of print
19. 錦織千佳子. 色素性乾皮症. 小児慢性特定疾病「診断ガイドライン」, 診断と治療社, 印刷中
20. 錦織千佳子. 「色素性乾皮症の診療ガイドライン」の検証. 皮膚疾患最新の治療 2017-2018, 南江堂, 印刷中
21. 中野英司、錦織千佳子. 色素性乾皮症診断のための検査法. 皮膚科の臨床. 印刷中

22. Imafuku K, Hata H, Yanagi T, Kitamura S, Inamura Y, Nishimura M, Kitamura S, Moriwaki S, Shimuzu H. Multiple skin cancers in patients with mycosis fungoides after long-term ultraviolet phototherapy. Clin Exp Dermatol. in press
23. Terada A, Tanizaki H, Aoshima M, Tokura Y, Moriwaki S. Lichen planus-like keratosis emerging in a pediatric case of xeroderma pigmentosum group A. J Dermatol, in press

(2) 学会・シンポジウム等における口頭・ポスター発表

1. Dissection of the DNA damage recognition machinery in mammalian nucleotide excision repair, 口頭, Sugasawa K, Conference on Responses to DNA damage: from molecule to disease, 2016/4/19, 国外.
2. Genetics disorders associated with defects in transcription coupled nucleotide excision repair, 口頭, Ogi T, 10th Quinquennial Conference on Responses to DNA damage: from molecule to disease, 2016/4/21, 国外.
3. DNA damage recognition mechanism for mammalian nucleotide excision repair, 口頭, Sugasawa K, KSBMB International Conference 2016, 2016/5/19, 国外.
4. ハイコンテンツイメージングシステムを利用した難治性遺伝性疾患の臨床診断, 口頭, 荻朋男, 2016 HCA ユーザーミーティング, 2016/5/26, 31, 国内.
5. なぜ光線過敏症が起こるのか? ~多様な原因と病態, 口頭, 錦織千佳子, 第115回日本皮膚科学会総会, 2016/6/3-5, 国内.
6. New DNA-repair gene mutations associated with Cockayne syndrome like progeroid disorders, 口頭, Ogi T, 2016 Spring International Conference of the Korean Society for Gerontology, 2016/6/17, 国外.
7. Involvement of inflammation in photocarcinogenesis, 口頭, Nishigori C, Annual meeting of Korean Society for photomedicine, 2016/6/18, 国外.
8. 知的障害に対するメラトニン治療, 口頭, 林雅晴, 第46回日本神経精神薬理学会年会, 2016/7/2, 国外.
9. 扁平苔癬様角化症を合併した色素性乾皮症 A 群の小児例, 口頭, 寺田葵衣、谷崎英昭、黒川晃夫、青島正浩、戸倉新樹、森脇真一, 第38回日本光医学・光生物学会, 2016/7/23, 国内.
10. Xeroderma pigmentosum as the model of photoaging-The present features of XP in Japan, 口頭, Nakano E, Ono R, Kanda F, Takeuchi S, Moriwaki S, Nishigori C, 第17回光老化研究会, 2016/8/20-21, 国内.
11. Analysis of acute UVB reaction on basement membrane of the skin using a 3-D cultured human skin model, ポスター, Hirakawa Y, Tanizaki H, Futaki S, Maemura K, Moriwaki S, Asia-Pacific Combined Dermatology Research Conference 2016, 2016/8/25, 国外.
12. The effects of Cxcl1 antagonist on UVB-induced skin inflammation in Xeroderma pigmentosum type A deficient mice, 口頭, Kunisada M, Hosaka C, Nakano E, Enomoto H, Nishigori C, 16th World Congress on Cancers of the Skin, 2016/8/31-9/3, 国外.
13. Human genetic disorders associated with deficiencies in the DNA repair system, 口頭, 荻朋男, 京都大学放射線生物研究センター第32回国際シンポジウム, 2016/9/1, 国内.

14. 次世代マルチオミクス解析を用いた希少性難治性遺伝性疾患原因因子の新規同定法の開発, 口頭, 荻朋男, 第29回バイオメディカル分析科学シンポジウム, 2016/9/2, 国内.
15. DNA 損傷応答と遺伝病疾患, 口頭, 荻朋男, 平成 28 年度 若手放射線生物学研究会 専門研究会, 2016/9/3, 国内.
16. ゲノム不安定性により先天性小頭症を示すヒト遺伝性疾患の症例解析と病態解明研究, 口頭, 荻朋男, 日本遺伝学会第88回大会, 2016/9/7, 国内.
17. DNA 修復の異常により発症するゲノム不安定性疾患の分子病態解明研究, 口頭, 荻朋男, フロンティア生命科学セミナー 第1回ワークショップ, 2016/9/14, 国内.
18. Decreased repair function of radiation-induced DNA damage on cultured fibroblasts derived from patients with xeroderma pigmentosum variant type, ポスター, Otsuka T, Tanizaki H, Kurokawa T, Nakamura A, Moriwaki S, European Society for dermatological Research 46th Annual Meeting, 2016/9/15, 国外.
19. スクレオチド除去修復の DNA 損傷認識とその制御の分子基盤, 口頭, 菅澤薫, 多田遥人, 大西優貴, 岩井成憲, 胡桃坂仁志, 酒井恒, 第89回日本生化学会大会, 2016/9/26, 国内.
20. A germline mutation in the WDR4 gene causes severe developmental abnormalities associated with genome instability, 口頭, Ogi T, Oka Y, Jia N, Guo C, Karata K, Mashimo T, 第75回日本癌学会学術総会, 2016/10/6, 国内.
21. 紫外線、可視光線、赤外線への作用と光老化の病態 光老化を科学する 光の基礎知識から最新のサンケア商品まで, 口頭, 森脇真一, 日本化粧品学会第41回教育セミナー, 2016/10/14, 国内.
22. Proposal on the establishment of clinical guidelines for the diagnosis and management of xeroderma pigmentosum and Cockayne syndrome in Japan, 口頭, Moriwaki S, 10th Asian Dermatological Congress, 2016/10/15, 国外.
23. 希少難病の計算ドラッグリポジショニングでの計算創薬～京を用いて～, 口頭, 高岡 裕, 菅野亜紀, 第5回神戸常盤学術フォーラム, 2016/10/15, 国内.
24. ドラッグリポジショニングによる色素性乾皮症D型の治療薬の探索研究, ポスター, 高岡 裕, 第3回「京」を中核とする HPCI システム利用研究課題成果報告会, 2016/10/21, 国内.
25. iPS 細胞を用いた XP 治療戦略, 口頭, 錦織千佳子. 第67回日本皮膚科学会中部支部学術大会, 2016/10/22-23, 国内.
26. A child case of xeroderma pigmentosum complementation group C, 口頭, Tamesada Y, Nakano E, Tsujimoto M, Masaki T, Niizeki H, Nishigori C, 4th Eastern Asia Dermatology Congress, 2016/11/16-18, 国内.
27. A mild case of Cockayne syndrome, 口頭&ポスター, Tsujimoto M, Nakano E, Masaki T, Kanda F, Nakazawa Y, Ogi T, Nishigori C, 日本研究皮膚科学会第41回年次学術大会・総会, 2016/12/9-11, 国内.
28. Mitotic genes are transcriptionally upregulated in the fibroblast irradiated with very low doses of UV-C, 口頭 & ポスター, Takeuchi S, Matsuda T, Ono R, Tsujimoto M, Nishigori C. 日本研究皮膚科学会第41回年次学術大会・総会, 2016/12/9-11, 国内.
29. 紫外線 DNA 損傷修復の分子機構, 口頭, 菅澤薫, 第27回太陽紫外線防御研究委員会シンポジウム, 2017/3/17, 国内.

(3) 「国民との科学・技術対話社会」に対する取り組み

1. 紫外線対策, 森脇真一, City Living 大阪版, 2016/5/27, 国内.
2. 夏の紫外線対策, 森脇真一, NHK きょうの健康, 2016/6/16,23, 国内.
3. 色素性乾皮症～その理解と対応～, 森脇真一, 大阪市立都島小学校教員勉強会, 2016/6/29, 国内
4. 色素性乾皮症診療ガイドライン 2015, 森脇真一, マルホ皮膚科セミナー(ラジオ NIKKED), 2016/7/31, 国内.
5. 光老化と皮膚ガンその予防, 錦織千佳子, 第 34 回日本美容皮膚科学会総会市民公開講座, 2016/8/7, 国内.
6. コケイン症候群:最近の話題, 森脇真一, 日本 CS ネットワーク, 2016/9/17, 国内.
7. 色素性乾皮症, 錦織千佳子, 第 3 回 XP 全国大会, 2016/10/15, 国内.
8. スパコン京を用いた計算創薬:理論医学を目指した最先端の取り組み, 高岡裕, 宮城県立泉立山高校課内講義, 2016/11/4, 国内.

(4) 特許出願