

先天性副腎低形成症の診断基準改訂に関する研究

研究分担者 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

研究要旨

先天性副腎低形成症の診断基準の改訂に必要な論文を収集した。

A. 研究目的

先天性副腎低形成症の診断基準を改定し、学会承認を得る。

B. 研究方法

近年、同定された先天性副腎低形成症の新規原因遺伝子に関する論文を収集する。

（倫理面への配慮）

慶應義塾大学医学部倫理委員会の承認（承認番号20170131）に基づいて行った。

C. 研究結果

近年、先天性副腎低形成症の新規原因遺伝子として *SAMD9* 遺伝子および *SGPL1* 遺伝子が同定されていることを確認した。*SAMD9* 遺伝子および *SGPL1* 遺伝子に関する論文を収集した（資料9）。

D. 考察

収集した論文は *SAMD9* 遺伝子異常および *SGPL1* 遺伝子異常を含む先天性副腎低形成症の診断基準の改訂をするのに役立つ。

E. 結論

先天性副腎低形成症の診断基準・重症度分類の改訂に必要な論文を収集した。

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