

ト補充療法

内分泌・糖尿病・代謝内科 30:456-460、2010

②学会発表

柳瀬敏彦

ステロイド性糖尿病の病態と治療

第10回日本内分泌学会九州地方会（鹿児島）

2010年8月28日

明比祐子、柳瀬敏彦

慢性副腎皮質機能低下症に対する補充療法と

QOL 評価

第18回日本ステロイドホルモン学会学術集

会（名古屋）2010年11月27日

G. 知的財産権の出願・登録状況

特になし

表 1. 各診断基準項目別の陽性率

Dex 負荷後 コルチゾールのカットオフ値を 1.8 または 3.0 $\mu\text{g/dL}$ とした場合

Dex 1.0 mg 負荷後 コルチゾール値 ($\mu\text{g/dL}$)	1.8 以上	3.0 以上
1 血中DHEA-S 低値	24.0	26.7
2 尿中F値 $\geq 70 \mu\text{g/日}$	48.3	50.0
3 早朝ACTH $< 10 \text{ pg/mL}$	60.0	70.0
4 夜間F値 $\geq 5 \mu\text{g/dL}$	67.6	87.0
5 早朝 ACTH $< 10 \text{ pg/mL}$ & 夜間F値 $\geq 5 \mu\text{g/dL}$	53.1	65.2

(数値は %)

表 2. 高血圧・耐糖能異常・高脂血症の罹患率

	年齢	BMI(kg/m^2)	高血圧	耐糖能異常	高TC血症	
Dex 1.0mg	1.8 未満 (79名)	58 \pm 13	24.9 \pm 4.1	42/79 (53.1%)	33/79 (41.8%)	32/79 (40.5%)
	1.8 以上 (37名)	59 \pm 11	24.8 \pm 4.2	18/37 (48.6%)	20/37 (54.1%)	14/37 (37.8%)
早朝ACTH $< 10 \text{ pg/mL}$ (20名)	60 \pm 10	24.9 \pm 3.6	10/20 (50.0%)	14/20 (70.0%)	8/20 (40.0%)	
夜間F $\geq 5 \mu\text{g/dL}$ (23名)	58 \pm 11	24.5 \pm 3.3	13/23 (56.5%)	13/23 (56.5%)	7/23 (30.4%)	
早朝ACTH $< 10 \text{ pg/mL}$ & 夜間F $\geq 5 \mu\text{g/dL}$ (17名)	60 \pm 11	25.4 \pm 3.5	8/17 (47.1%)	12/17 (70.6%)	7/17 (41.2%)	

* $p < 0.05$

図 1. 副腎性サブクリニカルクッシング症候群の新しい診断基準案

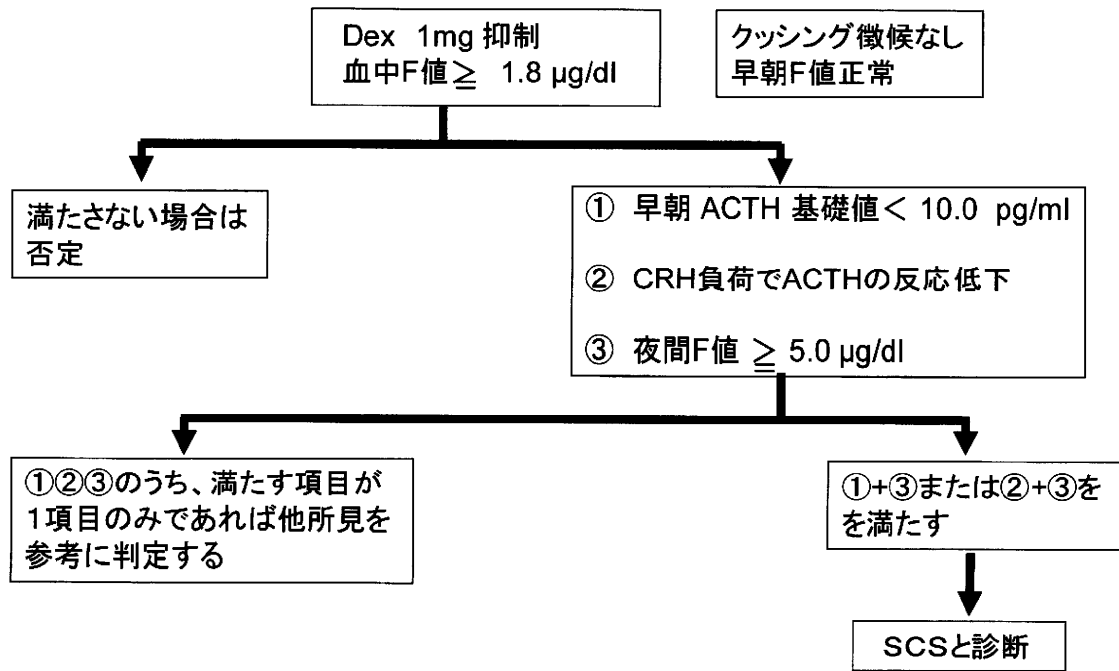
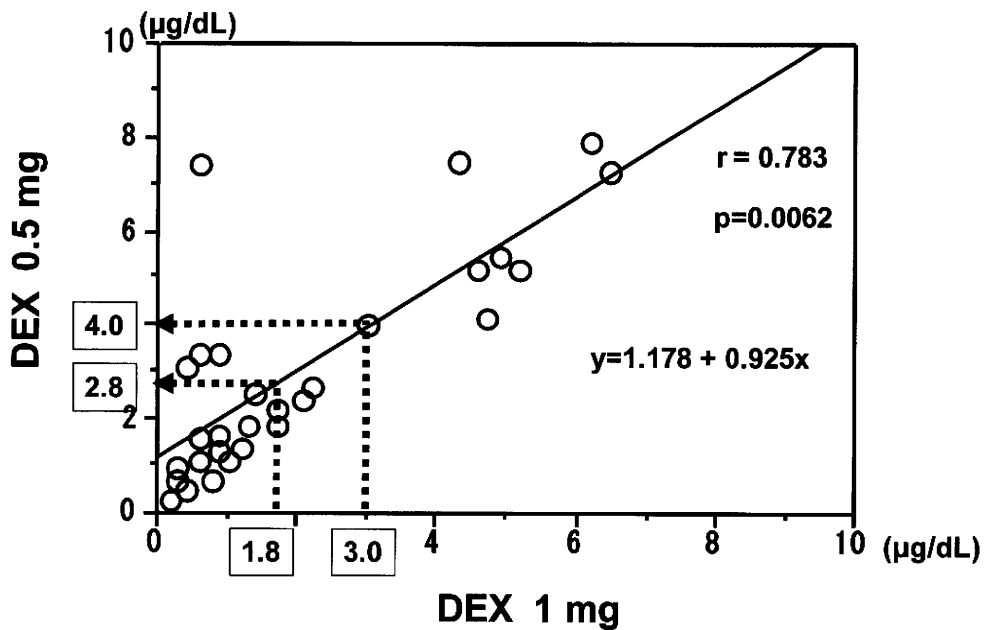


図 2. DEX 0.5 mg と 1.0 mg 負荷のコルチゾール値の比較



(7) 副腎ホルモン産生異常症の全国疫学調査

副腎ホルモン産生異常症の全国疫学調査

藤枝憲二、梶野浩樹、棚橋祐典、鈴木滋
旭川医科大学小児科

西條泰明
旭川医科大学健康科学講座

向井徳男
旭川厚生病院小児科

【研究要旨】

厚生労働省「副腎ホルモン産生異常に関する調査研究」班による副腎疾患に関する全国疫学調査は過去数回行われているが、平成9年度より行われた調査が最後となっている。この間の医学的進歩に伴い、疾患概念や診断基準などが変更になったり、また遺伝子診断が広く行われるようになった疾患もあるため、改めて研究班として全国規模の疫学調査を行った。

内科、小児科、泌尿器科のいずれかを標榜する病床数200床以上の医療機関を対象に一次調査を実施。対象疾患は前回調査を踏襲しつつ時代変化に合わせて先天性副腎酵素欠損症、先天性副腎低形成症、偽性低アルドステロン症、グルココルチコイド抵抗症、原発性アルドステロン症、副腎性サブクリニカルクッシング症候群、アジソン病、褐色細胞腫とし、2003年1月1日～2007年12月31日の5年間における患者数についてのアンケート調査を行った。一次調査の対象となる診療科は計5,397診療科であった。一次調査で「対象者あり」と返答のあった施設に、臨床像把握のための二次調査を行った。2010年10月30日時点における、一次調査の返答は3,255診療科（回答率60.3%）であった。5年間の全国推定患者数は、先天性副腎過形成症1791例、P450オキシドレダクターゼ欠損症44例、先天性副腎低形成症100例、偽性低アルドステロン症258例、11β水酸化ステロイド脱水素酵素欠損症27例、原発性アルドステロン症7487例、副腎性サブクリニカル症候群1829例、アジソン病911例、褐色細胞腫3537例であった。

A. 研究目的

厚生労働省「副腎ホルモン産生異常に関する調査研究」班による副腎疾患に関する全国疫学調査は過去数回行われているが、平成9年度より行われた調査が最後となっている。この間の医学的進歩に伴い、疾患概念や診断基準などが変更になったり、また遺伝子診断が広く行われるようになった疾患もあるため、改めて研究班

として全国規模の疫学調査を行った。

B. 研究方法

内科、小児科、泌尿器科のいずれかを標榜する病床数200床以上の医療機関を対象とし、一次調査の対象となる診療科は5397診療科であった。対象疾患は先天性副腎酵素欠損症、先天性副腎低形成症、偽性低アルドステロン症、グ

ルコルチコイド抵抗症、原発性アルドステロン症、副腎性サブクリニカルクッシング症候群、アジソン病、褐色細胞腫とした。2003年1月1日～2007年12月31日の5年間における患者数を一次調査で集計した(表1)。患者数の推定法は、「難病の患者数と臨床疫学像把握のための全国疫学調査マニュアル(第2版)」に準拠して行った。

一次調査において、「患者あり」との返答であった診療科に対して二次調査を依頼し、二次調査(図1～9)により各患者に関する詳しい情報を得た。

本報告書においては、主に一次調査の結果を示し、二次調査の詳細については、本報告書とは別に作成し報告した。

(倫理面への配慮)

本疫学調査は、旭川医科大学倫理委員会の承認を得て行った。

C. 研究結果

一次調査の回答率は60.3%であり、診療科毎にみると、内科53.4%、小児科77.9%、泌尿器科54.7%であった(表2)。二次調査の回答率は疾患毎に異なるが、平均36.4%であった(表3)。全国推定患者数の算出に当たり、二次調査の可能であった症例の検討において、重複例が21水酸化酵素欠損症9例、21水酸化酵素欠損症以外の先天性副腎酵素欠損症1例、先天性副腎低形成症1例、偽性低アルドステロン症2例、原発性アルドステロン症20例、褐色細胞腫9例が認められたので、これらの数値を用いて、95%信頼区間とともに算出した(表4)。その結果、全国推定患者数は5年間で、先天性副腎酵素欠損症1791例、先天性副腎低形成症100例、偽性低アルドステロン症258例、11β水酸化ステロイド脱水素酵素欠損症27例、原発性アルドステロン症7487例、副腎性サブクリニカルクッシング症候群1829例、アジソン病911例、褐色細胞腫3537例であった。2004年に先天性副腎過形成の新たな原因として報告されたP450オキシドレダクターゼ異常症(PORD)

の頻度は、2.4%であった。また、今回、ACTH不応症を独立に調査したが、推患者数は65例であった。グルコルチコイド抵抗症は、今回の調査では、患者報告はなかった。

一次調査報告患者数の男女比は、先天性副腎酵素欠損症1:1.26、PORD1:2.25、先天性副腎低形成症1:0.16、偽性低アルドステロン症1:0.89、11β水酸化ステロイド脱水素酵素欠損症1:0.67、ACTH不応症1:0.63、原発性アルドステロン症1:1.13、副腎性サブクリニカルクッシング症候群1:1.97、アジソン病1:0.8、褐色細胞腫1:0.99であった。

D. 考察

今回の調査の対象期間は5年間であり、先天性副腎酵素欠損症、先天性副腎低形成症、偽性低アルドステロン症、グルコルチコイド抵抗症に関しては、平成9年度の前回調査と同様であった。対象病院は200床以上の小児科、内科、泌尿器科としたことで、対象診療科がこれらの疾患については、2倍以上であった。

その結果、先天性副腎酵素欠損、11β水酸化ステロイド脱水素酵素欠損症の推定患者数は、それぞれ1.2倍、1.8倍に上昇した。また、偽性低アルドステロン症は前回の6倍の患者数であった。

比較的患者数の多い疾患である、原発性アルドステロン症、副腎性サブクリニカルクッシング症候群、アジソン病、褐色細胞腫に関しては、前回調査は1年間の患者数を推計しているため、比較するためには、各疾患の罹病期間を考慮する必要があり単純な比較は困難である。しかし、1年間の患者数の多くは、新規診断ではないため、単純に前回調査と比較すると、アジソン病を除き、明らかに推計患者数は増加した。すなわち、原発性アルドステロン症は5.2倍、副腎性サブクリニカルクッシング症候群は6.3倍、褐色細胞腫は3.5倍であった。原発性アルドステロン症は、近年、高血圧の5～15%の原因と報告されており、疾患の認知が進んできたことが一因と推測される。一方で、現在の推計高血圧患者3500万例の5%が原発性アルドステロ

ン症とすると、今回推計された患者数はまだまだ少なく、確定診断されずに本態性高血圧として治療されている可能性が示唆される。今後、原発性アルドステロン症の診断基準の普及により、診断例が増加するか継続的な調査が望まれる。今回、副腎性サブクリニカルクッシング症候群が高頻度で同定された。この要因としては、診断に対する啓蒙と理解が進み、診断症例が増えたこともあろうかと思われるが、各施設での診断のブレも考えられた。すなわち、今回調査表送付に関し、同封した診断基準は本研究班による95年度の副腎性サブクリニカルクッシング症候群診断基準であったが、二次調査を解析すると、早朝血中コルチゾールの上昇例が12%存在した。また、1mg デキサメサゾン抑制試験でコルチゾール 3 μ g/dl 未満に抑制されている症例も10%強、存在した。前者においては、クッシング症候群を拾い上げている可能性、後者においては、非機能性副腎腺腫を含んでいる可能性がある。今後、統一した診断基準による診断、症例の蓄積が望まれる。褐色細胞腫に関しては、平成21年度厚生労働科学研究費補助金難治性疾患克服事業「褐色細胞腫の実態調査と診断指針の作成研究班」による全国疫学調査での1年間の推計患者数は約3000例と報告されており、今回の調査と大きな違いはないと考えられ、前回調査より真に患者数が増えていると考えられた。

E. 結論

副腎ホルモン産生異常症の全国疫学調査を実施し、患者数、診断・治療の現況、予後を明らかにし、我が国の実態を把握した。平成9年度に行われた全国調査時より、患者数が増加しており、その多様性を明らかにするために、今後さらなる解析を加えていく必要がある。それにより、今後の研究の方向性の考察が可能となり、医療レベルの向上、厚生労働行政への還元が可能となると考えられる。

F. 健康危険情報

特に無し。

G. 研究発表

(学会発表)

1. 向井徳男、鈴木滋、棚橋祐典、梶野浩樹、藤枝憲二:「副腎ホルモン産生異常症実態把握のための全国疫学調査」中間報告. 第44回日本小児内分泌学会学術集会(大阪)2010年10月7日-9日

H. 知的財産権の出願・登録状況

特に無し

謝辞

日常診療、教育、研究に大変ご多忙の中、本調査にご協力を賜りました全国病院の担当の先生方に深甚の謝意を表します。

表1 対象疾患、対象期間および対象施設

- 対象疾患:副腎疾患
 - 先天性副腎酵素欠損症:21-OHD, lipoid CAH, etc.
 - 先天性副腎低形成症
 - 偽性低アルドステロン症
 - グルココルチコイド抵抗症
 - 原発性アルドステロン症
 - 副腎性サブクリニカルクッシング症候群
 - アジソン病
 - 褐色細胞腫
- 対象期間:2003年1月1日～2007年12月31日(5年間)
- 対象施設:内科、小児科、泌尿器科のいずれかを標榜する病床数200以上の医療機関

内科	2,509
小児科	1,432
泌尿器科	1,456
合計	5,397
- 旭川医科大学倫理委員会承認(2008年8月)

表2 一次調査回答率

- 内科 1,340/2,509 (回答率 53.4%)
- 小児科 1,115/1,432 (回答率 77.9%)
- 泌尿器科 797/1,546 (回答率 54.7%)

- 合計 3,252/5,397 (回答率 60.3%)

表3 二次調査回答率

対象疾患	回答数/一次調査患者数	回答率
先天性副腎酵素欠損症	698/1,353	51.6%
先天性副腎低形成症	68/112	60.7%
偽性低アルドステロン症	12/108	11.1%
原発性アルドステロン症	1,310/4,161	31.5%
副腎性サブクリニカルクッシング症候群	395/1,247	30.6%
アジソン病	132/429	30.3%
褐色細胞腫	626/1,492	41.6%
合計	3,241/8,902	36.4%

表4 5年間の推定患者数

疾患	一次調査患者数			全国推定患者数 [95%信頼区間]
	男	女	合計	
先天性副腎酵素欠損症(PORD除く)	614	776	1,390	1,791 [1642-1940]
	(1:1.26)			
P450オキシドレダクターゼ欠損症(PORD)	12	27	39	44 [36-52]
	(1:2.25)			
先天性副腎低形成症(ACTH不応症除く)	69	11	80	100 [78-122]
	(1:0.16)			
偽性低アルドステロン症	55	49	104	258 [24-493]
	(1:0.89)			
11β水酸化ステロイド脱水素酵素欠損症	9	6	15	27 [15-39]
	(1:0.67)			
ACTH不応症	27	17	44	65 [50-80]
	(1:0.63)			
グルココルチコイド抵抗症	0	0	0	ND
原発性アルドステロン症	2,019	2,283	4,032	7,487 [6,692-8,281]
	(1:1.13)			
副腎性サブクリニカルクッシング症候群	442	870	1,312	1,829 [1,368-2,289]
	(1:1.97)			
アジソン病	246	196	442	911 [782-1,040]
	(1:0.80)			
褐色細胞腫	1,089	1,079	2,168	3,537 [3141-3933]
	(1:0.99)			

①副腎酵素欠損症 (21-水酸化酵素欠損症) 調査個人票

厚生労働科学研究費補助金難治性疾患克服研究事業
「副腎ホルモン産生異常に関する調査研究」班

No.

記載者氏名：()	貴施設名：()	
記載年月日：平成 年 月 日	担当科名：1. 内科 2. 小児科 3. その他 ()	

調査対象者番号	性 1. 男 2. 女	生年月日	大・昭・平 年 月
イニシャル(姓・名)	別	発病年月	大・昭・平 年 月 頃
居住地	都・道・府・県	初診日	昭・平 年 月 日
診断した医療機関	1. 貴施設 2. 他施設 3. 不明	職業	
受診状況	1. 主に入院 2. 主に通院 3. 入院と通院 4. その他 ()		
経過	1. 不明 2. 自然治癒 3. 治療により軽快 4. 不変 5. その他 () 6. 死亡		
保険種別	1. 自費 2. 政管 3. 組合 4. 共済 5. 国保 6. 介護 7. 高齢 8. その他 ()		
公費負担	1. 特定疾患 2. 身障者 3. 生活保護 4. なし 5. 不明 8. その他 ()		

診 断	治療開始前検査所見 (年 月)	治 療
1. 塩喪失型 2. 単純男性型 3. 遅発型 新生児マススクリーニングによる診断： 1. 有 (1. 陽性 2. 陰性 3. 不明) 2. 無 3. 不明 出生前診断： 1. 有 (1. 陽性 2. 陰性 3. 不明) 2. 無 3. 不明	尿中17KS： 1. 低値 2. 正常 3. 高値 4. 不明 尿中17OHCS： 1. 低値 2. 正常 3. 高値 4. 不明 尿中プレグナントリオール： 1. 低値 2. 正常 3. 高値 4. 不明 尿中プレグナントリオロン： 1. 低値 2. 正常 3. 高値 4. 不明 尿中KGS分画： 1. 低値 2. 正常 3. 高値 4. 不明 血中DHEA-S： 1. 低値 2. 正常 3. 高値 4. 不明 血中テストステロン： 1. 低値 2. 正常 3. 高値 4. 不明 血中17αヒドロキシprogステロン： 1. 低値 2. 正常 3. 高値 4. 不明 血中11デオキシコルチゾール： 1. 低値 2. 正常 3. 高値 4. 不明 血中ACTH： 1. 低値 2. 正常 3. 高値 4. 不明 血中コルチゾール： 1. 低値 2. 正常 3. 高値 4. 不明 血中アルドステロン： 1. 低値 2. 正常 3. 高値 4. 不明 血中レニン活性： 1. 低値 2. 正常 3. 高値 4. 不明 グルココルチコイド投与による抑制効果： 1) 尿中17-KS 1. 有 2. 無 3. 不明 2) 尿中プレグナントリオールまたは 血中17αヒドロキシprogステロン 1. 有 2. 無 3. 不明 3) 血中DHEA-S 1. 有 2. 無 3. 不明 血中Na：() mEq/L 1. 低値 2. 正常 3. 高値 4. 不明 血中K：() mEq/L 1. 低値 2. 正常 3. 高値 4. 不明 血中Cl：() mEq/L 1. 低値 2. 正常 3. 高値 4. 不明	グルココルチコイド投与： 1. 有 2. 無 3. 不明 薬剤名 () 投与量 () mg/日 投与中の血中DHEA-S 1. 低値 2. 正常 3. 高値 4. 不明 ミネラルコルチコイド投与： 1. 有 2. 無 3. 不明 薬剤名 () NaCl 投与：1. 有 2. 無 3. 不明 K吸着剤投与：1. 有 2. 無 3. 不明 輸 液：1. 有 2. 無 3. 不明
性		治 療 経 過
遺伝的性： 1. 男 (46XY) 2. 女 (46XX) 3. 不明 戸籍上の性：1. 男 2. 女 法的性転換： 1. あり (歳 か月時) 2. 予定あり 3. 予定なし		早発乳房：1. 有 2. 無 3. 不明 早発月経：1. 有 2. 無 3. 不明 高度肥満 (肥満度≥50%またはBMI≥30)： 1. 有 2. 無 3. 不明 骨端線閉鎖：1. 有 2. 無 3. 不明 有の場合：年齢 (歳 か月) 身長 () cm ミネラルコルチコイド投与： 1. 継続 2. 中断 3. 不明 中断の年齢 (歳 か月) 結 婚：1. 有 2. 無 3. 不明 妊 娠：1. 有 2. 無 3. 不明 有の場合：出生前診断 1. 有 2. 無 3. 不明 出生前治療 1. 有 2. 無 3. 不明 子 供：1. 有 2. 無 3. 不明 子供の発症：1. 有 2. 無 3. 不明
家 族 歴		外 性 器 手 術
血 族 婚：1. 有 2. 無 3. 不明 (1. 両親 2. 父方祖父母 3. 母方祖父母) 同 胞 数：() 人 同胞内発症：1. 有 2. 無 3. 不明 (1. 男 (人) 2. 女 (人) 3. 不明) 同胞内原因不明死：1. 有 2. 無 3. 不明 同胞外親族発症：1. 有 2. 無 3. 不明		1. 有 手 術 名 () 手術時年齢 (歳 か月) 手 術 名 () 手術時年齢 (歳 か月) 2. 無 (手術予定：1. 有 2. 無) 3. 不明
治療開始前の状態 (年 月)	遺伝子解析：1. 有 2. 無 3. 不明	転 帰
身 長：() cm 低 身 長：1. 有 2. 無 3. 不明 体 重：() kg 骨 年 齢：() 歳 () か月 血 圧：() / () mmHg 嘔 気・嘔 吐：1. 有 2. 無 3. 不明 哺 乳 力 低 下：1. 有 2. 無 3. 不明 食 欲 不 振：1. 有 2. 無 3. 不明 下 痢：1. 有 2. 無 3. 不明 体 重 増 加 不 良：1. 有 2. 無 3. 不明 脱 水 症 状：1. 有 2. 無 3. 不明 脱 力・疲 労 感：1. 有 2. 無 3. 不明 発 熱：1. 有 2. 無 3. 不明 チ ア ノ ー ゼ：1. 有 2. 無 3. 不明 シ ョ ッ ク：1. 有 2. 無 3. 不明 皮 膚 色 素 沈 着：1. 有 2. 無 3. 不明 陰 核 肥 大：1. 有 2. 無 3. 不明 陰 嚢 癒 合：1. 有 2. 無 3. 不明 早 期 恥 毛 出 現：1. 有 2. 無 3. 不明 早 期 身 長 発 育：1. 有 2. 無 3. 不明 早 期 骨 端 線 閉 鎖：1. 有 2. 無 3. 不明 多 毛：1. 有 2. 無 3. 不明 月 経 異 常：1. 有 2. 無 3. 不明 無・乏精子症：1. 有 2. 無 3. 不明	所見：	1. 治療中 2. 無治療観察中 3. 治療中断観察中 4. 転医 5. 治療前死亡 6. 治療中死亡 7. 治療中断死亡 8. 不明 *死亡時の年齢：(歳 か月) 死因 ()
<備考>		

②副腎酵素欠損症 (21- 水酸化酵素欠損症以外) 調査個人票

厚生労働科学研究費補助金難治性疾患克服研究事業 「副腎ホルモン産生異常に関する調査研究」班

No. _____

記載者氏名: () 貴施設名: ()
記載年月日: 平成 年 月 日 担当科名: 1. 内科 2. 小児科 3. その他 ()

調査対象者番号: _____ 性: 1. 男 2. 女 生年月日: 大・昭・平 年 月 日
イニシャル(姓・名): _____ 別: 2. 女 発病年月: 大・昭・平 年 月 日
居住地: _____ 都・道・府・県 初診日: 昭・平 年 月 日
診断した医療機関: 1. 貴施設 2. 他施設 3. 不明 職 業: _____
受診状況: 1. 主に入院 2. 主に通院 3. 入院と通院 4. その他 ()
経過: 1. 不明 2. 自然治癒 3. 治療により軽快 4. 不変 5. その他 () 6. 死亡
保険種別: 1. 自費 2. 政管 3. 組合 4. 共済 5. 国保 6. 介護 7. 高齢 8. その他 ()
公費負担: 1. 特定疾患 2. 身障者 3. 生活保護 4. なし 5. 不明 8. その他 ()

診 断
1. リポイド過形成症 (Prader病) (a. STAR異常症 b. CYP11A異常症)
2. 3β-水酸化ステロイド脱水素酵素欠損症 (a. 古典型 b. 遅発型)
3. 17α-水酸化酵素欠損症
4. 11β-水酸化酵素欠損症 (a. 古典型 b. 遅発型)
5. 18-水酸化酵素欠損症
6. P450オキシドレクターゼ (POR) 異常症

遺伝子解析: 1. 有 2. 無 3. 不明
解析遺伝子:
1. STAR 2. CYP11A (P450sc) 3. HSD3B2
4. CYP17 (P450c17) 5. CYP11B1 (P45011β)
6. CYP11B2 (P450c18) 7. POR
所見:

治療開始前の状態 (年 月)
身長: () cm; 体重: () kg
低身長: 1. 有 2. 無 3. 不明
骨年齢: () 歳 () か月
血圧: () / () mmHg
高血圧: 1. 有 2. 無 3. 不明
嘔気・嘔吐: 1. 有 2. 無 3. 不明
哺乳力低下: 1. 有 2. 無 3. 不明
食欲不振: 1. 有 2. 無 3. 不明
下痢: 1. 有 2. 無 3. 不明
体重増加不良: 1. 有 2. 無 3. 不明
脱水症状: 1. 有 2. 無 3. 不明
脱力・疲労感: 1. 有 2. 無 3. 不明
発熱: 1. 有 2. 無 3. 不明
チアノーゼ: 1. 有 2. 無 3. 不明
ショック: 1. 有 2. 無 3. 不明
皮膚色素沈着: 1. 有 2. 無 3. 不明
小陰萎縮: 1. 有 2. 無 3. 不明
尿道下裂: 1. 有 2. 無 3. 不明
停留精巣: 1. 有 2. 無 3. 不明
陰核肥大: 1. 有 2. 無 3. 不明
陰嚢腫大: 1. 有 2. 無 3. 不明
早期恥毛出現: 1. 有 2. 無 3. 不明
早期身長発育: 1. 有 2. 無 3. 不明
多毛: 1. 有 2. 無 3. 不明
二次性徴の欠如: 1. 有 2. 無 3. 不明
無月経: 1. 有 2. 無 3. 不明
月経異常: 1. 有 2. 無 3. 不明
無・乏精症: 1. 有 2. 無 3. 不明
女性乳房発育不良: 1. 有 2. 無 3. 不明
Antley-Bixler症候群: 1. 有 2. 無 3. 不明

治療開始前検査所見 (年 月)
尿中17KS: 1. 低値 2. 正常 3. 高値 4. 不明
尿中17OHCS: 1. 低値 2. 正常 3. 高値 4. 不明
血中DHEA-S: 1. 低値 2. 正常 3. 高値 4. 不明
血中テストステロン: 1. 低値 2. 正常 3. 高値 4. 不明
血中エストラジオール: 1. 低値 2. 正常 3. 高値 4. 不明
血中17α-ヒドロキシprogステロン: 1. 低値 2. 正常 3. 高値 4. 不明
血中デオキシコルチコステロン (DOC): 1. 低値 2. 正常 3. 高値 4. 不明
血中11-デオキシコルチゾール: 1. 低値 2. 正常 3. 高値 4. 不明
血中コルチコステロン: 1. 低値 2. 正常 3. 高値 4. 不明
血中プレグネノロン: 1. 低値 2. 正常 3. 高値 4. 不明
血中17α-ヒドロキシプレグネノロン: 1. 低値 2. 正常 3. 高値 4. 不明
血中18-水酸化コルチコステロン: 1. 低値 2. 正常 3. 高値 4. 不明
血中ACTH: 1. 低値 2. 正常 3. 高値 4. 不明
血中コルチゾール: 1. 低値 2. 正常 3. 高値 4. 不明
血中アルドステロン: 1. 低値 2. 正常 3. 高値 4. 不明
血漿レニン活性: 1. 低値 2. 正常 3. 高値 4. 不明
血中Na: () mEq/L
1. 低値 2. 正常 3. 高値 4. 不明
血中K: () mEq/L
1. 低値 2. 正常 3. 高値 4. 不明
血中Cl: () mEq/L
1. 低値 2. 正常 3. 高値 4. 不明
副腎画像検査
1. 有 (エコー, CT, MRI, シンチ)
a. 低形成 b. 正常 c. 過形成 d. 不明
2. 無 3. 不明
骨X線所見
機骨上腕骨癒合: 1. 有 2. 無 3. 不明
大腿骨彎曲: 1. 有 2. 無 3. 不明

治 療
グルココルチコイド投与:
1. 有 2. 無 3. 不明
薬剤名 ()
投与量 () mg/日
投与中の血中DHEA-S:
1. 低値 2. 正常 3. 高値 4. 不明
ミネラルコルチコイド投与:
1. 有 2. 無 3. 不明
薬剤名 ()
NaCl 投与: 1. 有 2. 無 3. 不明
K吸着剤投与: 1. 有 2. 無 3. 不明
輸液: 1. 有 2. 無 3. 不明
エストロゲン投与:
1. 有 2. 無 3. 不明
薬剤名 ()
開始年齢 (歳 か月)

治 療 経 過
早発乳房: 1. 有 2. 無 3. 不明
早発月経: 1. 有 2. 無 3. 不明
高度肥満 (肥満度≥50%またはBMI≥30):
1. 有 2. 無 3. 不明
骨端線閉鎖: 1. 有 2. 無 3. 不明
有の場合: 年齢 (歳 か月)
身長 () cm
ミネラルコルチコイド投与:
1. 継続 2. 中断 3. 不明
中断の年齢 (歳 か月)
結 締: 1. 有 2. 無 3. 不明
妊 娠: 1. 有 2. 無 3. 不明
有の場合: 出生前診断
1. 有 2. 無 3. 不明
出生前治療
1. 有 2. 無 3. 不明
子 供: 1. 有 2. 無 3. 不明
子供の発症: 1. 有 2. 無 3. 不明

外 性 器 手 術
1. 有
手術名 ()
手術時年齢 (歳 か月)
手術名 ()
手術時年齢 (歳 か月)
2. 無 (手術予定: 1. 有 2. 無)
3. 不明

性
遺伝的性:
1. 男 (46XY) 2. 女 (46XX) 3. 不明
戸籍上の性: 1. 男 2. 女
法的性転換:
1. あり (歳 か月時)
2. 予定あり 3. 予定なし

転 帰
1. 治療中 2. 無治療観察中 3. 治療中断観察中 4. 転医 5. 治療前死亡 6. 治療中死亡 7. 治療中断死亡 8. 不明
*死亡時の年齢: (歳 か月) 死因 ()

③先天性副腎低形成症 調査個人票

厚生労働科学研究費補助金難治性疾患克服研究事業
「副腎ホルモン産生異常に関する調査研究」班

No.

記載者氏名：() 実施設名：()	
記載年月日：平成 年 月 日 担当科名：1. 内科 2. 小児科 3. その他 ()	
調査対象者番号	性 1. 男 2. 女 生年月日 大・昭・平 年 月
イニシャル(姓・名)	別 2. 女 発病年月 大・昭・平 年 月 頃
居住地	都・道・府・県 初診日 昭・平 年 月 日
診断した医療機関	1. 実施設 2. 他施設 3. 不明 職 業
受診状況	1. 主に入院 2. 主に通院 3. 入院と通院 4. その他 ()
経 過	1. 不明 2. 自然治癒 3. 治療により軽快 4. 不変 5. その他 () 6. 死亡
保険種別	1. 自費 2. 政管 3. 組合 4. 共済 5. 国保 6. 介護 7. 高齢 8. その他 ()
公費負担	1. 特定疾患 2. 身障者 3. 生活保護 4. なし 5. 不明 8. その他 ()

<p style="text-align: center;">診 断</p> <p>1. DAX1異常症 2. SF1異常症 3. IMAGe症候群 4. ACTH不応症 5. その他 () 6. 不明</p>	<p style="text-align: center;">治療開始前検査所見 (年 月)</p> <p>尿中17KS： 1. 低値 2. 正常 3. 高値 4. 不明</p> <p>尿中17OHCS： 1. 低値 2. 正常 3. 高値 4. 不明</p> <p>血中DHEA-S： 1. 低値 2. 正常 3. 高値 4. 不明</p> <p>血中テストステロン： 1. 低値 2. 正常 3. 高値 4. 不明</p> <p>血中エストラジオール： 1. 低値 2. 正常 3. 高値 4. 不明</p> <p>血中17αヒドロキシプロゲステロン： 1. 低値 2. 正常 3. 高値 4. 不明</p> <p>血中ACTH： 1. 低値 2. 正常 3. 高値 4. 不明</p> <p>血中コルチゾール： 1. 低値 2. 正常 3. 高値 4. 不明</p> <p>血中アルドステロン： 1. 低値 2. 正常 3. 高値 4. 不明</p> <p>血漿レニン活性： 1. 低値 2. 正常 3. 高値 4. 不明</p> <p>血中 Na：() mEq/L 1. 低値 2. 正常 3. 高値 4. 不明</p> <p>血中 K：() mEq/L 1. 低値 2. 正常 3. 高値 4. 不明</p> <p>血中 Cl：() mEq/L 1. 低値 2. 正常 3. 高値 4. 不明</p> <p>血糖値： 1. 低値 2. 正常 3. 高値 4. 不明</p> <p>血中CPK： 1. 低値 2. 正常 3. 高値 4. 不明</p> <p>血中LH、FSH 1. 低値 2. 正常 3. 高値 4. 不明</p> <p>迅速ACTH負荷時の血中コルチゾール上昇 1. 低値 2. 正常 3. 高値 4. 不明</p> <p>連続ACTH負荷時の血中コルチゾール上昇 1. 低値 2. 正常 3. 高値 4. 不明</p> <p>連続hCG負荷時の血中性ホルモン上昇 1. 低値 2. 正常 3. 高値 4. 不明</p> <p>副腎画像検査 1. 有 (エコー、CT、MRI、シンチ) 1. 描出不能 2. 描出可能 3. 不明 2. 無 3. 不明</p>	<p style="text-align: center;">治 療</p> <p>グルココルチコイド投与： 1. 有 2. 無 3. 不明 薬 剤 名 () 投 与 量 () mg/日 投与中の血中ACTH 1. 低値 2. 正常 3. 高値 4. 不明</p> <p>ミネラルコルチコイド投与： 1. 有 2. 無 3. 不明 薬 剤 名 () 性ホルモン投与：1. 有 2. 無 3. 不明 薬 剤 名 () 開始年齢 (歳 か月) NaCl 投 与：1. 有 2. 無 3. 不明 K吸着剤投与：1. 有 2. 無 3. 不明 輸 液：1. 有 2. 無 3. 不明</p>
<p style="text-align: center;">性</p> <p>遺伝的性： 1. 男 (46XY) 2. 女 (46XX) 3. 不明 戸籍上の性：1. 男 2. 女 法的性転換： 1. あり (歳 か月時) 2. 予定あり 3. 予定なし</p>	<p style="text-align: center;">治 療 経 過</p> <p>骨端線閉鎖：1. 有 2. 無 3. 不明 有の場合：年齢 (歳 か月) 身長 () cm</p> <p>ミネラルコルチコイド投与： 1. 継続 2. 中断 3. 不明 中断の年齢 (歳 か月)</p> <p>LHRH (GnRH) 間歇注入療法 1. 有 治療効果：1. 有 2. 無 3. 不明 開始年齢 (歳 か月) 2. 無 3. 不明</p> <p>hCG/hMG (FSH) 療法 1. 有 治療効果：1. 有 2. 無 3. 不明 開始年齢 (歳 か月) 2. 無 3. 不明</p> <p>性ホルモン投与： 治療効果：1. 有 2. 無 3. 不明 結 締：1. 有 2. 無 3. 不明 妊 娠：1. 有 2. 無 3. 不明 有の場合：出生前診断 1. 有 2. 無 3. 不明 出生前治療 1. 有 2. 無 3. 不明</p> <p>子 供：1. 有 2. 無 3. 不明 子供の発症：1. 有 2. 無 3. 不明</p>	<p style="text-align: center;">家 族 歴</p> <p>血 族 婚：1. 有 2. 無 3. 不明 (1. 両親 2. 父方祖父母 3. 母方祖父母) 同 胞 数：() 人 同胞内発症：1. 有 2. 無 3. 不明 (1. 男 (人) 2. 女 (人) 3. 不明) 同胞内原因不明死：1. 有 2. 無 3. 不明 同胞外親族発症：1. 有 2. 無 3. 不明</p>
<p style="text-align: center;">治療開始前の状態 (年 月)</p> <p>身長 () cm；体重 () kg 低 身 長：1. 有 2. 無 3. 不明 高 身 長：1. 有 2. 無 3. 不明 肥 満：1. 有 2. 無 3. 不明 骨 年 齢：() 歳 () か月 血 圧：() / () mmHg 吐 気・嘔 吐：1. 有 2. 無 3. 不明 哺 乳 力 低 下：1. 有 2. 無 3. 不明 食 欲 不 振：1. 有 2. 無 3. 不明 下 痢：1. 有 2. 無 3. 不明 体 重 増 加 不 良：1. 有 2. 無 3. 不明 脱 水 症 状：1. 有 2. 無 3. 不明 脱 力・疲 労 感：1. 有 2. 無 3. 不明 発 熱：1. 有 2. 無 3. 不明 チ ア ノ ー ゼ：1. 有 2. 無 3. 不明 シ ョ ッ ク：1. 有 2. 無 3. 不明 皮 膚 色 蒼 白 着：1. 有 2. 無 3. 不明 月 経 異 常：1. 有 2. 無 3. 不明 性 腺 機 能 低 下 症：1. 有 (1. 続発性 2. 原発性 3. 不明) 2. 無 3. 不明</p>	<p style="text-align: center;">遺 伝 子 解 析：1. 有 2. 無 3. 不明</p> <p>解析遺伝子：1. DAX1 2. SF1 3. MC2R 4. MRAP</p> <p>所見：</p>	<p style="text-align: center;">転 帰</p> <p>1. 治療中 2. 無治療観察中 3. 治療中断観察中 4. 転医 5. 治療前死亡 6. 治療中死亡 7. 治療中断死亡 8. 不明 *死亡時の年齢：(歳 か月) 死 因 ()</p>

<備考>

図4

④偽性低アルドステロン症、11β-水酸化ステロイド脱水素酵素欠損症 (AME 症候群) 調査個人票

厚生労働科学研究費補助金難治性疾患克服研究事業
「副腎ホルモン産生異常に関する調査研究」班

No.

記載者氏名：() 貴施設名：()	
記載年月日：平成 年 月 日 担当科名：1. 内科 2. 小児科 3. その他 ()	
調査対象者番号	性 1. 男 2. 女
イニシャル(姓・名)	生年月日 大・昭・平 年 月 日 発病年月 大・昭・平 年 月 日
居住地	都・道・府・県 初診日 昭・平 年 月 日
診断した医療機関	1. 貴施設 2. 他施設 3. 不明 職 業
受診状況	1. 主に入院 2. 主に通院 3. 入院と通院 4. その他 ()
経過	1. 不明 2. 自然治癒 3. 治療により軽快 4. 不変 5. その他 () 6. 死亡
保険種別	1. 自費 2. 政管 3. 組合 4. 共済 5. 国保 6. 介護 7. 高齢 8. その他 ()
公費負担	1. 特定疾患 2. 身障者 3. 生活保護 4. なし 5. 不明 8. その他 ()

<p style="text-align: center;">診 断</p> <p>1. 偽性低アルドステロン症1型 a. 常染色体優性 (MR異常症) b. 常染色体劣性 (ENaC異常症) 2. 偽性低アルドステロン症2型 3. 11β-水酸化ステロイド脱水素酵素欠損症</p>	<p style="text-align: center;">治療開始前検査所見 (年 月)</p> <p>尿蛋白 1. - 2. ±~+ 3. ++以上 4. 不明 尿中Na (mEq/l) 1. 低値 2. 正常 3. 高値 4. 不明 尿中K (mEq/l) 1. 低値 2. 正常 3. 高値 4. 不明 尿中Cl (mEq/l) 1. 低値 2. 正常 3. 高値 4. 不明 血中Na (mEq/l) 1. 低値 2. 正常 3. 高値 4. 不明 血中K (mEq/l) 1. 低値 2. 正常 3. 高値 4. 不明 血中Cl (mEq/l) 1. 低値 2. 正常 3. 高値 4. 不明 血中BUN 1. 低値 2. 正常 3. 高値 4. 不明 血中クレアチニン 1. 低値 2. 正常 3. 高値 4. 不明 血中pH 1. 正常 2. アシドーシス 3. アルカローシス 4. 不明 血中レニン活性 1. 低値 2. 正常 3. 高値 4. 不明 血中アルドステロン 1. 低値 2. 正常 3. 高値 4. 不明 血中ACTH 1. 低値 2. 正常 3. 高値 4. 不明 血中コルチゾール 1. 低値 2. 正常 3. 高値 4. 不明 尿中17KS 1. 低値 2. 正常 3. 高値 4. 不明 尿中17OHCs 1. 低値 2. 正常 3. 高値 4. 不明</p> <p><AME症候群, 偽性低アルドステロン症2型> レニン刺激試験 (利尿剤, 立位, 低Na等) レニン活性の1.0ng/ml/h以上への上昇 1. 有 2. 無 3. 不明</p> <p><AME症候群> 尿中THF (テトラヒドロコルチゾール) / THE (テトラヒドロコルチゾン) 比の測定 1. 有 (1. 低値 2. 正常 3. 高値 4. 不明) 2. 無 3. 不明</p>	<p style="text-align: center;">治療経過</p> <p>輸液：1. 有 2. 無 3. 不明 <AME症候群> グルココルチコイド投与 1. 有 2. 無 3. 不明 薬剤名 () 投与量 () mg/日 効果：1. 有 2. 無 3. 不明 降圧薬投与 1. 有 2. 無 3. 不明 薬剤名 () 投与量 () mg/日 効果：1. 有 2. 無 3. 不明 抗アルドステロン薬投与 1. 有 2. 無 3. 不明 薬剤名 () 投与量 () mg/日 効果：1. 有 2. 無 3. 不明 <偽性低アルドステロン症1型> NaCl投与： 1. 有 2. 無 3. 不明 投与量 () g/日 1. 継続 2. 中断 3. 不明 中断の時：() 歳 () か月時 ミネラルコルチコイド投与： 1. 有 2. 無 3. 不明 効果：1. 有 2. 無 3. 不明 <偽性低アルドステロン症2型> NaCl制限： 1. 有 2. 無 3. 不明 効果：1. 有 2. 無 3. 不明 K吸着剤投与： 1. 有 2. 無 3. 不明 利尿剤投与： 1. 有 2. 無 3. 不明 薬剤名 1. サイアザイド 2. フロセミド 3. その他 () 投与量 () mg/日 効果：1. 有 2. 無 3. 不明</p>
--	---	---

<p style="text-align: center;">家 族 歴</p> <p>血 族 籍：1. 有 2. 無 3. 不明 (1. 両親 2. 父方祖父母 3. 母方祖父母) 同 胞 数：() 人 同胞内発症：1. 有 2. 無 3. 不明 (1. 男 () 人 2. 女 () 人 3. 不明) 同胞内原因不明死：1. 有 2. 無 3. 不明 同胞外親族発症：1. 有 2. 無 3. 不明</p>	<p style="text-align: center;">治療開始前の状態 (年 月)</p> <p>身長 () cm：体重 () kg 低 身 長：1. 有 2. 無 3. 不明 骨 年 齢：() 歳 () か月 骨 年 齢 遅 延：1. 有 2. 無 3. 不明 血 圧：() / () mmHg 高 血 圧：1. 有 2. 無 3. 不明 吐 気・嘔 吐：1. 有 2. 無 3. 不明 哺 乳 力 低 下：1. 有 2. 無 3. 不明 食 欲 不 振：1. 有 2. 無 3. 不明 下 痢：1. 有 2. 無 3. 不明 体 重 増 加 不 良：1. 有 2. 無 3. 不明 脱 水 症 状：1. 有 2. 無 3. 不明 脱 力・疲 労 感：1. 有 2. 無 3. 不明 発 熱：1. 有 2. 無 3. 不明 多 飲・多 尿：1. 有 2. 無 3. 不明 チ ア ノ ー ゼ：1. 有 2. 無 3. 不明 シ ョ ッ ク：1. 有 2. 無 3. 不明 皮 膚 色 紫 沈 着：1. 有 2. 無 3. 不明 テ タ ニ ー：1. 有 2. 無 3. 不明 頭 痛：1. 有 2. 無 3. 不明 精 神 遅 滞：1. 有 2. 無 3. 不明 運 動 発 達 遅 滞：1. 有 2. 無 3. 不明 四 肢 筋 力 低 下：1. 有 2. 無 3. 不明 周 期 性 四 肢 麻 痺：1. 有 2. 無 3. 不明 歯・骨の奇形：1. 有 2. 無 3. 不明 腎 結 石・石 灰 化：1. 有 2. 無 3. 不明 子 宮 内 発 育 遅 延：1. 有 2. 無 3. 不明</p>	<p style="text-align: center;">転 帰</p> <p>1. 治療中 2. 無治療観察中 3. 治療中断観察中 4. 転医 5. 治療前死亡 6. 治療中死亡 7. 治療中断死亡 8. 不明 *死亡時の年齢：() 歳 () か月 死因 ()</p>
---	--	--

<p><備考></p>	<p style="text-align: center;">遺伝子解析：1. 有 2. 無 3. 不明</p> <p>解析遺伝子：1. MR 2. ENaC 3. WNK1 4. WNK4 5. HSD11B2 所見：</p>
-------------------	---

⑤グルココルチコイド抵抗症 調査個人票

厚生労働科学研究費補助金難治性疾患克服研究事業
「副腎ホルモン産生異常に関する調査研究」班

No.

記載者氏名：()	貴施設名：()	
記載年月日：平成 年 月 日	担当科名：1. 内科	2. 小児科 3. その他 ()

調査対象者番号		性	1. 男	生年月日	大・昭・平	年	月
イニシャル(姓・名)		別	2. 女	発病年月	大・昭・平	年	月
居住地	都・道・府・県			初診日	昭・平	年	月
診断した医療機関	1. 貴施設 2. 他施設 3. 不明			職業			
受診状況	1. 主に入院 2. 主に通院 3. 入院と通院 4. その他 ()						
経過	1. 不明 2. 自然治癒 3. 治療により軽快 4. 不変 5. その他 () 6. 死亡						
保険種別	1. 自費 2. 政管 3. 組合 4. 共済 5. 国保 6. 介護 7. 高齢 8. その他 ()						
公費負担	1. 特定疾患 2. 身障者 3. 生活保護 4. なし 5. 不明 8. その他 ()						

家系内同病者
1. 有：a 父 b 母 c 兄弟 d 姉妹 e その他 ()
2. 無 3. 不明

診断時の症状・身体所見
高血圧 1. 有 2. 無 3. 不明
ざ瘻 1. 有 2. 無 3. 不明
多毛 1. 有 2. 無 3. 不明
月経不順 1. 有 2. 無 3. 不明
声質の低下 1. 有 2. 無 3. 不明
外性器異常 1. 有 2. 無 3. 不明
思春期早発症 1. 有 2. 無 3. 不明
不妊 1. 有 2. 無 3. 不明
男性型脱毛 1. 有 2. 無 3. 不明
乏精子症 1. 有 2. 無 3. 不明
精巢の副腎遺残物 1. 有 2. 無 3. 不明
筋力低下 1. 有 2. 無 3. 不明
脱力 1. 有 2. 無 3. 不明
四肢麻痺発作 1. 有 2. 無 3. 不明
多飲多尿 1. 有 2. 無 3. 不明
中心性肥満 1. 有 2. 無 3. 不明
全身倦怠感 1. 有 2. 無 3. 不明

単核白血球、線維芽細胞のグルココルチコイド受容体異常の証明
結合親和性の低下 1. 有 2. 無 3. 不明
熱不安定受容体 1. 有 2. 無 3. 不明
DNA結合の低下(活性化機構の異常) 1. 有 2. 無 3. 不明
受容体数の減少 1. 有 2. 無 3. 不明
線維芽細胞でのデキサメサゾンによるアロマターゼ活性誘導の低下 1. 有 2. 無 3. 不明
デキサメサゾンによるチミジン取り込み抑制の欠如 1. 有 2. 無 3. 不明

遺伝子解析：1. 有 2. 無 3. 不明
所見：

診断時検査所見
高Na血症 1. 有 2. 無 3. 不明
低K血症 1. 有 2. 無 3. 不明
高ACTH血症 () pg/mL 1. 有 2. 無 3. 不明
高コルチゾール血症 () μg/dL 1. 有 2. 無 3. 不明
コルチゾール日内リズム 1. 有 2. 無 3. 不明
血中コルチゾール結合蛋白正常 1. 有 2. 無 3. 不明
尿中遊離コルチゾール増加 1. 有 2. 無 3. 不明
尿中17-OHCS増加 1. 有 2. 無 3. 不明
尿中17-KS増加 1. 有 2. 無 3. 不明
血中androstenedione増加 1. 有 2. 無 3. 不明
血中DHEA増加 1. 有 2. 無 3. 不明
血中DHEA-S増加 1. 有 2. 無 3. 不明
少量デキサメサゾンによる抑制 1. 有 2. 無 3. 不明
大量デキサメサゾンによる抑制 1. 有 2. 無 3. 不明
血中アルドステロン低値 1. 有 2. 無 3. 不明
レニン活性低値 1. 有 2. 無 3. 不明
アルカローシス

治療経過
グルココルチコイド投与
1. 有 2. 無 3. 不明
薬剤名 ()
投与量 () mg/日
治療効果
高血圧の改善 1. 有 2. 無 3. 不明
男性化の改善 1. 有 2. 無 3. 不明
低K血症の改善 1. 有 2. 無 3. 不明
高ACTH血症の改善 1. 有 2. 無 3. 不明
高コルチゾール血症の改善 1. 有 2. 無 3. 不明
血中DHEAの改善 1. 有 2. 無 3. 不明
血中DHEA-Sの改善 1. 有 2. 無 3. 不明

現在の状況(最終診察時)	
1. 治療中	2. 無治療経過中
3. 治療中断観察中	4. 転医
5. 治療前死亡	6. 治療中死亡
7. 治療中断死亡	8. 不明
*死亡時の年齢：(歳 か月)	
死因 ()	

<備考>

⑥原発性アルドステロン症 調査個人票

厚生労働科学研究費補助金難治性疾患克服研究事業
「副腎ホルモン産生異常に関する調査研究」班

No. _____

記載者氏名：(_____)	貴施設名：(_____)
記載年月日：平成 _____ 年 _____ 月 _____ 日	担当科名：1. 内科 2. 小児科 3. その他 (_____)

調査対象者番号		性 別	1. 男 2. 女	生年月日 発病年月	大・昭・平 _____ 年 _____ 月 大・昭・平 _____ 年 _____ 月頃
イニシャル(姓・名)					
居住地	都・道・府・県			初診日	昭・平 _____ 年 _____ 月 _____ 日
診断した医療機関	1. 貴施設 2. 他施設 3. 不明			職業	
受診状況	1. 主に入院 2. 主に通院 3. 入院と通院 4. その他 (_____)				
経過	1. 不明 2. 自然治癒 3. 治療により軽快 4. 不変 5. その他 (_____) 6. 死亡				
保険種別	1. 自費 2. 政管 3. 組合 4. 共済 5. 国保 6. 介護 7. 高齢 8. その他 (_____)				
公費負担	1. 特定疾患 2. 身障者 3. 生活保護 4. なし 5. 不明 8. その他 (_____)				

病型分類
1. 両側性アルドステロン産生腺腫
2. 片側性アルドステロン産生腺腫 (1. 右 2. 左 3. 不明)
3. 両側性副腎皮質球状層過形成 (特異性アルドステロン症)
4. 片側性副腎皮質球状層過形成 (1. 右 2. 左 3. 不明)
5. グルココルチコイド反応性アルドステロン症
6. その他 (_____)
7. 不明

負荷試験
カプトプリル負荷 1. 陽性 2. 陰性 3. 未施行 3. 不明
フロセミド立位負荷 1. 陽性 2. 陰性 3. 未施行 3. 不明
生理食塩水負荷 1. 陽性 2. 陰性 3. 未施行 3. 不明
迅速 ACTH 負荷 1. 陽性 2. 陰性 3. 未施行 3. 不明
その他 (_____) 1. 陽性 2. 陰性

家系内同病者
1. 有：a 父 b 母 c 兄弟 d 姉妹 e その他 (_____)
2. 無 3. 不明

画像所見
(CT・MRI)：1. 右のみ 2. 左のみ 3. 両側 4. 未施行 5. 不明
腫瘍最大径 (_____) mm
その他： _____

診断時
高血圧罹病期間：1. 1年未満 2. (_____)年 3. 不明
診断年月：1. 大・昭・平 (_____)年 (_____)月 2. 不明

合併症
心血管病変 (狭心症, 心筋梗塞, 心不全)： 1. 有 2. 無 3. 不明
脳血管病変 (脳出血, 脳梗塞, SAH)： 1. 有 2. 無 3. 不明
腎障害 (Cr>1.0, 顕性蛋白尿, 腎不全, 透析)： 1. 有 2. 無 3. 不明
大血管障害 (大動脈瘤, 腎動脈狭窄, ASO)： 1. 有 2. 無 3. 不明

発見の契機
偶発腫瘍 1. 有 2. 無 3. 不明
低カリウム血症 1. 有 2. 無 3. 不明
心血管障害 1. 有 2. 無 3. 不明
高血圧スクリーニング 1. 有 2. 無 3. 不明
その他 (_____)

選択的副腎静脈血サンプリング
1. 施行 (診断的有用性：a. 高い b. 補助的意義 c. なし)
2. 未施行 3. 不明

診断時の症状・身体所見
身長 (_____) cm 体重 (_____) kg 血圧 (_____) mmHg
頭痛 1. 有 2. 無 3. 不明
筋力低下 1. 有 2. 無 3. 不明
脱力 1. 有 2. 無 3. 不明
四肢麻痺発作 1. 有 2. 無 3. 不明
多飲多尿 1. 有 2. 無 3. 不明
低カリウム (K<3.5) 血症 1. 有 2. 無 3. 不明
低レニン (PAC) 血症 1. 有 2. 無 3. 不明
高アルドステロン (PRA) 血症 1. 有 2. 無 3. 不明
PAC/PRA比>20 1. 有 2. 無 3. 不明

腫瘍摘出術；1. 施行 2. 未施行 3. 不明
施行年月日 昭・平 (_____)年 (_____)月 (_____)日
術式 1. 開腹 2. 腹腔鏡下 3. 開腹+腹腔鏡下
手術側 1. 右 2. 左 3. 両側
切除法 1. 全摘 2. 腫瘍摘出 3. その他 (_____)
腫瘍最大径 (_____) mm
病理組織 1. 腺腫 2. 癌 3. その他 (_____) 4. 不明

他の副腎疾患合併；1. 有 2. 無 3. 不明
疾患名：(_____) 1. 同側 2. 対側

薬物療法；1. 施行 2. 未施行 3. 不明
1. 術後の併用 2. 単独 3. その他 (_____)

治療経過；昭・平 (_____)年 (_____)月 (_____)日時点
血圧 (_____) mmHg 1. 改善 2. 不変 3. 悪化 4. 不明
低カリウム血症 1. 改善 2. 不変 3. 悪化 4. 不明

現在の状況 (最終診察時)
1. 治癒 2. 改善 3. 不変 4. 悪化 5. 死亡
死亡年月日：昭・平 (_____)年 (_____)月 (_____)日

<備考>

⑦副腎性 preclinical Cushing 症候群
調査個人票

厚生労働科学研究費補助金難治性疾患克服研究事業
「副腎ホルモン産生異常に関する調査研究」班

No.

記載者氏名：()	貴施設名：()		
記載年月日：平成 年 月 日	担当科名：1. 内科 2. 小児科 3. その他 ()		
調査対象者番号	性 1. 男 2. 女	生年月日	大・昭・平 年 月
イニシャル(姓・名)	別	発病年月	大・昭・平 年 月 頃
居住地	都・道・府・県	初診日	昭・平 年 月 日
診断した医療機関	1. 貴施設 2. 他施設 3. 不明	職業	
受診状況	1. 主に入院 2. 主に通院 3. 入院と通院 4. その他 ()		
経過	1. 不明 2. 自然治癒 3. 治療により軽快 4. 不変 5. その他 () 6. 死亡		
保険種別	1. 自費 2. 政管 3. 組合 4. 共済 5. 国保 6. 介護 7. 高齢 8. その他 ()		
公費負担	1. 特定疾患 2. 身障者 3. 生活保護 4. なし 5. 不明 8. その他 ()		

家族歴	治療開始前検査所見 (年 月)
<p>血 族 婚：</p> <p>1. 有：1. 両親 2. 父方祖父母 3. 母方祖父母</p> <p>2. 無 3. 不明</p> <p>家族内発症：</p> <p>1. 有：1. 父 2. 母 3. 兄弟 4. 姉妹 5. その他 ()</p> <p>2. 無 3. 不明</p> <p>高 血 圧：</p> <p>1. 有：1. 父 2. 母 3. 兄弟 4. 姉妹 5. その他 ()</p> <p>2. 無 3. 不明</p> <p>糖 尿 病：</p> <p>1. 有：1. 父 2. 母 3. 兄弟 4. 姉妹 5. その他 ()</p> <p>2. 無 3. 不明</p>	<p>早期血中コルチゾール：(mg / dL)</p> <p>(検査法：1. RIA 2. EIA) (キット名：)</p> <p>1. 低値 2. 正常 3. 高値 4. 不明</p> <p>血中コルチゾール日内リズム：</p> <p>1. 有 2. 無 3. 不明</p> <p>前夜デキサメサゾン1mg投与後翌日の血中コルチゾール：</p> <p>1. 施行(実測値： mg/dL) 2. 不明</p> <p>前夜デキサメサゾン8mg投与後翌日の血中コルチゾール：</p> <p>1. 施行(実測値： mg/dL) 2. 不明</p> <p>早期血中ACTH：</p> <p>1. ≤10pg/mL 2. >10pg/mL 3. 不明</p> <p>CRH負荷時のコルチゾールの反応：</p> <p>1. 正常 2. 抑制・低反応 3. 不明</p> <p>CRH負荷時のACTHの反応：</p> <p>1. 正常 2. 抑制・低反応 3. 不明</p> <p>血中DHEA-S：(ng/mL)</p> <p>1. 低値 2. 正常 3. 高値 4. 不明</p> <p>血中K：() mEq/L</p> <p>1. 低値 2. 正常 3. 高値 4. 不明</p> <p>(立位)血中Aldosterone / PRA比：()</p> <p>1. 低値 2. 正常 3. 高値 4. 不明</p> <p>尿中カテコラミン：</p> <p>1. 低値 2. 正常 3. 高値 4. 不明</p> <p>ヘモグロビンA_{1c}：</p> <p>1. 低値 2. 正常 3. 高値 4. 不明</p> <p>¹²⁵I-アドステロールシンチグラフィー：</p> <p>1. 腫瘍側の取り込みと健側の抑制</p> <p>2. 両側の取り込み亢進</p> <p>3. 異常所見なし 4. 不明</p> <p>副腎CT：</p> <p>1. 所見あり (1. 右側 2. 左側 3. 両側 4. 不明)</p> <p>腫瘍最大径 () cm</p> <p>2. 所見なし 3. 不明</p> <p>副腎MRI：</p> <p>1. 所見あり (1. 右側 2. 左側 3. 両側 4. 不明)</p> <p>腫瘍最大径 () cm</p> <p>2. 所見なし 3. 不明</p> <p>副腎エコー：</p> <p>1. 所見あり (1. 右側 2. 左側 3. 両側 4. 不明)</p> <p>腫瘍最大径 () cm</p> <p>2. 所見なし 3. 不明</p> <p>骨密度：</p> <p>1. 低値 2. 正常 3. 高値 4. 不明</p>

治療開始前の状態 (年 月)
<p>身 長：() cm</p> <p>体 重：() kg</p> <p>血 圧：() / () mmHg</p> <p>高 血 圧：1. 有 2. 無 3. 不明</p> <p>肥満(BMI>25)：1. 有 2. 無 3. 不明</p> <p>耐糖能異常：1. 有 2. 無 3. 不明</p> <p>糖 尿 病：1. 有 2. 無 3. 不明</p> <p>その他の症状：()</p>

腫瘍摘出術および経過
<p>1. 未施行</p> <p>顕性Cushing症候群への移行：1. 有 2. 無 3. 不明 (年 月 頃～)</p> <p>2. 施行</p> <p>施行日：()年()月</p> <p>術 式：1. 開腹(後腹膜含む)術</p> <p>2. 腹腔鏡下手術</p> <p>摘 出 法：1. 患側副腎全摘</p> <p>2. 腫瘍のみ摘出</p> <p>腫瘍最大径：() cm</p> <p>病理所見：1. 腺腫 2. 癌 3. 過形成 4. 不明</p> <p>腫瘍に付着した皮質組織の萎縮：</p> <p>1. 有 2. 無 3. 不明</p> <p>術後の副腎不全症状：</p> <p>1. 有 2. 無 3. 不明</p> <p>糖質コルチコイド補充：</p> <p>1. 有 (1. 継続中 2. 終了)</p> <p>(終了の場合) 投与期間：() 週間</p> <p>2. 無</p> <p>3. 不明</p> <p>術後の経過：</p> <p>高 血 圧：1. 改善 2. 不変 3. 悪化 4. 不明</p> <p>肥 満：1. 改善 2. 不変 3. 悪化 4. 不明</p> <p>耐糖能異常：1. 改善 2. 不変 3. 悪化 4. 不明</p> <p>糖 尿 病：1. 改善 2. 不変 3. 悪化 4. 不明</p> <p>3. 不 明</p>

転 帰
<p>1. 治療中 2. 無治療観察中 3. 治療中断観察中</p> <p>4. 転医 5. 治療前死亡 6. 治療中死亡</p> <p>7. 治療中断死亡 8. 不明</p> <p>*死亡時の年齢：(歳 か月) 死因 ()</p>

<備考>

⑧Addison病 調査個人票

厚生労働科学研究費補助金難治性疾患克服研究事業
「副腎ホルモン産生異常に関する調査研究」班

No.

記載者氏名：() 施設名：()
 記載年月日：平成 年 月 日 担当科名：1. 内科 2. 小児科 3. その他 ()

調査対象者番号	性 1. 男	生年月日	大・昭・平 年 月
イニシャル(姓・名)	別 2. 女	発病年月	大・昭・平 年 月 頃
居住地	都・道・府・県	初診日	昭・平 年 月 日
診断した医療機関	1. 貴施設 2. 他施設 3. 不明	職業	
受診状況	1. 主に入院 2. 主に通院 3. 入院と通院 4. その他 ()		
経過	1. 不明 2. 自然治癒 3. 治療により軽快 4. 不変 5. その他 () 6. 死亡		
保険種別	1. 自費 2. 政管 3. 組合 4. 共済 5. 国保 6. 介護 7. 高齢 8. その他 ()		
公費負担	1. 特定疾患 2. 身障者 3. 生活保護 4. なし 5. 不明 8. その他 ()		

家族歴

血 族 籍：
 1. 有：1. 両親 2. 父方祖父母 3. 母方祖父母
 2. 無 3. 不明

家族内発症：
 1. 有：1. 父 2. 母 3. 兄弟 4. 姉妹 5. その他 ()
 2. 無 3. 不明

合併症

特発性副甲状腺機能低下症：1. 有 2. 無 3. 不明
 粘膜炎性カンジダ症：1. 有 2. 無 3. 不明
 1 型 糖 尿 病：1. 有 2. 無 3. 不明
 2 型 糖 尿 病：1. 有 2. 無 3. 不明
 バセドウ病：1. 有 2. 無 3. 不明
 橋 本 病：1. 有 2. 無 3. 不明
 原発性性腺機能低下症：1. 有 2. 無 3. 不明
 悪 性 貧 血：1. 有 2. 無 3. 不明
 萎 縮 性 胃 炎：1. 有 2. 無 3. 不明
 中 枢 性 疾 患：1. 有 2. 無 3. 不明
 その他 ()：1. 有 2. 無 3. 不明

病 因

1. 感染性：
 1. 結核 2. 真菌 3. AIDS 4. その他 ()

2. 特発性(自己免疫性)

3. 薬剤性：
 1. o,p'-DDD 2. ケトコナゾール 3. その他 ()

4. その他：
 1. 副腎白質ジストロフィ 2. 悪性腫瘍の副腎転移
 3. アミロイドーシス 4. 副腎梗塞 5. 副腎出血
 6. その他 ()

副腎画像検査所見

C T：1. 所見あり
 (1. 萎縮 2. 腫大 3. 石灰化 4. その他 ())
 2. 所見なし 3. 不明

M R I：1. 所見あり
 (1. 萎縮 2. 腫大 3. 石灰化 4. その他 ())
 2. 所見なし 3. 不明

エコー：1. 所見あり
 (1. 萎縮 2. 腫大 3. 石灰化 4. その他 ())
 2. 所見なし 3. 不明

その他(検査名：)
 1. 所見あり
 (1. 萎縮 2. 腫大 3. 石灰化 4. その他 ())
 2. 所見なし 3. 不明

治療開始前の状態

色 素 沈 着：1. 有 2. 無 3. 不明
 白 斑：1. 有 2. 無 3. 不明
 脱 力・倦 怠 感：1. 有 2. 無 3. 不明
 低 血 糖 症 状：1. 有 2. 無 3. 不明
 低 血 圧 症 状：1. 有 2. 無 3. 不明
 体 重 減 少：1. 有 2. 無 3. 不明
 消 化 器 症 状：1. 有 2. 無 3. 不明
 血 中 好 酸 球 増 加：1. 有 2. 無 3. 不明
 血 中 コレステロール低下：1. 有 2. 無 3. 不明
 尿 中 17-OHCS 低 下：1. 有 2. 無 3. 不明
 低 ナトリウム血症：1. 有 2. 無 3. 不明
 高 カリウム血症：1. 有 2. 無 3. 不明
 貧 血：1. 有 2. 無 3. 不明

迅速 ACTH 負荷試験：1. 正常 2. 無反応 3. 低反応 4. 不明
 ACTH 連続負荷試験：1. 正常 2. 無反応 3. 低反応 4. 不明

副腎腫瘍機能検査：1. 施行(検査名：)
 (1. 正常 2. 無反応 3. 低反応)
 2. 未施行 3. 不明

抗 21-水酸化酵素抗体：1. 陽性 2. 陰性 3. 不明
 抗 17 α -水酸化酵素抗体：1. 陽性 2. 陰性 3. 不明
 その他の抗副腎皮質抗体：1. 陽性(抗体名：)
 2. 陰性 3. 不明

抗 甲 状 腺 抗 体：1. 陽性 2. 陰性 3. 不明
 抗 肝 毒 抗 体：1. 陽性 2. 陰性 3. 不明
 抗 内 因 子 抗 体：1. 陽性 2. 陰性 3. 不明
 抗 核 抗 体：1. 陽性 2. 陰性 3. 不明
 その他 の 自 己 抗 体：1. 陽性(抗体名：)
 2. 陰性 3. 不明

副腎クリーゼ

1. 有
 原疾患名：1. アジソン病
 2. 続発性副腎皮質機能低下症
 3. クッシング症候群術後
 4. その他 ()

誘 因：1. 外傷 2. 手術 3. 感染症
 4. 補充療法中のグルココルチコイド剤内服中断
 5. ステロイド大量投与後の急な中断
 6. その他 ()

転 帰：1. 治癒 2. 死亡 3. 不明
 4. その他 ()

2. 無
 3. 不明

転 帰

1. 治療中 2. 無治療観察中 3. 治療中断観察中
 4. 転医 5. 治療前死亡 6. 治療中死亡
 7. 治療中断死亡 8. 不明

*死亡時の年齢：(歳 月)

死因 ()

<備考>

⑨褐色細胞腫 調査個人票

厚生労働科学研究費補助金難治性疾患克服研究事業
「副腎ホルモン産生異常に関する調査研究」班

No.

記載者氏名：() 貴施設名：()	
記載年月日：平成 年 月 日 担当科名：1. 内科 2. 小児科 3. その他 ()	
調査対象者番号	性 1. 男 2. 女
イニシャル(姓,名)	生年月日 大・昭・平 年 月 日 発病年月 大・昭・平 年 月 日
居住地	都・道・府・県 初診日 昭・平 年 月 日
診断した医療機関	1. 貴施設 2. 他施設 3. 不明 職業
受診状況	1. 主に入院 2. 主に通院 3. 入院と通院 4. その他 ()
経過	1. 不明 2. 自然治癒 3. 治療により軽快 4. 不変 5. その他 () 6. 死亡
保険種別	1. 自費 2. 政管 3. 組合 4. 共済 5. 国保 6. 介護 7. 高齢 8. その他 ()
公費負担	1. 特定疾患 2. 身障者 3. 生活保護 4. なし 5. 不明 8. その他 ()

<p style="text-align: center;">家族歴</p> <p>血族婚： 1. 有：1. 両親 2. 父方祖父母 3. 母方祖父母 2. 無 3. 不明</p> <p>家族内発症： 1. 有：1. 父 2. 母 3. 兄弟 4. 姉妹 5. その他 () 2. 無 3. 不明</p>	<p style="text-align: center;">腫瘍の性状</p> <p>部位：1. 副腎髓質 (1. 右側 2. 左側 3. 両側 4. 不明) 2. 副腎外 (具体的に) (1. 右側 2. 左側 3. 両側 4. 不明)</p> <p>数：a. 1個 b. 2個以上</p> <p>最大径：() cm</p> <p>性質：1. 良性 2. 悪性 (転移：1. 有 2. 無 3. 不明) (部位：1. 肝 2. 骨 3. 肺 4. その他 ())</p>
--	---

<p style="text-align: center;">治療開始前の状態 (年 月)</p> <p>血圧：() / () mmHg</p> <p>臨床型：1. 無症候性 2. 症候性 (1. 発作型 (回/日・週・月) 2. 持続型)</p> <p>合併症：1. 甲状腺腫瘍 (1. 有 2. 無 3. 不明) 2. 副甲状腺機能亢進症 (1. 有 2. 無 3. 不明) 3. 粘膜炎 (1. 有 2. 無 3. 不明) 4. 神経線維腫 (1. 有 2. 無 3. 不明) 5. 網膜血管腫 (1. 有 2. 無 3. 不明) 6. 中枢神経系血管芽腫 (1. 有 2. 無 3. 不明) 7. 腎囊胞 (1. 有 2. 無 3. 不明) 8. 膵囊胞 (1. 有 2. 無 3. 不明)</p>	<p style="text-align: center;">治療と経過</p> <p>腫瘍摘出術：1. 施行 2. 未施行 3. 不明 化学療法：1. 施行 2. 未施行 3. 不明 放射線療法：1. 施行 (部位：1. 原発巣 2. 転移巣 3. 不明) 2. 未施行 3. 不明</p> <p>治療経過： 高血圧：1. 改善 2. 不変 3. 悪化 4. 不明 高血糖：1. 改善 2. 不変 3. 悪化 4. 不明 代謝亢進：1. 改善 2. 不変 3. 悪化 4. 不明 発汗過多：1. 改善 2. 不変 3. 悪化 4. 不明 頭痛：1. 改善 2. 不変 3. 悪化 4. 不明</p>
--	---

<p style="text-align: center;">治療開始前検査所見 (年 月)</p> <p>尿中排泄量 (高値のものを選択)： 1. アドレナリン 2. ノルアドレナリン 3. VMA 4. 総メタネフリン 5. ドーパミン</p> <p>高血糖：1. 有 2. 無 3. 不明 尿糖：1. 陽性 2. 陰性 3. 不明 蛋白尿：1. 陽性 2. 陰性 3. 不明 レニン活性：1. 正常 2. 上昇 3. 不明 レグチン負荷試験：1. 陽性 2. 陰性 3. 不明 クロニジン負荷試験：1. 陽性 2. 陰性 3. 不明 グルカゴン負荷試験：1. 陽性 2. 陰性 3. 不明 プリンペラン負荷試験：1. 陽性 2. 陰性 3. 不明</p> <p>C T：1. 所見あり (1. 右側 2. 左側 3. 両側 4. 不明) 腫瘍最大径 () cm 2. 所見なし 3. 不明</p> <p>MRI：1. 所見あり (1. 右側 2. 左側 3. 両側 4. 不明) 腫瘍最大径 () cm 2. 所見なし 3. 不明</p> <p>Eコー：1. 所見あり (1. 右側 2. 左側 3. 両側 4. 不明) 腫瘍最大径 () cm 2. 所見なし 3. 不明</p> <p>MIBCシンチグラフィ： 1. 所見あり (1. 右側 2. 左側 3. 両側 4. 不明) 2. 所見なし 3. 不明</p> <p>PET：1. 所見あり (1. 右側 2. 左側 3. 両側 4. 不明) 2. 所見なし 3. 不明</p>	<p style="text-align: center;">腫瘍摘出術</p> <p>施行日：()年()月 術式：1. 開腹 (後腹膜含む) 術 2. 内視鏡下手術</p> <p>摘出：1. 患側副腎全摘 2. 腫瘍のみ全摘 3. 腫瘍の残存</p> <p>腫瘍最大径：() cm 病理所見：1. 腺腫 2. 癌 3. 過形成 4. 不明</p> <p>術中、術後のショック： 1. 有 2. 無 3. 不明</p>
---	---

<p style="text-align: center;">転帰</p> <p>1. 治療中 2. 無治療観察中 3. 治療中断観察中 4. 転医 5. 治療前死亡 6. 治療中死亡 7. 治療中断死亡 8. 不明</p> <p>*死亡時の年齢：(歳 月)</p> <p>死因 ()</p>	<p style="text-align: center;">遺伝子解析：1. 有 2. 無 3. 不明</p> <p>所見：</p>
---	--

<p><備考></p>

原発性アルドステロン症の全国における実態調査

西川哲男、田村 尚久*、佐藤文俊**、柴田洋考***、武田仁勇****、宮森 勇#
横浜労災病院内分泌・代謝内科、
京都大学大学院医学研究科内分泌代謝内科*、
東北大学病院腎高血圧内分泌科**、
慶応義塾大学医学部腎臓内分泌代謝内科***、
金沢大学大学院医学系研究科臓器機能制御学****、
福井大学医学部病態制御医学講座内科学#

【研究要旨】

2次性高血圧症である原発性アルドステロン症(PA)は、本邦では高血圧症の3～10%を占めると報告されている。しかし、本邦でのPAの全国実態調査は1998年の本学会以来検討されてこなかった。そこで、2010年度に200床以上の入院施設を持つ医療機関に問い合わせを行い本疾患の実態調査を行った。

A. 研究目的

2次性高血圧症である原発性アルドステロン症(PA)は、高血圧症の約3～10%を占めると報告されている。ところで、PAの副腎病変の画像診断法の進歩もあり他の副腎疾患に比較して発見される機会も多くなってきている。病系分類からは例えば、副腎腺腫(APA)によるPAと副腎皮質過形成によるPA (idiopathic hyperaldosteronism: IHA, 特発性アルドステロン症)に大別されるが副腎静脈サンプリング(AVS)が鑑別に有効であるもののその比率に関する本邦全体での比較は十分なされていない。そこで、本研究班から全国の医療施設に一次調査でPA症例の有無を問い合わせた後に、表1のアンケート用紙を配布して詳細を記入してもらった。現在も解析中であり、その結果の解析の一部を本研究報告書にまとめた。

B. 研究方法

1) 対象

名和田班での前回調査と同様の検討を行った。すなわち、2010年200床以上の医療施設に手紙でPA経験の有無を最初に問い合わせした。有りの施設には表1のアンケート用紙を配布し各症例の特徴を記入依頼した。その結果1284例の集積が可能であった。

2) 方法

表2に示した各都道府県の医療機関で経験された症例数に対して表1の内容でアンケート調査を行った。

C. 研究結果

1) 担当診療科：

IHAと比べてAPAで、また、両側性と比べて片側性で泌尿器科が担当する割合が高くなっている(表3)。

2) 病変部位：

左右差の検討では、片側性の場合、アルドステロン産生腺腫でも、副腎皮質球状層過形成でも、左が右よりも1.3~1.5倍多かった(表4)。

3) 性別：

両側性および片側性アルドステロン産生腺腫、両側性副腎皮質球状層過形成、その他、不明で女性が多く、片側性副腎皮質球状層過形成では男性が多く、グルココルチコイド反応性アルドステロン症は男性症例のみであった。 χ^2 検定では、病型毎の男女比に有意差は認められなかった(表5)。

4) 受診状況：

入院と通院、主に外来、主に入院の順に多いことが判明した(表6)。

5) 家系内発症(表7)：

家系内発症例は、片側性APA、IHA、グルココルチコイド反応性アルドステロン症の3病型にみられていた。家系内発症頻度が2%未満とすると、両側性APA、片側性過形成、その他の病型での僅かな症例数では、割合が同じであっても家系内発症者が認められない可能性がある。グルココルチコイド反応性アルドステロン症は登録されている3症例の内1症例に家系内同病者がある。

6) 発症年齢：

片側性APAと比較して、「不明」で発症年齢が有意に高いが、男女別にすると有意ではなくなる(表8)。両側性および片側性APA、IHAの4病型の間では発症年齢に有意の違いはない。APAとIHAの比較では、全体および女性で、後者で前者よりも発症年齢が有意に高い。両側性と片側性の比較では、片側性で両側性よりも発症年齢が有意に低い。

7) 初診年齢(表9)：

IHAと「不明」で、片側性APAと比較して有意に初診時年齢が高い。男女別にすると、症例数が減るためか、有意ではなくなる。APAとIHAの比較では、後者の初診時年齢が前者よりも有意に高い。両側性と片側性の比較では、片側性の初診時年齢が両側性よりも有意に低かった。

8) 罹病期間(表10)：

男性でのみ、「不明」で片側性APAと比較して、診断時までの高血圧罹病期間が長い。APAとIHAの比較では、女性でのみ、高血圧罹病期間が後者で前者よりも有意に短い。両側性と片側性の間には高血圧罹病期間に有意差は無かった。

9) 診断時年齢(表11)：

片側性APAと比較して、両側性APA、IHAと「不明」で診断時年齢が有意に高い。APAとIHAの比較では、診断時年齢が前者と比較して後者で有意に高い。両側性と片側性の比較では、両側性と比較して片側性で診断時年齢が有意に低い。

D. 考察

APAの方が、IHAに比較してホルモン異常と臨床症状が顕著で重いため、早期の発症、受診、診断につながっている可能性がある。一方で、APAの方がIHAよりも若年性に発症している可能性も考えられる。

グルココルチコイド反応性アルドステロン症については、症例数が少なく、統計的な解析は困難であった。

登録された副腎皮質癌の症例は、「その他」に含まれる2症例のみであった。男女各1症例。初診時年齢は41歳と42歳。受診状況は、主に入院か入院・外来両方。腫瘍は共に右側。高血圧罹病期間は不明あるいは1年未満。家系内同病発症者はなかった。診断年齢は共に42歳であった。しかし、症例数が少なく、他の病型との間で統計学的比較はできない。

E. 結論

本邦の現在のPAに関する実態調査を行った。アンケート調査が可能な1284例を対象に検討した。50歳代で確定診断されていたことから必ずしも早期診断がなされていなかった。APAの方がIHAよりも若年性に発症しているため、発見しやすい病型とも考えられた。男女差はない疾患であることが確認された。

F. 健康危険情報