

## クリグラー・ナジャール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・ナジャール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ない。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・ナジャール症候群の臨床像を明らかにし、診療ガイドラインを作成する

### 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・ナジャール症候群がある。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・ナジャール症候群は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クリグラー・ナジャール症候群の症例を見出し、臨床像を明らかにし、さらに診療ガイドラインを作成する。

### B. 研究方法

日本国内発症のクリグラー・ナジャール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。  
アンケートによる全国調査を行い、日本における患者および診療状況を把握する。

（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・ナジャール症候群は含まれなかった。アンケート調査については準備中である。

### 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り、また全国調査による症例の把握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・ナジャール症候群症例は見出せなかった。臨床像を解明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

- 丸尾 良浩. 母乳性黄疸と体質性黄疸. 周産期医学 2019, 49 巻 2 号 217-221.
- 丸尾 良浩. 新生児、乳児、先天異常, 母乳性黄疸. 小児科臨床 2019, 72 巻 1073-1076.
- Okano T et al. Hematopoietic stem cell transplantation for progressive combined immunodeficiency and lymphoproliferation in patients with activated phosphatidylinositol-3-OH

kinase  $\delta$  syndrome type 1. J Allergy Clin Immunol. 2019; 143:266-275.

2. 学会発表

丸尾良浩. ビリルビンUDP-グルクロン酸  
転移酵素と黄疸～新生児黄疸から体質に  
関わる話～第30回日本小児科医会フォー  
ラムin京都, 2019/6/8 国内, 口頭

H. 知的財産権の出願・登録状況

なし