

| | | | | | |
|--|---|-------------------------|-----------|-----------------------|------|
| Nakajima M, Mizumoto S, Kogawa R, Horikawa R, Ikegawa S, et al. | Mutations in B3GALT6, which Encodes a Glycosaminoglycan Linker Region Enzyme, Cause a Spectrum of Skeletal and Connective Tissue Disorders. | Am J Hum Genet. | May 7 | [Epub ahead of print] | 2013 |
| Kido J, Nakamura K, Horikawa R, Endo F, et al. | Current status of hepatic glycogen storage disease in Japan: clinical manifestations, treatments and long-term outcomes. | J Hum Genet | May 58(5) | 285-92 | 2013 |
| Fuke T, Mizuno S, Horikawa R, Ogata T, et al. | Molecular and clinical studies in 138 Japanese patients with Silver-Russell syndrome. | PLoS One | 8(3) | e60105 | 2013 |
| Naiki Y, Horikawa R, Tanaka T and Child Health and Development Network. | Assessment of Psychosocial Status among Short-stature Children with and without Growth Hormone Therapy and Their Parents. | Clin Pediatr Endocrinol | 22(2) | 25-32 | 2013 |
| Isojima T, Shimatsu A, Yokoya S, Horikawa R, et al. | Standardized centile curves and reference intervals of serum insulin-like growth factor-I (IGF-I) levels in a normal Japanese population using the LMS method. | Endocrine Journal | 59(9) | 771-780 | 2012 |
| Jinno K, Urakami T, Horikawa R, Amemiya S on behalf of The Japanese Study Group of Insulin Therapy for Childhood and Adolescent Diabetes, et al. | Usefulness of insulin detemir in Japanese children with type 1 diabetes. | Pediatr Int | 54 | 773-779 | 2012 |
| Otsubo K, Kanegane H, Horikawa R, Miyawaki T, et al. | Identificaion of FOXP3-negative regulatory T-like (CD4+CD25+D127low) cells in patients with immune dysregulation, polyendocrinopathy, enteropathy, X-linked syndrome. | Clinical Immunology | 211(141) | 111-120 | 2012 |

| | | | | | |
|--|---|-------------------------|--------|----------------|------|
| Tanaka T, Naiki Y, Horikawa R. | Combined Treatment with Gonadotropin-releasing Hormone Analog and Anabolic Steroid Hormone Increased Pubertal height Gain and Adult Height in Boys with Early Puberty for Height. | Clin Pediatr Endocrinol | 21(2) | 35-43 | 2012 |
| Nagao M, Tanaka T, Morii M, Wakai S, Horikawa R, Kasahara M. | Improved neurologic prognosis for a patient with propionic acidemia who received early living donor liver transplantation. | Mol Genet Metab | Oct 29 | S1096-7192(12) | 2012 |
| Isojima T, Shimatsu A, Yokoya S, Horikawa R, et al. | Standardized centile curves and reference intervals of serum insulin-like growth factor-I (IGF-I) levels in a normal Japanese population using the LMS method. | Endocr J | 59(9) | 771-80 | 2012 |
| Karaki C, Kasahara M, Sakamoto S, Horikawa R, Suzuki Y. | Glycemic management in living donor liver transplantation for patients with glycogen storage disease type 1b. | Pediatr Transplant | 16(5) | 465-70 | 2012 |
| Hayashi H, Inamura K, Aida K, Naoi S, Horikawa R, Sugiyama Y, et al. | AP2 adaptor complex mediates bile salt export pump internalization and modulates its hepatocanicular expression and transport function. | Hepatology | 55(6) | 1889-900 | 2012 |
| Hayashi H, Mizuno T, Horikawa R, Takikawa H, Sugiyama Y, et al. | 4-Phenylbutyrate modulates ubiquitination of hepatocanicular MRP2 and reduces serum total bilirubin concentration. | J Hepatol | 56(5) | 1136-44 | 2012 |
| Kido J, Nakamura K, Horikawa R, Endo F, et al. | Long-term outcome and intervention of urea cycle disorders in Japan. | J Inherit Metab Dis | 35(5) | 777-85 | 2012 |

| | | | | | |
|--|---|-----------------------------|------------------|-----------------------------|------|
| Kasahara M, Sakamoto S, Nagao M, Horikawa R,et al. | Living-donor liver transplantation for propionic acidemia. | Pediatr Transplant. | 16(3) | 230-4 | 2012 |
| Sugihara S, Ogata T, Kawamura T, Horikawa R, Amemiya S,et al. | Japanese Study Group of Insulin Therapy for Childhood and Adolescent Diabetes (JSGIT). HLA-class II and class I genotypes among Japanese children with Type 1A diabetes and their families. | Pediatr Diabetes | 13(1) | 33-44 | 2012 |
| Kawai M, Kusuda S, Cho K, Horikawa R, Oshiro M,et al. | Nationwide surveillance of circulatory collapse associated with levothyroxine administration in very-low-birthweight infants in Japan. | Pediatr Int | 54(2) | 177-81 | 2012 |
| Koyama S, Ichikawa Go, Kijima M, Arisaka O,et al. | Adiposity rebound and the development of metabolic syndrome. | Pediatrics | December 23 | (in press) | 2013 |
| Miyamoto K, Yamazaki Y, Okamoto K, Tsuboi T, Hirao J, Arisaka O. | Kawasaki disease :relationship between acute surgical abdomen and cytokine profiles. | Pediatr Infect Dis J | Nov ; 32 (11) | 1299 | 2013 |
| Miyamoto K, Kozu S, Arakawa A, Tsuboi T, Hirao JI, Ono K, Arisaka O. | Therapeutic hypothermia with the use of intracranial pressure monitoring for acute Disseminated Encephalomyelitis With Brainstem Lesion: A Case Report. | J Child Neurol. | Sep 26 | [Epub ahead of print] | 2013 |
| Fujiwara M, Arisaka O, Yokoya S; Committee on drugs, Japanese Society for Pediatric Endocrinology*, | Treatment of hypophosphatemic rickets with phosphate and active vitamin D in Japan: A Questionnaire-based Survey. | Clin Pediatr Endocrinol. | 22(1) | 9-14 | 2013 |

| | | | | | |
|--|--|----------------------------|----------|----------|------|
| Miyamoto K, Tsuboi T, Kokubu A, Suzumura H, Arisaka O. | Assessment of contractility and myocardial function in small and appropriate for gestational age premature neonates using the stress-velocity relationship and tissue Doppler imaging immediately after birth. | J Pediatr Endocrinol Metab | 26(9-10) | 999-1003 | 2013 |
| Imataka G, Noguchi M, Tsukada K, Arisaka O,et al. | Partial epilepsy and developmental delay in infant with ring chromosome 14. | Genet Couns | 24(1) | 81-3 | 2013 |
| Imataka G, Yamanouchi H, Hirato J, Eguchi M, Arisaka O,et al. | Autopsy report of a 7-year old patient with the mosaic trisomy 13. | Cell Biochem Biophys. | 67(2) | 813-7 | 2013 |
| Imataka G, Sakamoto O, Yamanouchi H, Arisaka O,et al. | Novel c.2216T > C (p.I739T) mutation in exon 13 and c.1481T > A (p.L494X) mutation in exon 8 of MUT gene in a female with methylmalonic acidemia. | Cell Biochem Biophys. | 67(1) | 185-7 | 2013 |
| Miyamoto K, Fujisawa M, Hozumi H, Arisaka O,et al. | Systemic inflammatory response syndrome and prolonged hypoperfusion lesions in an infant with respiratory syncytial virus encephalopathy. | J Infect Chemother | 19(5) | 978-82 | 2013 |
| Sato Y, Kurosawa H, Arisaka O, Kayano D, Kinuya S,et al. | I-131-Metaiodobenzylguanidine therapy with allogeneic cord blood stem cell transplantation for recurrent neuroblastoma. | Ital J Pediatr | Oct 15 | 38:53 | 2012 |
| Imataka G, Ichikawa G, Shimura N, Arisaka O. | Transient ischaemic attack in a case of a morbidly obese girl associated with metabolic syndrome. | Acta Paediatr | 101(11) | e483-4 | 2012 |

| | | | | | |
|---|--|-----------------------------------|-----------|--------|------|
| Ichikawa G, Watabe Y, Suzumura H, Sairenchi T, Muto T, Arisaka O. | Hypophosphatemia in small for gestational age extremely low birth weight infants receiving parenteral nutrition in the first week after birth. | J Pediatr Endocrinol Metab. | 25(3-4) | 317-21 | 2012 |
| Miyamoto K, Ichikawa J, Okuya M, Tsuboi T, Hirao J, Arisaka O. | Too little water or too much: hyponatremia due to excess fluid intake. | Acta Paediatr | 101(9) | e390-1 | 2012 |
| Yoshihara S, Fukuda H, Abe T, Nishida M, Arisaka O, et al. | Inhibition of common cold-induced aggravation of childhood asthma by leukotriene receptor antagonists. | Allergol Int | Sep;61(3) | 405-10 | 2012 |
| Tsukada K, Imataka G, Suzumura H, Arisaka O. | Better prognosis in newborns with trisomy 13 who received intensive treatments: a retrospective study of 16 patients. | Cell Biochem Biophys | 63(3) | 191-8 | 2012 |
| Sato Y, Kuwashima S, Kurosawa H, Sugita K, Fukushima K, Arisaka O. | 13-cis- retinoic acid-associated bone marrow edema in neuroblastoma. | Pediatr Blood Cancer. | 59(3) | 589-9 | 2012 |
| Arisaka O, Kariya K, Ichikawa G. | Fasting non-high-density lipoprotein cholesterol and low-density lipoprotein particle size. | J Pediatr | 160(3) | 531-2 | 2012 |
| Hagisawa S, Shimura N, Arisaka O. | Effect of excess estrogen on breast and external genitalia development in growth hormone deficiency. | J Pediatr Adolesc Gynecol | 25(3) | e61-3 | 2012 |
| Nitta A, Hisamatsu S, Fukuda H, Kurosawa H, Arisaka O. | Cardiopulmonary arrest on arrival in an infant due to ruptured hepatoblastoma. | J Pediatr | 160(2) | 351 | 2012 |
| Imataka G, Arisaka O. | Chromosome analysis using spectral karyotyping (SKY). | Cell Biochem Biophys. | 62(1) | 13-7 | 2012 |

| | | | | | |
|--|--|-------------------------------|------------|-----------------------------|------|
| Matsumoto F, Yamauchi K, Matsui F, Shimada K, Ida S,et al. | Acquired cryptorchidism in a boy with disorder of sex development. | Clini Pediatr Endocrinol | 21 | 1-3 | 2012 |
| 中井秀郎. | 原発性VURの正体と 最新の対応. | 日本小児腎臓 病学会誌 | 25 (Suppl) | 74-76 | 2012 |
| Suzuki E, Yatsuga S, Igarashi M, Miyado M, Fukami M,et al. | De Novo Frameshift Mutation in Fibroblast Growth Factor 8 in a Male Patient with Gonadotropin Deficiency. | Horm Res Paediatr. | | [Epub ahead of print] | 2013 |
| Fukami M, Tsuchiya T, Vollbach H, Ogata T,et al. | Genomic Basis of Aromatase Excess Syndrome: Recombination- and Replication-Mediated Rearrangements Leading to CYP19A1 Overexpression. | J Clin Endocrinol Metab | | [Epub ahead of print] | 2013 |
| Fukami M, Suzuki J, Nakabayashi K, Tsunasima R, Noguchi S,et al. | Lack of Genomic Rearrangements Involving the Aromatase Gene CYP19A1 in Breast Cancer. | Breast Cancer | | [Epub ahead of print] | 2013 |
| Shihara D, Miyado M, Nakabayashi K, Shozu M, Ogata T, Nagasaki K, Fukami M. | Aromatase Excess Syndrome in a Family with Upstream Deletion of CYP19A1. | Clin Endocrinol. | | [Epub ahead of print] | 2013 |
| Tsuchiya T, Shibata M, Numabe H, Fukami M,et al. | Compound Heterozygous Deletions in Pseudoautosomal Region 1 in an Infant with Mild Manifestations of Langer Mesomelic Dysplasia. | Am J Med Genet A. | | [Epub ahead of print] | 2013 |
| Nagasaki K, Asami T, Sato H, Fukami M. | Long Term Follow Up Study for a Patient with Floating-Harbor Syndrome Due to a Hotspot SRCAP Mutation. | Am J Med Genet A | | [Epub ahead of print] | 2013 |

| | | | | | |
|---|--|------------------|-----|-----------------------|------|
| Nakashima S, Watanabe Y, Okada J, Ono H, Nagata E, Fukami M, Ogata T. | Critical role of Yp inversion in PRKX/PRKY-mediated Xp:Yp translocation in a patient with 45,X testicular disorder of sex development. | Endocr J | | [Epub ahead of print] | 2013 |
| Saito R, Yamamoto Y, Goto M, Araki S, Kubo K, Fukami M, et al. | Tamoxifen Treatment for Pubertal Gynecomastia in Two Siblings with Partial Androgen Insensitivity Syndrome. | Horm Res Pediatr | | [Epub ahead of print] | 2013 |
| Sasaki A, Sumie M, Wada S, Kosaki R, Fukami M, Kagami M, et al. | Prenatal genetic testing for a microdeletion at chromosome 14q32.2 imprinted region leading to UPD(14)pat-like phenotype. | Am J Med Genet A | | [Epub ahead of print] | 2013 |
| Nagasaki K, Tsuchiya S, Saitoh A, Ogata T, Fukami M. | Neuromuscular Symptoms in a Patient with Familial Pseudohypoparathyroidism Type Ib Diagnosed by Methylation-Specific Multiplex Ligation-Dependent Probe Amplification. | Endocr J | 60 | 231–236 | 2013 |
| Ayabe T, Matsubara K, Ogata T, Fukami M et al. | Birth Seasonality in Prader-Willi Syndrome Resulting from Chromosome 15 Microdeletion. | Am J Med Genet A | 161 | 1495–1497 | 2013 |
| Yamaguchi R, Kato F, Hasegawa T, Fukami M, Ogata T, et al. | A novel homozygous mutation of the nicotinamide nucleotide transhydrogenase gene in a Japanese patient with familial glucocorticoid deficiency. | Endocr J | 60 | 855–859 | 2013 |
| Fukami M, Iso M, Sato N, Igarashi M, Seo M, Kazukawa I, Kinoshita E, Dateki S, Ogata T. | Submicroscopic deletion involving the fibroblast growth factor receptor 1 gene in a patient with combined pituitary hormone deficiency. | Endocr J | 60 | 1013–1020 | 2013 |

| | | | | | |
|--|---|------------------|-----|-----------|------|
| Matsumura T, Imamichi Y, Mizutani T, Fukami M, Miyamoto K et al. | Human glutathione S-transferase A (GSTA) family genes are regulated by steroidogenic factor 1 (SF-1) and are involved in steroidogenesis. | FASEB J | 227 | 3198–3208 | 2013 |
| Hayashi M, Kataoka Y, Fukami M, Sasano H, Tanaka H, et al. | A 68-year-old phenotypically male patient with 21-hydroxylase deficiency and concomitant adrenocortical neoplasm producing testosterone and cortisol. | Tohoku J Exp Med | 231 | 75–84 | 2013 |
| Igarashi M, Dung VC, Suzuki E, Ogata T, Fukami M, et al. | Cryptic Genomic Rearrangements in Three Patients with 46,XY Disorders of Sex Development. | Plos One | 8 | e68194 | 2013 |
| Fukami M, Homma K, Hasegawa T, Ogata T | Backdoor pathway for Dihydrotestosterone Biosynthesis: Implications for normal and abnormal human sex development. | Dev Dyn | 242 | 320–329 | 2013 |
| Kalfa N, Fukami M, Polak M, Ogata T, Sultan C, et al. | Screening of MAMLD1 mutations in 70 children with 46, XY DSD : identification and functional analysis of two new mutations. | PLoS One | 7 | e32505 | 2012 |
| Koyama Y, Homma K, Fukami M, Murata M et al. | Two-Step Biochemical Differential Diagnosis of Classic 21-Hydroxylase Deficiency and Cytochrome P450 Oxidoreductase Deficiency in Japanese Infants by GC-MS Measurement of Urinary Pregnanetriolone/ Tetrahydrocortisone Ratio and 11 β -Hydroxyandrostene. | Clin Chem | 58 | 741–747 | 2012 |

| | | | | | |
|--|---|--------------------------|------|------------|------|
| Fukami M, Tsuchiya T, Takada S, Ogata T, et al. | Complex genomic rearrangement in the SOX9 5' region in a patient with Pierre Robin sequence and hypoplastic left scapula. | Am J Med Genet A | 158A | 1529–1534 | 2012 |
| Nagasaki K, Iida T, Sato H, Ogawa Y, Kikuchi T, Fukami M, et al. | PRKAR1A mutation affecting cAMP-mediated G-protein-coupled receptor signaling in a patient with acrodysostosis and hormone resistance. | J Clin Endocrinol Metab. | 97 | E1808–1813 | 2012 |
| Ogata T, Fukami M, Yoshida R, Nagata E, Yoshimura Y, et al. | Haplotype analysis of ESR2 in Japanese patients with spermatogenic failure. | J Hum Genet | 57 | 449–452 | 2012 |
| Qin XY, Kojima Y, Kohri K, Hayashi Y, Fukami M, Sone H, et al. | Identification of novel low-dose bisphenol a targets in human foreskin fibroblast cells derived from hypospadias patients. | PLoS One | 7 | e36711 | 2012 |
| Kagami M, Matsuoka K, Nagai T, , Fukami M, Ogata T, et al. | Paternal uniparental disomy 14 and related disorders: Placental gene expression analyses and histological examinations. | Epigenetics | 7 | 1142–1150 | 2012 |
| Miyado M, Nakamura M, Miyado K, Fukami M, Ogata T, et al. | Mamld1 Deficiency Significantly Reduces mRNA Expression Levels of Multiple Genes Expressed in Mouse Fetal Leydig Cells but Permits Normal Genital and Reproductive Development. | Endocrinology | 153 | 6033–6040 | 2012 |
| Qin XY, Sone H, Kojima Y, Hayashi Y, Fukami M, Ogata T, et al. | Individual variation of the genetic response to bisphenol a in human foreskin fibroblast cells derived from cryptorchidism and hypospadias patients. | PLoS One | 7 | e52756 | 2012 |

| | | | | | |
|---|---|---------------------|------|---------|------|
| Fukami M, Shozu M. Ogata T. | Molecular Bases and Phenotypic Determinants of Aromatase Excess Syndrome. | Int J Endocrinol | 2012 | 584807 | 2012 |
| Ogata T, Sano S, Nagata E, Kato F, Fukami M | MAMLD1 and 46,XY Disorders of Sex Development. | Semin Reprod Med | 30 | 410-416 | 2012 |

Ⅲ. 研究成果の刊行物・別刷

性分化疾患の内科的診療に関する全国アンケート調査

2012年7月

性分化疾患（DSD）診療の現状把握のためのアンケート調査 ご協力のお願い

小児科・新生児科
ご担当先生 各位
日本小児内分泌学会
評議員 各位

日本小児内分泌学会性分化委員会
委員長：国立成育医療研究センター
内分泌代謝科 堀川玲子
担当：福岡市立こども病院・感染症センター
内分泌代謝科 都研一
あいち小児保健医療総合センター
内分泌代謝科 濱島崇

謹啓 盛夏の候、皆様には益々ご清栄のこととお慶び申し上げます。

さて、現在、日本小児内分泌学会性分化委員会では、性分化疾患のよりよい診療を目指し、初期対応施設やコンサルタント施設の体系化について検討を行っております。性分化疾患の診療においては、地域の事情に応じ、それぞれ様々な対応が行われていることと思っております。そこで、コンサルタント施設体系化の第一歩として現状把握のため、全国の大学病院、小児専門病院、小児内分泌学会評議員を対象に、全国アンケート調査を企画させていただきました。

つきましては、ご多忙のところ大変恐縮ですが、添付のアンケート調査にお答え頂きますと大変幸甚に存じます。貴施設で依頼が重複した際には、代表者の方お一人がご回答いただきますようお願いいたします。また、恐縮ですが、ご回答は8月20日までによりしくお願いいたします。

なお、中部地区、九州地区の小児内分泌学会評議員の先生方には、パイロット調査として以前にも同様な調査をお願いいたしました。今回、全国調査として再度データを収集したいと思っておりますので、たいへんお手数ですが、再度のご協力のほど、よろしくお願いいたします。

また、このアンケートは、小児内分泌学会性分化委員会が、厚生労働科研難治性疾患克服研究事業「性分化疾患の実態把握と病態解明ならびに標準的診断・治療指針の作成」研究班（H24-難治一般-048）の支援を受けて行うものです。

皆様のご協力が、本邦における性分化疾患診療の大きな前進力となります。何卒、ご協力のほど、よろしくお願い申し上げます。

謹白

性分化疾患（DSD）診療の現状に関する調査（質問のみ抜粋）

1. 貴施設名、診療代表者のお名前をお書きください。
貴施設名
お名前
2. 貴施設でDSD患者の診療を行っていますか。
a. はい（→ 3. へ） b. いいえ（→ 5. へ）
3. 2. で “はい” とお答えになった方にお伺いします。どのようなDSD患者を診療していますか。あてはまるものすべてに○をつけてください。
a. 副腎疾患
b. 非典型的な外性器（ambiguous genitalia）を呈し、性別決定の判断を要する症例
c. 非典型的な外性器を呈し、外科的、泌尿器科的治療が必要な症例
d. 単独の外性器異常のみをもち性別決定を迷わない症例
（例：矮小陰茎、尿道下裂のみなど）
e. その他：具体的に
4. 2. で “はい” とお答えになった方にお伺いします。DSDの診療で困ったとき、主にどこ（だれ）に相談されますか。
5. 2. で “いいえ” とお答えになった方にお伺いします。DSD患者が受診した場合、どこの医療機関に紹介されていますか。受診歴がない場合は“受診歴なし”と記載してください。
以下、全ての方におたずねします。
6. 過去5年間にDSD患者の紹介を受けたことがありますか。
a. はい b. いいえ
7. a. はい の場合、どこの施設から紹介を受けましたか。
8. 自施設でDSD患者に対する外科的、泌尿器科的対応を行っていますか。
a. はい b. いいえ
9. b. いいえ の場合、外科的、泌尿器科的対応をどこに依頼していますか。
10. 貴施設には、性決定委員会のような多職種によるDSD診療チーム体制がありますか。
a. はい b. いいえ
11. 10. で “はい” とお答えになった方にお伺いします。DSD診療チームの構成メンバーを教えてください。
例：小児内分泌科医、小児泌尿器科医、看護師、臨床心理士など
12. 関連病院あるいは貴地域でDSD患者が生じた場合、患者の主な受診/紹介病院など、患者の流れはどのようになりますか。（例：〇〇大学に紹介するなど）
13. 学会としてDSD患者に対する地域毎の初期対応施設を設定した場合、初期対応施設として登録が可能ですか。
a. はい b. いいえ
14. さらに、コンサルタント施設（中核施設）を設定した場合、コンサルタント施設（中核施設）として登録が可能ですか。
a. はい b. いいえ
15. 13、14. で “いいえ” とお答えになった方にお伺いします。その理由は何でしょうか。
16. その他ご意見、ご要望がありましたらご記載ください。

ご協力ありがとうございました。

アンケート集計結果

・評議員 回答率

全員 93/158 人 (58.9%)
施設内で誰か1人が回答していればよしとすると、
131/158 人 (82.9%)

・大学・小児病院 回答率

全部 75/107 施設 (70.1%)
大学 62/86 大学 (72.0%)
小児専門施設 13/21 施設 (61.9%)

・総合（調査した全施設）回答率

121/170 施設 (71.1%)

・高度な外科治療が可能 34 施設

北海道 (2) : 北大、旭川医大
東北 (2) : 東北大、宮城こども
関東 (15) : 筑波大、千葉こども、さいたま市立、成育、慶応、都立、医科歯科、慈恵、東大、東邦、聖マリ、神奈川こども、北里、自治医科、獨協大越谷
甲信越 (3) : 新潟市民、新潟大、山梨大
北陸 (2) : 金沢医大、金沢大
東海 (2) : 名市大、あいち小児
近畿 (3) : 京大、大阪母子、大阪市立総合医療
中国 (1) : 山口大
九州・沖縄 (4) : 福岡こども、大分大、宮崎大、鹿児島大

・性別決定が可能 49 施設

北海道 (2) : 北大、旭川医大
東北 (4) : 東北大、宮城こども、岩手医大、山形大
関東 (18) : 筑波大、千葉こども、東京歯科、さいたま市立、成育、慶応、都立、駿河台日大、医科歯科、慈恵、東大、聖マリ、神奈川こども、川崎市立、北里、自治医科、獨協医大、獨協大越谷
甲信越 (3) : 新潟大、信州大、山梨大
北陸 (3) : 富山大、金沢医大、金沢大

東海 (4) : 浜医大、名市大、あいち小児、名古屋市立西部
近畿 (7) : 京都府立、大阪母子、関西医大、大阪けいさつ、
大阪市大、阪大、大阪市立総合医療
山陽 (2) : 岡山大、広島赤十字
山陰 (2) : 島根大、鳥取大
九州・沖縄 (4) : 九州労災、産業医大、福岡こども、鹿児島大

・外科＋性別決定可能

28 施設

北海道 (2) : 北大、旭川医大
東北 (2) : 東北大、宮城こども
関東 (14) : 筑波大、千葉こども、さいたま市立、成育、慶応、都立、医
科歯科、慈恵、東大、聖マリ、神奈川こども、北里、自治医
科、獨協大越谷
甲信越 (2) : 新潟大、山梨大
北陸 (2) : 金沢医大、金沢大
東海 (2) : 名市大、あいち小児
近畿 (2) : 大阪母子、大阪市立総合医療
九州・沖縄 (2) : 福岡こども、鹿児島大

・遺伝子診断可能

22 施設

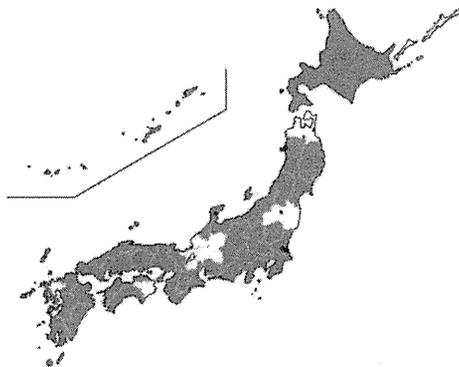
北海道 (2) : 北大、旭川医大
東北 (3) : 東北大、岩手医大、山形大
関東 (8) : さいたま市立、成育、慶応、都立、医科歯科、女子医大、東
大、北里
甲信越 (1) : 信州大
北陸 (2) : 金沢医大、金沢大
東海 (1) : 浜医大
近畿 (1) : 阪大
山陽 (3) : 川崎医大、岡山大、広島赤十字
山陰 (1) : 鳥取大

・内科治療可能 74 施設

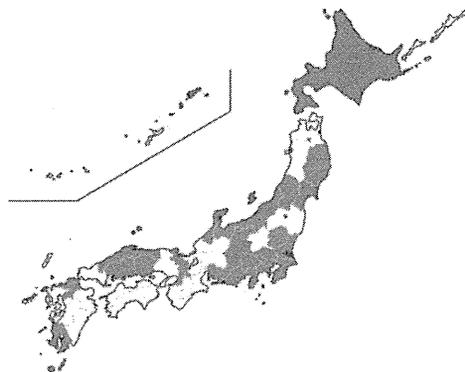
北海道 (3) : 北大、旭川医大、札幌医大
東北 (5) : 東北大、宮城こども、秋田大、岩手医大、山形大
関東 (25) : 筑波大、千葉こども、東京歯科、さいたま市立、成育、慶応、
都立、駿河台日大、日大板橋、虎の門、医科歯科、慈恵、東
大、東邦、聖マリ、神奈川こども、茅ヶ崎、
川崎市立、北里、東海大、自治医科、獨協医大、

- 獨協大越谷、群馬大、群馬県立小児
- 甲信越 (4) : 新潟市民、新潟大、信州大、山梨大、
- 北陸 (3) : 富山大、金沢医大、金沢大
- 東海 (5) : 浜松医療センター、浜医大、名市大、あいち小児、
名古屋市立西部
- 近畿 (9) : 京都府立、京大、大阪母子、関西医大、大阪けいさつ、大阪
市大、阪大、大阪市立総合医療、兵庫医大
- 山陽 (6) : 川崎医大、岡山大、広島赤十字、広島鉄道、
呉医療センター、山口大
- 山陰 (2) : 島根大、鳥取大
- 四国 (4) : 愛媛大、住友別子、香川小児、高知大
- 九州・沖縄 (8) : 九大、九州労災、産業医大、熊本大、熊本中央、宮崎
大、福岡こども、鹿児島大

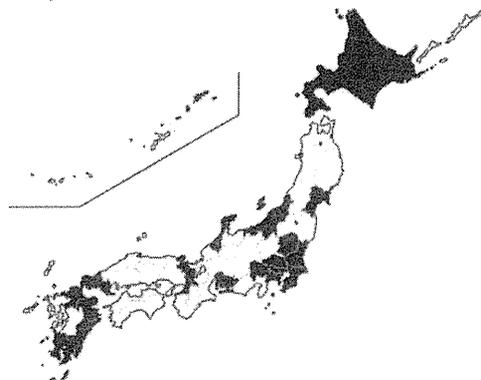
回答



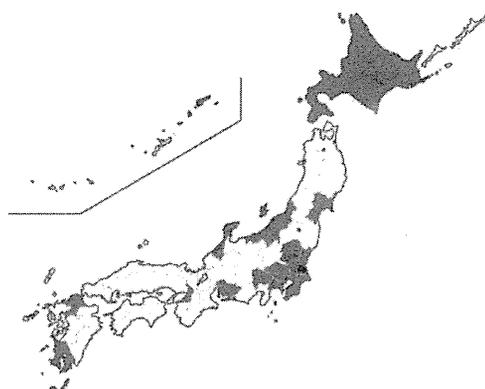
性別判定



外科的対応



性別判定+外科的対応



日本小児内分泌学会における演題発表（抄録）

本邦における性分化疾患（DSD）診療の現状把握のための全国アンケート調査結果

【はじめに】日本小児内分泌学会の性分化委員会では、本邦における性分化疾患（DSD）診療の体系化を目指し、関連学会との意見交換、ウェブカンファレンスの試行などを行ってきた。今回、その一環として本邦における DSD 診療の現状把握のためのアンケート調査を実施した。

【対象】日本小児内分泌学会評議員（158 人）、大学病院小児科（86 施設）、小児専門施設（21 施設）。

【方法】DSD 診療の有無、DSD 診療チームの有無とその構成職種、対応可能な範囲（高度な外科治療、社会的性別決定、遺伝子診断など）をプリコード形式で、紹介や転院先、相談先、自由意見に関しては自由回答形式にてアンケート調査を行った。

【結果】回答率は、評議員 131/158 人（83%）、大学 62/86 施設（72%）、小児専門施設 13/21 施設（62%）であり、総合すると 121/170 施設（71%）であった。6 県からは回答が得られなかった。DSD 診療チームがあるのは 22 施設で、その構成職種は小児内分泌科医（100%）、泌尿器科または外科医（100%）の他に、産婦人科 13（59%）、遺伝科 16（73%）、精神科 6（6%）、臨床心理士 8（36%）、看護師 13（59%）、MSW 9（41%）などであった。高度な外科治療、社会的性別判定、高度な外科治療＋社会的性別判定が可能と回答のあった施設は、それぞれ 34、49、28 施設であった。関東地区に対応可能施設が集中する一方、隣接県にも対応可能施設が存在しない地区（中国、四国、東北）も存在するなど地域差を認めた。遺伝子検査が可能との回答は 22 施設であった。自由意見には、ウェブカンファレンス体制の構築、地方の患者への配慮を求める意見などが多く寄せられた。

【結論】本邦の DSD 診療の現状をおおまかに把握することができた。診断・治療（外科的治療を含む）が客観的に可能と考えられている施設数とは乖離があり、今後関連学会とも協力して回答の妥当性を検討し、DSD 対応施設マップの作成、ウェブカンファレンスなどを通じ体系化を目指していきたい。

性分化疾患の外科的診療に関する全国アンケート調査

研究目的

DSDの治療指針作成を目指す研究では、臨床現場における外科的対応のこれまでの実績を把握する必要がある。小児泌尿器科学会による専門的医師の選定は、自薦に基づいているため、これらの医師の実績を調査することが求められた。最終的には、近い将来に、認定基準を整備することが望まれる。

研究方法

31名の相談窓口医に、以下に示す内容の手術の実績（症例数）を質問した。すなわち、①性腺・内性器に対する外科的検査（腹腔鏡検査・生検）、②性腺に対する外科的治療（腹腔鏡下摘出）、③内性器に対する外科的治療（前立腺小室切除、総排泄腔遺残に対する膣形成）、④外性器に対する外科的治療（停留精巣合併の尿道下裂形成術、外陰膣形成）を調査項目とした。

研究成果

31名の31施設のうち19施設から回答を得た。実績の症例数は一部の施設で、過剰に多いものがあるが、診断基準の相違によるものと思われる。（表参照）

19施設中、3年間にまったく実績を持たない施設が3施設認められた。また表に掲載された19施設を除く、残り12施設からは回答が得られず、その施設では実績が少ない可能性が示唆される。

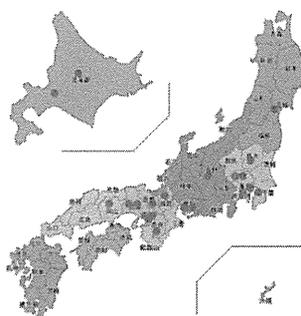
最近3年間の施設別のDSDの外科的対応症例数(19施設)

| 施設 | 1 | 2 | 3 | 4 | 5 | 6 | 7 | 8 | 9 | 10 | 11 | 12 | 13 | 14 | 15 | 16 | 17 | 18 | 19 | 総計 | |
|---|---|---|---|---|---|---|----|---|----|----|----|----|----|----|----|----|----|----|----|----|-----|
| 性腺・内性器に対する外科的検査 | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | |
| 腹腔鏡検査または性腺生検が行われた性腺形成異常または性腺機能不全の症例数 | 0 | 3 | 3 | 2 | 0 | 0 | 10 | 1 | 19 | 19 | 6 | 83 | 9 | 19 | 4 | 2 | 2 | 2 | 0 | | 184 |
| 性腺に対する外科的治療 | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | |
| 腹腔鏡下精巣固定術または性腺摘出術が行われた性腺形成異常または性腺機能不全の症例数 | 2 | 3 | 5 | 0 | 2 | 0 | 5 | 1 | 7 | 15 | 2 | 2 | 6 | 7 | 2 | 1 | 2 | 67 | 0 | | 129 |
| 内性器に対する外科的治療 | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | |
| 拡大前立腺小室切除術が行われた性分化疾患の症例数 | 0 | 0 | 0 | 0 | 1 | 0 | 3 | 0 | 1 | 0 | 0 | 2 | 4 | 0 | 0 | 0 | 0 | 1 | 2 | | 14 |
| 総排泄腔遺残に対する膣形成術が行われた症例数 | 0 | 6 | 0 | 0 | 0 | 0 | 4 | 1 | 1 | 1 | 3 | 0 | 3 | 1 | 0 | 0 | 1 | 2 | 0 | | 23 |
| 外性器に対する手術 | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | |
| 片側または両側性の非触知精巣を合併する尿道下裂に対する形成術 | 0 | 0 | 5 | 0 | 1 | 2 | 6 | 1 | 0 | 6 | 3 | 2 | 1 | 2 | 1 | 3 | 4 | 8 | 0 | | 45 |
| 女兒外陰膣形成術and/or造膣術 | 4 | 4 | 5 | 1 | 1 | 0 | 11 | 3 | 5 | 5 | 2 | 4 | 20 | 2 | 0 | 1 | 1 | 2 | 0 | | 71 |

国内の分布は、関東地方、関西地方に集中している傾向があり、九州、四国、中国、甲信越、東北地方には、回答した相談窓口医が過少であった。

臨床現場への研究成果の活用

集計結果を小児泌尿器科学会理事会、小児内分泌学会DSD委員会に公表した。今後の専門医認定方法や外科的治療の標準化の開発に向けて活用することになった。



性分化疾患相談医

小児内分泌学会

- 向井徳男（旭川厚生病院）
- 有阪治（独協医科大学小児科）
- 石井智弘（慶應大学医学部小児科）
- 堀川玲子（国立成育医療研究センター 内分泌代謝科）
- 緒方勤（浜松医大小児科）
- 濱島崇（あい知県立こども医療センター）
- 依田忍（大阪府立母子保健総合医療センター消化器内分泌科）
- 都研一（福岡市立こども病院）

小児泌尿器科学会

| | | |
|--------|---------------------|------|
| 青木 勝也 | 奈良県立医科大学 | 泌尿器科 |
| 井川 靖彦 | 東京大学 | 泌尿器科 |
| 大塩 猛人 | 国際医療福祉大学病院 | 小児外科 |
| 大島 一寛 | 弘医会 福岡鳥飼病院 | 泌尿器科 |
| 柿崎 秀宏 | 旭川医科大学 | 泌尿器科 |
| 兼松 明弘 | 京都大学大学院医学研究科 | 泌尿器科 |
| 鯉川 弥須宏 | 福岡市立こども病院・感染症センター | 泌尿器科 |
| 後藤 隆文 | 国立病院機構 岡山医療センター | 小児外科 |
| 坂井 清英 | 宮城県立こども病院 | 泌尿器科 |
| 坂本 亘 | 大阪市立総合医療センター | 泌尿器科 |
| 佐藤 裕之 | 東京都小児総合医療センター | 泌尿器科 |
| 島 博基 | 兵庫医科大学 | 泌尿器科 |
| 島田 憲次 | 大阪府立母子保健総合医療センター | 泌尿器科 |
| 上仁 数義 | 国立法人 滋賀医科大学 | 泌尿器科 |
| 杉多 良文 | 兵庫県立こども病院 | 泌尿器科 |
| 杉本 周路 | 豊仁会三井病院 | 泌尿器科 |
| 宋 成浩 | 獨協医科大学越谷病院 | 泌尿器科 |
| 武田 正之 | 山梨大学医学部 | 泌尿器科 |
| 多田 実 | 埼玉県立小児医療センター | 泌尿器科 |
| 辻 克和 | 社会保険中京病院 | 泌尿器科 |
| 中井 秀郎 | 自治医科大学 とちぎ子ども医療センター | 泌尿器科 |
| 野々村 克也 | 北海道大学大学院医学研究科 | 泌尿器科 |
| 西澤 秀治 | 長野市民病院 | 泌尿器科 |
| 林 祐太郎 | 名古屋市立大学大学院医学研究科 | 泌尿器科 |
| 本間 澄恵 | 千葉県こども病院 | 泌尿器科 |
| 松井 太 | 大阪府立母子保健総合医療センター | 泌尿器科 |
| 松本 富美 | 大阪府立母子保健総合医療センター | 泌尿器科 |
| 山口 孝則 | 福岡市立こども病院・感染症センター | 泌尿器科 |
| 山崎 雄一郎 | 神奈川県立こども医療センター | 泌尿器科 |
| 山高 篤行 | 順天堂大学医学部 | 小児外科 |
| 吉野 薫 | 愛知県立あいち小児保健医療総合センター | 泌尿器科 |