

試験開始前

試験終了時



図1 ミノキシジル外用による効果の1例

## 先天性乏毛症・縮毛症に新たな治療薬を発見！

名古屋大学医学部附属病院の滝 奉樹（たき ともき）病院助教、同大医学系研究科皮膚科学  
秋山 真志（あきやま まさし）教授、藤田医科大学皮膚科学講座の杉浦 一充（すぎうら か  
ずみつ）教授らの研究グループは、AGA<sup>※1</sup>の治療薬でもある「ミノキシジル<sup>※2</sup>」を、LIPH 遺  
伝子<sup>※3</sup>変異による先天性乏毛症・縮毛症<sup>※4</sup>を対象に特定臨床研究を実施し、その有効性と安全  
性を評価しました。先天性乏毛症・縮毛症は希少疾患であり、長らく治療薬が見つかっていま  
せんでしたが、今回の研究において、「ミノキシジル」は研究参加者全員に効果を示し、半数の患  
者には高い有効性を示しました。

本研究成果は、令和2年7月15日付（米国時間）に、米国の医学雑誌「JAMA Dermatology」  
のオンライン版に掲載されました。

この研究は、大正製薬株式会社にミノキシジル製剤の提供を受け実施されました。

## ポイント

○ながらく治療法がなかった LIPH 遺伝子変異を持つ先天性乏毛症・縮毛症に対し、「ミノキシジル」が有効であることを証明した。

### 1. 背景

先天性乏毛症・縮毛症とは生まれつき髪の毛の量が少なく、縮れ毛である疾患で、常染色体劣性遺伝<sup>※5</sup>の形式をとる遺伝性の疾患です。リパーゼ H (LIPH) というホスファチジン酸という脂質を分解して、毛髪の成長や毛包の分化に必要なリゾホスファチジン酸を作り出す酵素の遺伝子 *LIPH* の変異が主な原因とされています。日本人は約 100 人に 2 人の割合で *LIPH* 変異を持っている (このような人を保因者<sup>※6</sup>と言います)、決して希ではない遺伝子変異です。これまでは、この疾患に対する有効な治療法はなく、患者は、乏毛・縮毛を一つの個性として受け入れるか、あるいは、かつらを使用するなどの方法しかありませんでした。そのため、「ミノキシジル」の先天性乏毛症・縮毛症に対する有効性の確認を目的とした特定臨床研究に高い期待が寄せられていました。

### 2. 研究成果

2016 年 8 月より、LIPH 遺伝子変異による先天性乏毛症・縮毛症を対象に、1%ミノキシジルローション外用の特定臨床研究が、名古屋大学医学部附属病院において開始となりました。小児 5 例を含む 8 例が登録され、1%ミノキシジルローション外用の有効性と安全性が評価されました。その結果、8 例全員において奏功がみられ、そのうち 4 例は高い効果がみられました (図 1、2 参照)。

試験開始前

試験終了時



図 1 ミノキシジル外用による効果の 1 例

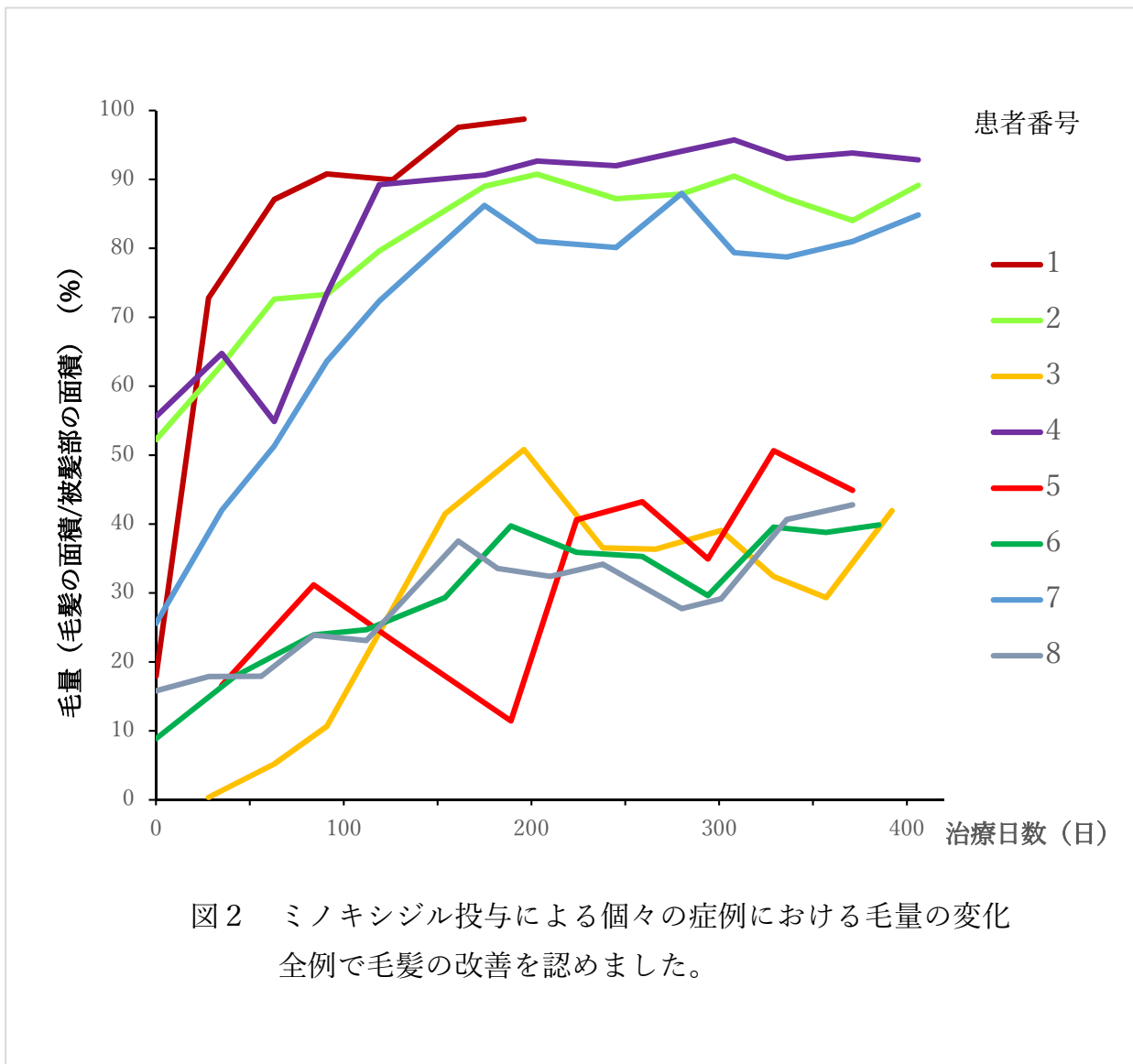


図2 ミノキシジル投与による個々の症例における毛量の変化  
全例で毛髪の改善を認めました。

またミノキシジルの外用は小児での安全性が確立されていないため、当試験でその安全性を評価しました。その結果、頭皮の乾燥、多毛、逆まつげなどの軽度の副作用は認めたものの、重篤な副作用は認めませんでした。

### 3. 今後の展開

先天性乏毛症・縮毛症では、標準的治療法が確立しておらず、有望な治療選択が増えたことは、当疾患における今後の治療に大きく寄与することが期待されます。(ミノキシジルの外用は、現状では、安全性等の確認のための、小児を対象とした大規模な臨床試験が行われていませんので、小児への使用について厚生労働省の承認を受けていません。)

### 4. 用語説明

※1 AGA

男性型脱毛症で成人男性によくみられる髪が薄くなる状態のこと。

※2 ミノキシジル

血管拡張薬として高血圧治療のために開発された薬。後に発毛効果があるとされ発毛剤に転用されるようになった。

※3 リパーゼ H (LIPH)

ホスファチジン酸という脂質を分解して、毛髪の成長や毛包の分化に必要なリゾホスファチジン酸を作り出すために必要な酵素。LIPH の遺伝子が *LIPH* です。

※4 先天性乏毛症・縮毛症

生まれつき髪の毛の量が少なく、縮れ毛である疾患。

※5 常染色体劣性遺伝

ヒトは一般的に一つの蛋白を作る遺伝子を両親から受け継いで1ペア（二つ）持っていますが、その両方の遺伝子に変異を持つ場合に病気を発症する遺伝形式です。

※6 保因者

常染色体劣性遺伝病で、上記1ペア（二つ）の遺伝子のうち、変異を有する遺伝子を1つは持っているが、もう一つの遺伝子に変異がないので、疾患を発症しない人。

## 5. 発表雑誌

掲雑誌名 : JAMA Dermatology

論文タイトル : Association of Topical Minoxidil With Autosomal Recessive Woolly Hair/Hypotrichosis Caused by *LIPH* Pathogenic Variants

著者 : Tomoki Taki<sup>1</sup>, Kana Tanahashi<sup>1</sup>, Takuya Takeichi<sup>1</sup>, Takenori Yoshikawa<sup>1</sup>, Yuya Murase<sup>1</sup>, Kazumitsu Sugiura<sup>2</sup>, Masashi Akiyama<sup>1</sup>

所属 : 1.Department of Dermatology, Nagoya University Graduate School of Medicine, 65 Tsurumai-cho, Showa-ku, Nagoya, Aichi 466-8550, Japan

2.Department of Dermatology, Fujita Health University School of Medicine, 1-98 Dengakugakubo, Kutsukake-cho, Toyoake, Aichi 470-1192, Japan

DOI : 10.1001/jamadermatol.2020.2195

English ver.

[https://www.med.nagoya-u.ac.jp/medical\\_E/research/pdf/JAM\\_Der\\_200715en.pdf](https://www.med.nagoya-u.ac.jp/medical_E/research/pdf/JAM_Der_200715en.pdf)