

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療ガイドラインの改定案を作成し、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

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、2017年度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(資料2)。

2018年度には、改定案を日本小児内分泌学会理事会での審議に諮った。

2019年度には、日本小児内分泌学会理事会で、改定案の承認を得た。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. 考察

改訂案では、先天性 ACTH 不応症との鑑別が明確になり、先天性副腎低形成症の診療の向上に寄与すると期待される。

近年、新しい亜型の存在が相次いで明らかになってきているので、今後は、それらを組み入れた改定案の作成

が必要となると考えられる。

E. 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。

F. 研究発表

1. 論文発表

勝又規行. 先天性副腎低形成. 内分泌代謝科専門医研修ガイドブック 初版(日本内分泌学会編)診断と治療社, 東京, pp429-430, 2018

2. 学会発表

なし

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

3. その他

なし