

先天性副腎低形成症に関する研究

研究分担者 勝又 規行 国立成育医療研究センター研究所子内分泌研究部上級研究員

研究要旨

先天性副腎低形成症の診断・治療指針 概要(診断基準を含む)の改定案を作成し、学会承認を得た。

A. 研究目的

先天性副腎低形成症の診断・治療指針 概要(診断基準を含む)を改定し、その診療を向上させる。

B. 研究方法

難病情報センターホームページの診断・治療指針 概要(診断基準を含む)(2017年版)を基に改定案を作成し、その承認を得る。

(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(承認番号 20170131)。

C. 研究結果と考察

昨年度に先天性ACTH不応症が新たに難病指定を受けたので、それと整合性を保つように、先天性副腎低形成症診断・治療指針 概要(診断基準を含む)の改定案を作成した(副腎ホルモン産生異常に関する調査研究平成30年度総括・分担研究報告書 参照)。

本年度、改定案について日本小児内分泌学会による承認を得た(資料1)。今後、指定難病検討委員会の承認を得て、公開することを目標にする。

D. 結論

先天性副腎低形成症の診断・治療指針 概要(診断基準を含む)の改定案を作成し、学会による承認を得た。

E. 健康危険情報

なし

F. 研究発表

1. 論文発表

Ishii T, Hori N, Amano N, Aya M, Shibata H, Katsumata N, Hasegawa T. Pubertal and adult testicular functions in nonclassic lipoid congenital adrenal hyperplasia: a case series and review. J Endocr Soc 3(7):1367-137, 2019.

福岡智哉, 勝又規行, 他. 男性化徴候を契機に診断された非古典型21水酸化酵素欠損症の一例. 日本内分泌学会雑誌 95 (Suppl. 第28回臨床内分泌代謝 Update Proceeding):128-130, 2019.

2. 学会発表

太田知子, 勝又規行. DAX-1 新規ノンストップ変異を有した先天性副腎低形成症の兄弟. 第92回日本内分泌学会学術総会, 仙台, 5月9-11日, 2019.

大沼真輔, 勝又規行, 他. 男性化徴候から学童期に診断され、補充療法を要した21水酸化酵素欠損症の2例. 第53回日本小児内分泌学会学術集会, 京都, 9月26-28日, 2019.

棚橋祐典, 勝又規行, 他. 本邦における21水酸化酵素欠損症の予後調査. 第29回臨床内分泌代謝 Update, 高知, 11月29-30日, 2019.

G. 知的財産権の出願・登録状況

(予定を含む。)

1. 特許取得

なし

2. 実用新案登録

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

3. その他

なし