



皮膚病診療

第44巻・第3号・2022

特集 | 遺伝性疾患と遺伝カウンセリング

Editor's eye

187 久保 亮治

特別企画

189 遺伝学的検査の実施機関

総説

192 遺伝性疾患と遺伝カウンセリング

国定 充

198 色素性乾皮症の現況

中野 英司

臨床例

205 Hermansky-Pudlak症候群患者における遺伝カウンセリング

鈴木 民夫

210 Cowden症候群/PTEN過誤腫症候群

塩野谷愛香, 肥田 時征, 水上 都, 菅原 太郎, 長谷川 匡, 菅野 康吉, 宇原 久

215 NCSTN遺伝子変異を同定した家族性化膿性汗腺炎/

familial acne inversaの姉妹例

小野 紀子, 田中 諒, 中林 一彦, 秦 健一郎, 鈴木 寿人,

小崎健次郎, 天谷 雅行, 久保 亮治

220 毛髪の伸長不良と特徴的な顔貌, 手指所見から

tricho-rhino-phalangeal syndromeと診断した例

土屋茉莉絵, 松本 幸男, 新関 寛徳, 関 敦仁, 下村 裕, 吉田 和恵

225 50歳代で病名が判明したX連鎖性劣性魚鱗癬の遺伝カウンセリング

川上 洋, 堺 則康, 原田 和俊

228 Conradi-Hünemann-Happle症候群

守田 佑香, 武市 拓也, 畠山 未来, 青山 裕美, 秋山 真志

232 母子間で皮疹の分布範囲が大きく異なったGoltz症候群

田原 海, 小野 紀子, 青木 里美, 天谷 雅行, 久保 亮治

236	女児色素失調症の体細胞モザイク 柴田 慶子, 国定 充, 錦織千佳子, 久保 亮治, 宮井 俊輔, 倉橋 浩樹, 河盛 重紀
240	提供卵子による出生児に発症した 筋ジストロフィー合併型単純型表皮水疱症 竹崎 大輝, 竹原 彩, 近藤 朱音, 久保 亮治, 石河 晃, 濱田 利久
244	18番染色体長腕の片親性ダイソミーによりSERPINB7 c.796C>T 多型がホモ接合性となって発症した長島型掌蹠角化症 早川道太郎, 田原 海, 小野 紀子, 青木 里美, 中林 一彦, 久保 亮治
248	偽優性遺伝した長島型掌蹠角化症 宮内 俊成, 乃村 俊史
	Editorial
185	第6波とBCP／浅井 俊弥 案件から学ぶ医療事故の対策と問題点
252	CASE 9 ケナコルト-A[®]局注後の皮膚陥凹例 学会ハイライト
254	第85回日本皮膚科学会東京支部学術大会を終えて／佐伯 秀久 私の歩んだ道
256	ふらふら皮膚科医の軌跡／清島 真理子 リレーエッセイ 私のワークライフバランス
260	皮膚科の中で皮膚外科・皮膚腫瘍診療を楽しむために／種村 篤 皮心伝心
262	研究開始からいままで／清水 晶 診察室の四季
263	春の日／斉藤 隆三 皮膚科のトリビア
264	第201回／浅井 俊弥 私の視点
267	爪甲鉤彎症は爪が伸びるのが遅い?／原田 和俊
268	広告索引／次号予告

編集

editors

向井 秀樹
浅井 俊弥
山本 俊幸
馬場 直子
久保 亮治

honorary editor

斉藤 隆三

advisors

新井 達
天野 博雄
秋山 真志
宇原 久
大塚 篤司
音山 和宣
川村 龍吉
佐藤 貴浩
神人 正寿
高山かおる
名嘉真武國
中川 浩一
野口 博光
原田 和俊
室田 浩之
森脇 真一
山口 由衣
山元 修
(五十音順)