

【研究概要】

脳腫黄色腫症は、CYP27A1遺伝子異常による胆汁酸合成経路の障害によって引き起こされる常染色体劣性の遺伝形式をとる遺伝性疾患である。幼少期から様々な臨床兆候を呈し、長期的な医学的管理が必要な疾患であるため、遺伝子診断を含めた確実な診断が重要である。また、常染色体劣性の遺伝性疾患であることから、血縁者を含めた遺伝子検査によりさらに診断精度の向上が期待される。本研究では、現状コマーシャルベースでの遺伝子検査が行われていないことから、主たる研究機関である山形大学にて遺伝子検査を実施する。