

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 遺伝子の解析解析方法を確立し、運用を継続している 3 年間の解析総数はおよそ 100 例であった。

大学医学部倫理委員会承認番号 20170131)。

A. 研究目的

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、継続運用することを目的とした。

B. 研究方法

初年度、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 18 遺伝子について次世代シーケンサーを用いた一斉遺伝子解析を可能とした。5 遺伝子については PCR-ダイレクトシーケンス法を用いる。

(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

C. 研究結果

以下の 23 遺伝子解析の方法を確立し、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
3年間に全国からおよそ100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を確立し、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確立、継続運用した。

F. 健康危険情報

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