

## 副腎ホルモン産生異常に関する研究(2)

### 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  
勝又規行 国立成育医療研究センター研究所子内分泌研究部上級研究員  
向井徳男 旭川赤十字病院 小児科部長  
高橋克敏 公立昭和病院代謝内科・担当部長  
石井智弘 慶應義塾大学医学部小児科学教室准教授  
鹿島田健一 東京医科歯科大学小児科講師

### 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遺伝子の解析を継続している。本年度の解析総数はおよそ30例であった。

#### A. 研究目的

一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。本年度は昨年度に引き続き、このシステムを継続運用することを目的とした。

#### B. 研究方法

一昨年度、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シング法、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。

#### (倫理面への配慮)

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に基づいて行った(慶應義塾

大学医学部倫理委員会承認番号20170131)。

#### C. 研究結果

本年度も以下の23遺伝子解析の運用を継続した。  
*CYP21A2, CYP11A1, CYP11B1, CYP11B2, CYP17A1, HSD3B2, POR, STAR, CDKN1C, GPX1, MCM4, NR0B1, SAMD9, PRKAR1A, AAAS, MC2R, MRAP, NNT, TXNRD2, NR3C2, WNK1, WNK4, ABCD1*

本年度は全国からおよそ30例の遺伝子診断の依頼を受け、実際に解析した。

#### D. 考察

23疾患の責任遺伝子を解析するシステムの継続運用が可能であった。

#### E. 結論

副腎ホルモン産生異常症のうち23疾患の責任遺伝子を解析するシステムを継続運用した。

#### F. 健康危険情報

厚生労働科学研究費補助金（難治性疾患克服研究事業）  
分担研究報告書

なし

**G. 研究発表**

**1. 論文発表**

なし

**2. 学会発表**

なし

**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