

小児期発症の希少難治性肝胆膵疾患の移行期を包含し  
診療の質の向上に関する研究  
分担研究報告書

クリグラー・ナジャー爾症候群に関する研究

研究分担者 丸尾良浩 滋賀医科大学小児科学講座教授

**研究要旨：** 遺伝性非抱合型高ビリルビン血症のなかでクリグラー・ナジャー爾症候群は頻度が低く、診療ガイドラインを作るにも情報が無い。そこで遺伝性非抱合型高ビリルビン血症の診断を通して日本人におけるクリグラー・ナジャー爾症候群の臨床像を明らかにする。

**A．研究目的**

遺伝性非抱合型高ビリルビン血症にはジルベール症候群とクリグラー・ナジャー爾症候群がある。軽症型のジルベール症候群は6-8%の疾患頻度に比べ、クリグラー・ナジャー爾症候群は100万人に1人以下と稀なため日本における実態が不明である。本研究では日本人における遺伝性非抱合型高ビリルビン血症症例の解析を行い、クリグラー・ナジャー爾症候群症例を見出し、臨床像を明らかにし、診療ガイドラインを作り基礎データを得る。

**B．研究方法**

日本国内発症のクリグラー・ナジャー爾症候群の臨床像を検討するため、遺伝性非抱合型高ビリルビン血症の遺伝子診断を行う。

(倫理面への配慮)

匿名化検体の二次利用を用い、滋賀医科大学倫理委員会の承認を受けている。

**C．研究結果**

今回の研究期間で診断を行なった症例結成ビリルビン値からはいずれもジルベール症候群でありクリグラー・ナジャー爾症候群は含まれなかった。

**D．考察**

極めて疾患頻度の低い疾患であるため、短い期間では見出せず、継続的な検索が必要であると考えられた。

**E．結論**

疾患頻度が稀であり、今回の研究期間にはクリグラー・ナジャー爾症候群症例は見出せなかった。臨床像を明らかにして行くためには更なる症例の解析が必要である。

**F．健康危険情報**

なし

**G．研究発表**

1. 論文発表

- (1). Yanagi T, Nakahara S, Maruo Y. Bilirubin Uridine Diphosphate- glucuronosyltransferase Polymorphism as a Risk Factor for Prolonged Hyperbilirubinemia in Japanese Preterm Infants. J Pediatr. 2017; 90: 159-162.e1.
- (2). 丸尾良浩. 体質生黄疸【小児の治療指針】 消化器. 小児科診療 81 巻増刊 641-643. 2018.
- (3). 丸尾良浩. 体質性黄疸 [小児疾患の診断 治療基準] 第5版. 小児内科 50 巻 増刊号 458-459. 2018.

H. 知的財産権の出願・登録状況

(予定を含む。)

なし