



Unique mutations in the filaggrin gene in  
Japanese patients with ichthyosis vulgaris  
and atopic dermatitis

Toshifumi Nomura

J Allergy Clin Immunol 2007;119:434-40

背景

フィラグリンは皮膚バリア機能における重要なタンパクである。

最近フィラグリン遺伝子 FLG 突然変異が尋常性魚鱗癬 (IV) で同定され、アトピー性皮膚炎の重要な病因であることが示された。

## 目的

日本における尋常性魚鱗癬／アトピー性皮膚炎の FLG 突然変異の役割について研究すること。

## 結果

欧州の特異的突然変異 R501X と 2282del4 は 253 名の日本人にはなかった。

よって 4 人の日本人の尋常性魚鱗癬での遺伝子型を調べて 2 つの新しい突然変異 3321delA と S2554X を同定した。

免疫組織学的微細構造的観察では両方の短縮突然変異が上皮のケラトヒアリン顆粒の著名な減少がみられる。

アトピー性皮膚炎 143 名についてフィラグリンの無い突然変異をスクリーニングを行い、8 名(5.6%)に突然変異があり、その内 6 名(4.2%)

で S2554X、2 名で 3321delA を同定した。

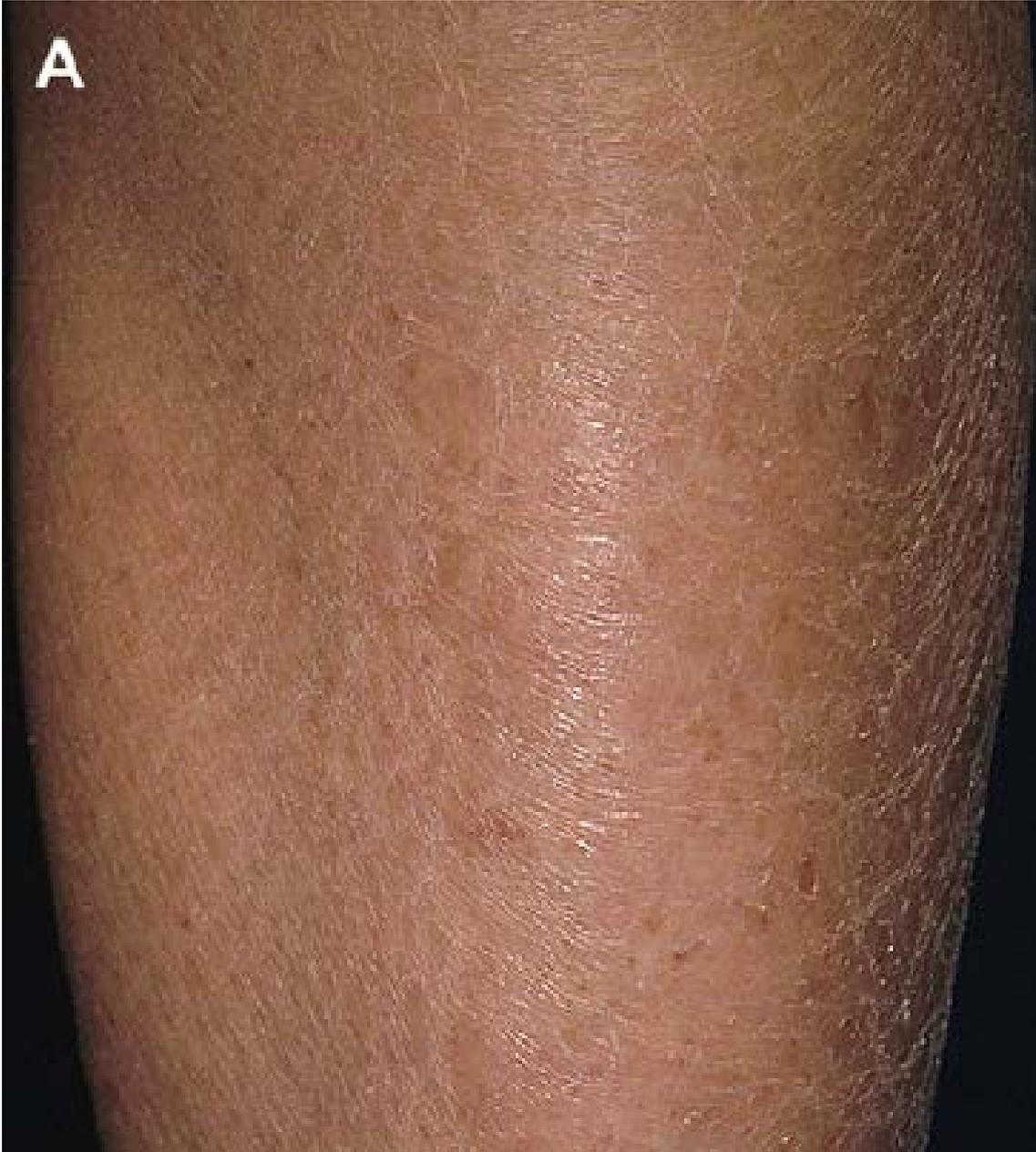
156 名の無関係の非アトピーと非魚鱗癬のコントロールでは両方の突然変異がなく、フィラグリン突然変異とアトピー性皮膚炎との間には統計学的に有意差があった。

これは非欧州人におけるフィラグリン変異の最初の報告である。

## 結論

今回のデータは日本人のフィラグリン変異は欧州人とは異なっている。

臨床的な意義：フィラグリン遺伝子突然変異は日本でもアトピー性皮膚炎の重要な病因であり、アトピーのより重症で持続的であることを予見する。



## 3321delA heterozygote

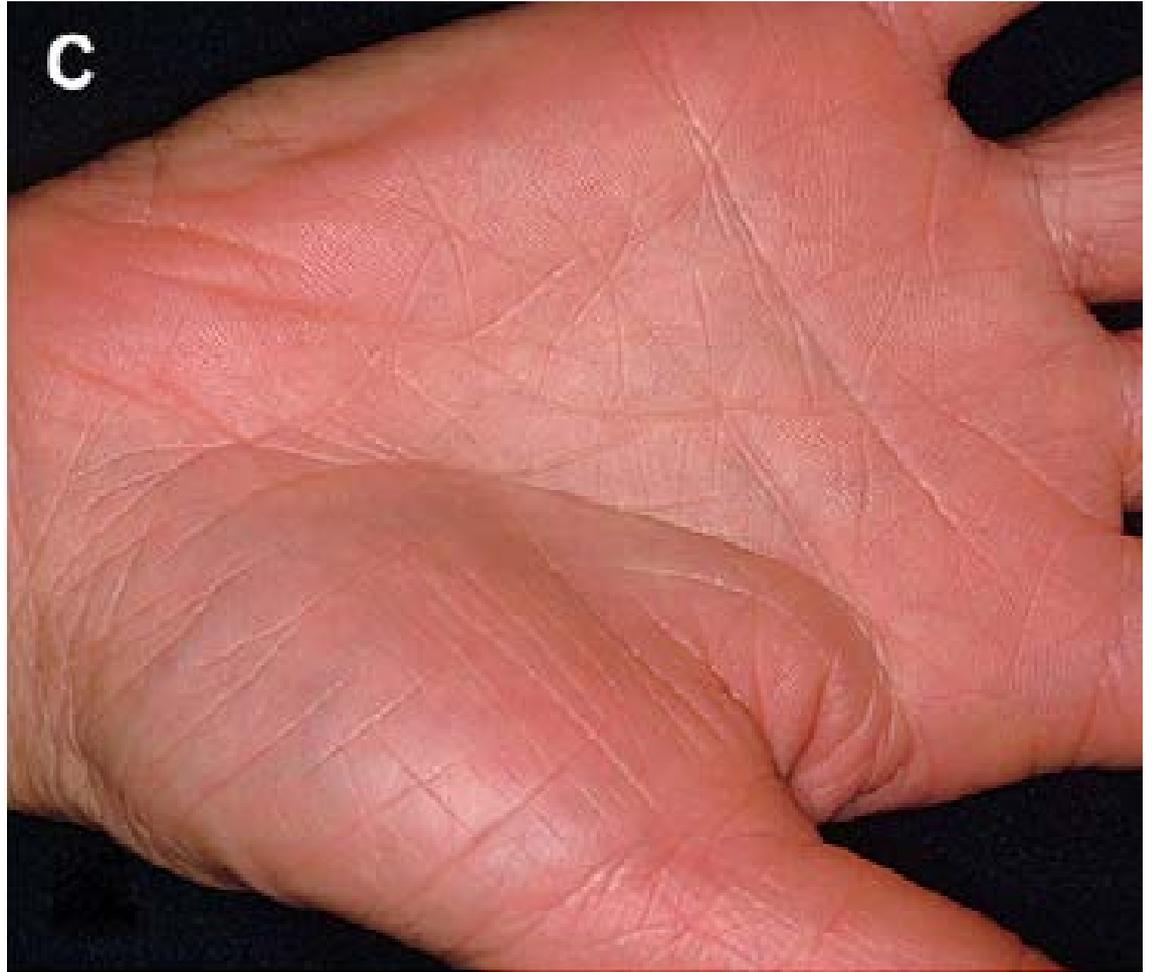
Cited from Nomura T Unique mutations in the filaggrin gene in Japanese patients with ichthyosis vulgaris and atopic dermatitis JACI 2007 119 434-40

Hetero とは遺伝子が一つだけあり素因があることを意味します。



S2554X heterozygote

Cited from Nomura T Unique mutations in the filaggrin gene in Japanese patients with ichthyosis vulgaris and atopic dermatitis JACI 2007 119 434-40



S2554X homozygote

Cited from Nomura T Unique mutations in the filaggrin gene in Japanese patients with ichthyosis vulgaris and atopic dermatitis JACI 2007 119 434-40

**Homo** は遺伝子が2つあり疾患として明瞭になります。



S2554X heterozygote

Cited from Nomura T Unique mutations in the filaggrin gene in Japanese patients with ichthyosis vulgaris and atopic dermatitis JACI 2007 119 434-40



heterozygous for 3321delA

cited from Nomura T Unique mutations in the filaggrin gene in Japanese patients with ichthyosis vulgaris and atopic dermatitis JACI 2007 119 434-40



heterozygous for S2554X

Cited from Nomura T Unique mutations in the filaggrin gene in Japanese patients with ichthyosis vulgaris and atopic dermatitis JACI 2007 119 434-40

