

## 21 水酸化酵素欠損症に関する研究

### 研究分担者

棚橋祐典 旭川医科大学小児科講座講師

### 研究要旨

21水酸化酵素欠損症に関する小児科から成人科へのトランジション、出生前診断・治療の現状、合併症等に関する実態把握の追加二次調査を行った。

#### A. 研究目的

本研究の目的は、21 水酸化酵素欠損症（以下 21OHD）に関する小児科から成人科へのトランジション、出生前診断・治療の現状、合併症等を含む実態把握である。すなわち 2003 年～2007 年の症例を対象に行われた平成 20 年度副腎ホルモン産生異常症全国疫学調査における 21OHD 症例において、二次調査の回答のあった 633 例のその後の追加調査（アンケート）をおこなう。

#### B. 研究方法

平成 20 年度厚生労働省科学研究費補助金・難治性疾患等克服研究事業「副腎ホルモン産生異常に関する調査研究」班 2003 年 1 月 1 日～2007 年 12 月 31 日（5 年間）に全国疫学調査を行い、21OHD の発症頻度と成人身長予後、高度肥満の割合（男性 23%、女性 16%）、性・年齢別のグルココルチコイド投与量ならびに出生前診断についての実態を明らかにした。しかしながら、合併症および予後についての調査は十分ではなかった。また、罹患者に対する出生前診断は、17 例で行われていたという結果を得ることができたが、発端者以降の同胞に対する現状についての調査は施行されていない。平成 29 年に、21OHD に関する小児科から成人科へのトランジション、出生前診断・治療の現状、合併症等に関する実態把握の追加二次調査を行う。

#### （倫理面への配慮）

研究は旭川大学医学部大学医学部の承認のもとに行った（資料 1 参照）。また「厚生労働科学研究における利益相反（Conflict of Interest : COI）の管理に関する指

針」（平成 20 年 3 月 31 日付け科発 第 0331001 号厚生労働省大臣官房厚生科学課長決定）を遵守した。

#### C. 研究結果

アンケート調査票を対象症例の機関に送付した（資料 2 および資料 3 参照）。当初の結果回収は平成 29 年 12 月末日であったが、回収率はおよそ 45%であった。現在、未回収の施設に再度協力を依頼し、回収率をあげる努力を継続している。

#### D. 考察

今回、実態把握の追加二次調査を行った。次年度に結果を解析予定である。

#### E. 結論

21OHD に関する小児科から成人科へのトランジション、出生前診断・治療の現状、合併症等に関する実態把握の追加二次調査を行った。

#### G. 研究発表

##### 1. 論文発表

なし

##### 2. 学会発表

なし

厚生労働科学研究費補助金（難治性疾患克服研究事業）  
分担研究報告書

H. 知的財産権の出願・登録状況

1. 特許取得

なし

2. 実用新案登録

なし

3. その他

なし