

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

先天性副腎低形成症に関する研究

研究分担者 天野直子 さいたま市立病院 小児科・科長

研究要旨

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、とくに新規疾患（新規症候群）の徴候をまとめる。

A. 研究目的

次世代シーケンサーを用いた網羅的遺伝子解析技術により、MIRAGE 症候群などの先天性副腎低形成をきたす新たな疾患（症候群）が発見された。それらの疾患の臨床像を整理する。

B. 研究方法

国内外の文献から先天性副腎低形成症を含む新規疾患（新規症候群）の徴候をまとめる。それらの文献から各徴候の発生率を算出し、主要と考えられる徴候をまとめる。

（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

診断基準、重症度分類の改訂に必要な論文を収集している。近年新たに先天性副腎低形成症の責任遺伝子として報告された *SAMD9* 遺伝子 (MIRAGE 症候群の責任遺伝子)、

*SGPL1* 遺伝子、その他のうち、*SAMD9* 遺伝子、*SGPL1* 遺伝子についての論文は昨年度の本研究で収集した。現在その他の遺伝子に関する論文を収集中である。

D. 考察

収集した論文は先天性副腎低形成症の診断基準、重症度分類の改訂に役立つ。

E. 結論

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

内田登、天野直子、他 *Znrf3* エクソン 2 はマウス X-zone の分化に重要である：ゲノム

編集を用いた *in vivo*解析 第54回日本小 —30日

児内分泌学会学術集会 2021年10月28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