

リポイド過形成症に関する研究

研究分担者 石井智弘 慶應義塾大学医学部小児科学教室准教授

研究要旨

日本小児内分泌学会評議員、日本内分泌学会評議員を対象とした全国一次調査を行い、2017年12月1日の時点で我が国でフォローされているリポイド過形成症54例を確認した。推定有病率は2.1人/100万人(95%信頼区間1.9~2.4)であった。

国の有病率は2.1人/100万人(95%信頼区間1.9~2.4)と推定された。

A. 研究目的

リポイド過形成症(あるいは先天性リポイド副腎過形成症)は副腎と性腺のすべてのステロイドホルモン生合成が障害される指定難病である。2003~2007年を対象に行われた副腎ホルモン産生異常に関する調査研究班の全国疫学調査では、29例が報告されている。その後 Bakerら(J Clin Endocrinol Metab 2006;91:4781-4785)により、副腎・性腺のステロイドホルモン生合成障害がより軽症な非古典型が報告されている。本研究の目的は、古典型および非古典型を含めた先天性リポイド副腎過形成症の現時点での有病率を推定し、さらにそれぞれの病型の臨床的特徴を解明すること、である。

D. 考察

今回の全国調査では、先天性リポイド副腎過形成症が54例、推定有病率が100万人当たり2.1人と算出された。これは、2003~2007年の全国調査と同程度と考えられた。また、症例の大部分が日本小児内分泌学会評議員の施設でフォローされていることが判明した。これが、内分泌内科系施設における低い回収率の影響なのか、内科に転科している症例が極端に少ないのか現時点では不明である。今後二次調査を行い、古典型および非古典型それぞれの有病率、男女比、臨床的特徴を解明する予定である。

B. 研究方法

日本小児内分泌学会評議員および日本内分泌学会評議員へ全国調査を行い(資料4参照)、2017年12月1日の時点でフォロー中の先天性リポイド副腎過形成症の症例数を収集した。

E. 結論

2017年12月1日の時点で我が国でフォローされている先天性リポイド副腎過形成症は54例で、推定有病率は2.1人/100万人(95%信頼区間1.9~2.4)であった。

(倫理面への配慮)

慶應義塾大学医学部倫理委員会の承認に基づいて行った。

G. 研究発表

1. 論文発表
なし
2. 学会発表
なし

C. 研究結果

153施設が一次調査に回答した(回答率20.2%)。日本小児内分泌学会評議員に限定すると、回答率は55.3%まで上昇した。収集された先天性リポイド副腎過形成症の総症例数は全体で54例、日本小児内分泌学会評議員の施設に限定すると51例であった。回答の有無と患者数が独立していると仮定した場合の我が

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