厚生労働科学研究費補助金（難治性疾患政策研究事業）
難治性疾患の継続的な疫学データの収集・解析に関する研究（H29-難治等(難)-一般-057 ）
総合研究報告書

偽性副甲状腺機能低下症とその類縁疾患および副甲状腺機能低下症の全国疫学調査

研究協力者：高谷里依子（千葉大学予防医学センター）
研究代表者：中村好一（自治医科大学地域医療学センター公衆衛生学部門）

研究要旨：偽性副甲状腺機能低下症とその類縁疾患および副甲状腺機能低下症の全国疫学調査を施行した。20年前の同様の調査と比較し、両疾患とも患者数の増加を認めた。また、両疾患の症状や合併症を明らかにした。

A．研究目的

1997年に施行された全国疫学調査において偽性副甲状腺機能低下症（PHP）および副甲状腺機能低下症の10万人あたりの有病率はそれぞれ0.34人（95%信頼区間:0.26-0.42）、0.72人（95%信頼区間:0.55-0.88）と算出された。その後20年間、わが国における同様の検討はなされていない。

現在のわが国におけるPHPとその類縁疾患および副甲状腺機能低下症の患者数を把握してその臨床的特徴を明らかにする。

B．研究方法

“難病の患者数と臨床疫学像把握のための全国疫学調査マニュアル”に示された方法によって全国の内科、小児科、神経科、神経内科より抽出された診療科を対象に、2017年の１年間の受診患者について調査を行なった。対象疾患はPHP、偽性偽性副甲状腺機能低下症(PPHP)、Progressive osseous heteroplasia(POH)、Acrodysostosis、副甲状腺機能低下症（二次性を除く）とした。

一次調査として、2018年2月に、上記方法にて抽出された病院に、上記患者の有無と症例数を問い合わせた。返答のなかった病院に、2018年8月一次調査の再依頼を施行した。二次調査としては、一次調査で「症例あり」と回答した施設に2018年10月に個人調査票を配布した。

（倫理面への配慮）

千葉大学倫理委員会へ研究計画書を提出し、承認を得た。課題名：偽性副甲状腺機能低下症とその類縁疾患および副甲状腺機能低下症（二次性を除く）の全国疫学調査研究（承認番号2940）

C．研究結果

層化無作為抽出により全国13506診療科のうち抽出された3501診療科（27%）に診断基準と一次調査表を送付した。このうち1807診療科から回答が得られ、患者数は、PHP1480人（95%信頼区間:1140-1830）、副甲状腺機能低下症2300人（95%信頼区間:1190-3420）と推定された。二次調査では、PHP及び疑い251名、副甲状腺機能低下症及び疑い360名、の個人調査票を回収することができた。PHPの内訳はPHP1A（変異あり）52名、PHP1A（臨床診断）58名、PHP1B（メチル化異常あり）40名、PHP1B（臨床診断）72名であった。PHP1A（変異あり）では、円形顔貌を90%、短指（趾）症を96%、異所性骨化を41%、精神発達遅滞を79%、甲状腺機能低下症を92%に認めた。

一方、PHP1B（メチル化異常あり）では、円形顔貌を32%、短指（趾）症を10%、精神発達遅滞を10%、甲状腺機能低下症を23%に認めた。副甲状腺機能低下症の内訳は特発性が238名、22q11.2欠失症候群が72名、HDR（Hypoparathyroidism, Deafness, Renal dysplasia）症候群が19名、カルシウム感知受容体(CaSR)異常症が18名であった。特発性副甲状腺機能低下症では、腎機能障害を35%、脂質異常症を32%、高血圧を25%に認めた。22q11.2欠失症候群では、精神発達遅滞を80%、心血管系異常を68%、腎機能障害を

35%に認めた。HDR症候群では難聴を76%、精神発達遅滞を33%、腎機能障害を28%に認めた。

D．考察

両疾患の患者数増加にはrecognitionの問題および真の増加が関与している可能性がある。PHP、副甲状腺機能低下症とも症状や合併症は病因により異なった。

E．結論

全国アンケート調査から、偽性副甲状腺機能低下症、副甲状腺機能低下症の症状や合併症などの臨床像を明らかにした。

F．研究発表

1．論文発表　なし

2．学会発表

高谷里依子，皆川真規，窪田拓生，井上大輔，杉本利嗣，福本誠二，大薗恵一，中村好一：偽性副甲状腺機能低下症とその類縁疾患および副甲状腺機能低下症の全国アンケート調査(臨床プログラム推進委員会企画)　第37回日本骨代謝学会学術集会
神戸　2019.10.10-12

高谷里依子，皆川真規，窪田拓生，井上大輔，杉本利嗣，福本誠二，大薗恵一，中村好一：偽性副甲状腺機能低下症の臨床疫学像(全国疫学調査の結果から)　第53回日本小児内分泌学会学術集会　京都　2019.09.26-28