

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 30 数例であった。

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。

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シーケ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。すなわち、*CYP21A2*, *CYP11A1*, *CYP11B1*, *CYP11B2*, *CYP17A1*, *HSD3B2*, *POR*, *STAR*, *CDKN1C*, *GPX1*, *MCM4*, *NR0B1*, *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 30 数例の遺伝子解析・診断の依頼をうけ、解析した。

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

天野直子、室谷浩二、佐藤武志、土岐真智子、平野泰大、上牧務、長谷川奉延。 翻訳開始コドンを含む微細欠失を有する小児期発症 DAX1 異常症の 2 例 第 55 回日本小児内分泌学会学術集会 2022 年 11 月 1 日－3 日 関祐子、柿本令奈、徳永美菜子、三浦希和子、堀口達史、森田智、溝田美智代、玉田泉、奥章三、内田登、天野直子、長谷川奉延。 発症時期の異なった DAX1 異常症の一家系例 第 55 回日本小児内分泌学会学術集会 2022 年 11 月 1 日－3 日

牟田龍史、石井加奈子、阿部希、トカン ヴラッド、虫本雄一、長友雄作、大野拓郎、内田登、長谷川奉延、大賀正一。 乳児期から高血圧を呈し、10 歳時に *KCNJ5* 変異が同定された家族性高アルドステロン症 3 型の女兒例 第 55 回日本小児内分泌学会学術集会 2022 年 11 月 1 日－3 日

越智彩子、茂木桜、豊田純也、永原敬子、安達昌功、小原淳、矢持淑子、市橋洋輔、佐藤武志、長谷川奉延、水野克己。 腫瘍組織の網羅的遺伝子解析を行った乳児副腎性クッシング症候群 第 32 回臨床内分泌代謝 Update 2022 年 11 月 11 日－12 日 山本雄太郎、方波見卓行、池田七海、清水紗智、長坂智裕、竹本彩夏、本田美紗、志村和浩、本間桂子、曾根正勝、長谷川奉延。 急性心筋梗塞による CPA を契機に発見された 17α 水酸化酵素欠損症 (17α -OHD) の一例 第 30 回日本ステロイドホルモン学会学術集会 2023 年 2 月 25 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