

厚生労働科学研究費補助金（難治性疾患政策研究事業）
分担研究報告書

副腎ホルモン産生異常に関する研究 1 遺伝子診断システム

研究分担者 田島敏広 自治医科大学 医学部・教授
研究分担者 天野直子 さいたま市立病院 小児科・科長
研究分担者 石井智弘 慶應義塾大学 医学部・准教授
研究代表者 長谷川奉延 慶應義塾大学 医学部・教授

研究要旨

副腎ホルモン産生異常のうち単一遺伝子病 23 疾患の責任遺伝子の遺伝子解析・遺伝子診断を継続している。本年度の解析総数は 50 例以上であった。

A. 研究目的

本研究班はすでに、副腎ホルモン産生異常のうち単一遺伝子病 23 疾患の責任遺伝子の遺伝子解析・遺伝子診断するシステムを確立し運用している。本研究の目的は引き続き、このシステムを継続運用することである。

すなわち、*CYP21A2*, *CYP11A1*, *CYP11B1*, *CYP11B2*, *CYP17A1*, *HSD3B2*, *POR*, *STAR*, *CDKN1C*, *GPX1*, *MCM4*, *NROB1*, *SAMD9*, *PRKARIA*, *AAAS*, *MC2R*, *MRAP*, *NNT*, *TXNRD2*, *NR3C2*, *WNK1*, *WNK4*, *ABCD1* 各遺伝子である。本年度は全国から 50 以上の遺伝子解析・診断の依頼を受け、解析した。

B. 研究方法

副腎ホルモン産生異常のうち単一遺伝子病 23 疾患の責任遺伝子の遺伝子解析をする方法は確率済である。すなわち、PCR-ダイレクトシーケンスあるいは次世代 s-クエンサーを用いた網羅的遺伝子解析である。

（倫理面への配慮）

慶應義塾大学医学部倫理委員会の承認（20170131）のもとに行っている。

C. 研究結果

以下の 23 遺伝子の解析を継続運用した。

D. 考察

単一遺伝子病 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のうち単一遺伝子病 23 疾患の責任遺伝子の遺伝子解析・遺伝子診断するシステムを継続運用している。

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

草野知江子、長谷川奉延、他 STAR遺伝子
p. Arg272Cysを認めた非古典型先天性リポ
イド過形成症の1男児例 第94回日本内分
泌学会学術総会 2021年4月22日—24日

村中あかり、長谷川奉延、他 古典型先天性
リポイド副腎過形成症における副腎不全発
症前後のステロイドホルモン産生能の検討
第 54 回日本小児内分泌学会学術集会
2021年10月28日—30日

関祐子、長谷川奉延、他 発症時期の異なっ
たDAX1異常症の一家系例 第5回日本小児
内分泌学会九州・沖縄地方会 2022年2月
11日

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