

序 文

「厚生労働科学研究費補助金難治性疾患政策研究事業 ホルモン受容機構異常に関する調査研究班」は、発足以来 30 年近くの歴史を持ち、ホルモン受容機構の異常に起因する難病の病態解明や、それらの疾患の診断および新たな治療開発のため、これまで多大な貢献を行ってきました。現在の研究班は、甲状腺、副甲状腺、糖尿病の 3 領域において、発症頻度が稀なため患者実態が把握できていない疾患や、診療指針が未確立な稀少疾患に関して、診断基準・治療指針の策定に取り組んでおり、この度、最終年度の成果のまとめをするに至りました。甲状腺部会では(1)甲状腺中毒性クリーゼ、(2)悪性眼球突出症、(3)粘液水腫性昏睡、(4)甲状腺ホルモン不応症、(5)バセドウ病再燃再発、副甲状腺部会では(6)偽性副甲状腺機能低下症、(7)くる病・骨軟化症、(8)低Ca血症性疾患、(9)ビタミンD欠乏・不足症、糖尿病部会では、(10)インスリン抵抗症（インスリン受容体異常症 A型, B型, 亜型）、(11) Wolfram 症候群、Wolfram 症候群関連疾患、(12)脂肪萎縮症を、調査研究課題として取り上げてきました。これまでに、『甲状腺中毒性クリーゼの診療ガイドライン』、『バセドウ病悪性眼球突出症の診断基準と治療指針』、『くる病・骨軟化症診断マニュアル』、『甲状腺ホルモン不応症の診断基準と重症度分類』『ビタミンD不足・欠乏の判定指針』を公表いたしました。本年度は、さらに、『バセドウ病悪性眼球突出症の診断基準と治療指針』の改定を行ない、『甲状腺ホルモン不応症の遺伝子診断の手引き』、『インスリン受容体異常症の診断基準案および重症度分類案』を策定、公表いたしました。

ここに、平成 29 年度の研究報告書がまとまりました。この報告書が今後のホルモン受容機構異常症の病態理解の参考となり、それらの疾患に苦しむ患者の診断と治療の発展に貢献することを願っております。最後に、本事業をご支援して頂いている厚生労働省健康局疾病対策課の方々に深く御礼申し上げます。

平成 30 年 5 月

和歌山県立医科大学 内科学第一講座 赤水尚史