

小児期・移行期を含む包括的対応を要する希少難治性肝胆膵疾患の調査研究

日本人におけるクリグラール・ナジャール症候群の実態の解明と 診断基準・ガイドラインの作成

研究分担者（順不同） 丸尾 良浩（滋賀医科大学小児科）

研究協力者（順不同） 田川 晃司、塚村 篤史（滋賀医科大学小児科）

研究要旨

クリグラール・ナジャール症候群の日本での正確な疾患な症例把握ができていないため、実態解明のために全国アンケート調査を行う。

日本国内のクリグラール・ナジャール症候群疑い症例の遺伝子診断を進めることにより遺伝学的背景を明らかにする

実態に基づき、診断基準や診療におけるガイドラインの作成を行う

A. 研究目的

日本におけるクリグラール・ナジャール症候群の実態解明を行い、診断基準や診療のためのガイドラインを策定する

B. 研究方法

日本におけるクリグラール・ナジャール症候群の実態調査（アンケート）

日本におけるクリグラール・ナジャール症候群の分子遺伝学的診断と遺伝学的背景の解明

C. 研究結果

この研究期間において新たにクリグラール・ナジャール症候群をきたすと考えるビリルビン UDP-グルクロン酸転移酵素（UGT1A1）の変異が発見された。

D. 考察

新たな UGT1A1 の遺伝子変異が疾患発症の原因と考えられたが、分子生物学的に発現実験を用いて実際の UGT1A1 の酵素活性におよぼす影響を明らかにする必要があると考えられた。

E. 結論

臨床像と分子遺伝学的背景がまだまだ完全に解明されていない。

G. 研究発表

H. 知的財産権の出願・登録状況

1. 特許取得
2. 実用新案登録
3. その他