

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 小児内科系専門診療部・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

研究要旨

「間脳下垂体機能障害と先天性腎性尿崩症および関連疾患の診療ガイドライン 2023 年版」における先天性腎性尿崩症の診療ガイドライン(2023 年版)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。

先天性腎性尿崩症の診療ガイドライン（2023年版）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。

B. 研究方法

先天性腎性尿崩症の診療ガイドライン（2023年版）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

D. 考察

先天性腎性尿崩症の診療ガイドライン（2023年版）を作成した。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。

C. 研究結果

E. 結論

先天性腎性尿崩症の診療ガイドライン（2023年

版)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

Hara Y, Ando F, Oikawa D, Ichimura K, Yanagawa H, Sakamaki Y, Nanamatsu A, Fujiki T, Mori S, Suzuki S, Yui N, Mandai S, Susa K, Mori T, Sohara E, Rai T, Takahashi M, Sasaki S, Kagechika H, Tokunaga F, Uchida S. LRBA is essential for urinary concentration and body water homeostasis. Proc Natl Acad Sci U S A. 26;119(30) e2202125119, 2022

Kurimoto J, Takagi H, Miyata T, Kawaguchi Y, Hodai Y, Tsumura T, Hagiwara D, Kobayashi T, Yasuda Y, Sugiyama M, Onoue T, Iwama S, Suga H, Banno R, Katsuki T, Ando F, Uchida S, Arima H. Mineralocorticoids induce polyuria by reducing apical aquaporin-2 expression of the kidney in partial vasopressin deficiency. Endocr J. 70(3):295-304, 2023.

水野晴夫. 口渇中枢障害を伴う高ナトリウム血症(本態性高ナトリウム血症). 小児内分泌疾患治療. 日本小児内分泌学会編集. 診断と治療社. p45-46, 2022

水野晴夫. 乳幼児習慣性多飲多尿. 小児内分泌疾患の治療. 日本小児内分泌学会編集. 診断と治療社. p50-51, 2022

2. 学会発表

榎田紀子 まれな疾患の解析とそこから広がる世界 第17回 Yokohama Parathyroid & Bone Forum、横浜、2022年5月

安藤史顕, 内田信一. 尿濃縮のバゾプレシン応答性を制御するアンカータンパクの発見. 第65回日本腎臓学会学術総会シンポジウム. 神戸、2022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