

副腎ホルモン産生異常症に関する研究(2)

研究代表者 長谷川奉延・慶應義塾大学医学部小児科学教室・教授
研究分担者 田島敏広・自治医科大学とちぎ子ども医療センター小児科・教授
研究分担者 勝又規行・国立成育医療研究センター研究所分子内分泌研究部・
上級研究員
研究分担者 向井徳男・旭川厚生病院小児科・部長
研究分担者 高橋克敏・公立昭和病院代謝内科・部長
研究分担者 石井智弘・慶應義塾大学医学部小児科学教室・准教授

研究要旨

単一遺伝子病に該当する副腎ホルモン産生異常症の 23 遺伝子の解析方法を確立し、
運用を継続している。本年度の解析総数は 40 例以上であった。

A. 研究目的

昨年度に副腎ホルモン産生異常症のうち、単一遺伝子病に該当する 23 疾患の責任遺伝子を解析するシステムを確立した。本年度はこのシステムを継続運用することを目的とした。

HSD3B2, POR, STAR, CDKN1C, GPX1, MCM4, NR0B1, SAMD9, PRKARIA, AAAS, MC2R, MRAP, NNT, TXNRD2, NR3C2, WNK1, WNK4, ABCD1

本年度は全国から 40 例を超える遺伝子診断の依頼を受け、実際に解析した。

B. 研究方法

昨年度、先天性副腎皮質酵素欠損症(21 水酸化酵素欠損症、リポイド過形成症、など)、先天性副腎低形成症、Carny 複合、副腎皮質刺激ホルモン不応症(以上はいずれも指定難病)を含む、単一遺伝子病に該当する副腎ホルモン産生異常症の遺伝子解析方法を確立した。具体的には PCR-ダイレクトシーケンス法、および/あるいは、次世代シーケンサーを用いた一斉遺伝子解析法を用いる。

D. 考察

23 遺伝子のすべてにおいて解析継続が可能であった。なお、この情報は日本小児内分泌学会 HP および日本内分泌学会 HP に公開している。

E. 結論

単一遺伝子病に該当する副腎ホルモン産生異常症の 23 遺伝子の解析を継続運用した。

(倫理面への配慮)

研究は慶應義塾大学医学部倫理委員会、自治医科大学ヒトゲノム遺伝子解析研究倫理委員会、国立成育医療研究センター倫理委員会の承認のもとに行った。

F. 健康危険情報

なし

C. 研究結果

以下の 23 遺伝子解析の運用を継続した。

CYP21A2, CYP11A1, CYP11B1, CYP11B2, CYP17A1,

G. 研究発表

1. 論文発表

1. Tajima T. health problems of adolescent and adult patients with 21-hydroxylase deficiency. Clin Pediatr Endocrinol 2018; 27:203-213.

2. Hatabu N, Amano N, Mori J, Hasegawa Y, Matsuura

H, Sumitomo N, Nishizawa K, Suzuki M, Katakura S, Kanamoto N, Kamimaki T, Ishii T, Hasegawa T. Pubertal Development and Pregnancy Outcomes in 46,XX Patients with Nonclassic Lipoid Congenital Adrenal Hyperplasia J Clin Endocrinol Metab 2019;104: 1866-1870.

2. 学会発表

1. 渡邊さやか、中村明枝、山口健史、石津桂、田島敏広
当科で妊娠管理を行い、正常分娩に至った 21-水酸化
酵素欠損症(塩喪失型)の 1 例 第 45 回日本マススクリー
ニング学会 平成 30 年 8 月 17 日 大宮 ラフレ埼玉

H. 知的財産権の出願・登録状況

(予定を含む。)

1. 特許取得

なし

2. 実用新案登録

なし

3. その他

なし