

厚生労働科学研究費補助金（難治性疾患等政策研究事業）

（分担）研究報告書

先天性腎性尿崩症に関する研究

研究分担者

榎田紀子	東京大学・大学院医学系研究科・准教授
有馬寛	国立大学法人東海国立大学機構名古屋大学・大学院医学系研究科・教授
内田信一	東京医科歯科大学・大学院医歯学総合研究科・教授
水野晴夫	藤田医科大学・医学部・教授
堀川玲子	国立研究開発法人国立成育医療研究センター・病院 生体防御系内科部・診療部長
伊達木澄人	長崎大学・大学院医歯薬学総合研究科・准教授

研究協力者

岩間信太郎	国立大学法人東海国立大学機構名古屋大学医学部附属病院・糖尿病・内分泌内科・講師
萩原大輔	国立大学法人東海国立大学機構名古屋大学医学部附属病院・糖尿病・内分泌内科・病院講師
高木博史	国立大学法人東海国立大学機構名古屋大学医学部附属病院・糖尿病・内分泌内科・助教

研究要旨

先天性腎性尿崩症のCQに対する推奨の強さを研究者全員の投票により決定し、CQに対する推奨文およびその解説文を作成した。また、難病プラットフォームの雛型を用いて作成した先天性腎性尿崩症のレジストリに患者登録を行った。

A. 研究目的

先天性腎性尿崩症の診療に資する診断ガイドラインおよび疾患レジストリを策定する。

B. 研究方法

先天性腎性尿崩症のCQに対する推奨文およびその解説文を作成するとともに、レジストリへの患者登録を行った。

（倫理面への配慮）

特記すべきことなし

C. 研究結果

CQに対する推奨文およびその解説文を作成した。また、策定した先天性腎性尿崩症のレジストリに患者登録を行った。

D. 考察

先天性腎性尿崩症の診療ガイドラインの改訂に資するCQに対する推奨文および解説文を作成することができた。また、新たなエビデンス創出に繋がる疾患レジストリの拡充に向け、患者登録を行うことができた。

E. 結論

先天性腎性尿崩症のCQに対する推奨文および解説文を作成するとともに、疾患レジストリへの患者登録を行った。

F. 健康危険情報

該当なし

G. 研究発表

1. 論文発表

Nanamatsu A, Mori T, Ando F, Furusho T, Mandai S, Susa K, Sohara E, Rai T, Uchida S. Vasopressin Induces Urinary Uromodulin Secretion By Activating PKA (Protein Kinase A). Hypertension. 77:1953-1963, 2021

Kobayashi S, Mizuno N, Yokoi K, Mori T, Sohara E, Uchida S. Congenital nephrogenic diabetes insipidus presenting as osmotic demyelination syndrome in infancy: A case report. Medicine (Baltimore). 101(3):e28552, 2022

Ishida A, Mizuno H. Aoyama K, Sasaki S, Negishi Y, Arakawa T, Mori T. Partial nephrogenic diabetes insipidus with a novel arginine vasopressin receptor 2 gene variant. Clin Pediatr Endocrinol. 2022;31(1):44-49.

原悠, 安藤史顕, 内田信一【体液異常の病態と治療】多尿、尿崩症 腎と透析 90: 830-834, 2021.

引間雄介, 榎田紀子 【内分泌・代謝疾患とGPCR update】バソプレシン V2 受容体-機能解析による疾患の理解と治療への道筋 糖尿病・内分泌代謝科 科学評論社 Vol 52 p488-495, 2021

伊達木澄人 新生児尿崩症・SIADH 周産期医学 増刊号 東京医学社, 東京, Vol 51 p868-870, 2021.

2. 学会発表

安藤史顕, 内田信一. AKAP-PKA 結合は尿量調節の創薬標的として有望である. 第95回日本薬理学会年会. 福岡、2022年3月.

七松東, 森崇寧, 安藤史顕, 古莊泰佑, 萬代新太郎, 須佐紘一郎, 蘇原映誠, 頼建光, 内田信一. バソプレシンはPKA活性化を介してuromodulin尿中分泌を促進する. 第64回日本腎臓学会学術総会. 横浜、2021年6月.

H. 知的財産権の出願・登録状況

(予定を含む。)

1. 特許取得
該当なし
2. 実用新案登録
該当なし
3. その他
該当なし