

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、患者情報を収集した。新規責任遺伝子による先天性副腎低形成症（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、*SAMD9* 遺伝子バリエーションによる MIRAGE 症候群、*SGPL1* 遺伝子異常症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。新規責任遺伝子による先天性副腎低形成症（症候群）の徴候をまとめ、先天性副腎低形成症の診断基準、重症度分類の改訂につなげる。

B. 研究方法

国内外の文献、および personal communication から新規責任遺伝子による先天性副腎低形成症（新規症候群）の徴候をまとめる。

（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）のもとに行った。

C. 研究結果

必要な論文、情報を収集している。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を収集した。現在その他の遺伝子に関する論文を収集中である。とくに *Znrf3* 遺伝子に注目し、国内の患者の臨床情報を整理している。

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

必要な論文、情報を収集した。

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：ゲノム編集による *in vivo* 解析 第 25 回小児分子

内分泌学会研究会 2022年8月4日—8月

5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