

厚生労働科学研究費補助金（難治性疾患政策研究事業）
総括研究報告書

ホルモン受容機構異常に関する調査研究

研究代表者 大藪 恵一 医誠会国際総合病院難病医療推進センター長

研究要旨：甲状腺ホルモン不応症の治療指針策定が終了し、書籍として公表し、研究成果の社会還元を行った。前研究班で作成した、「甲状腺クリーゼ診療ガイドライン 2017」の有用性を検証するために多施設前向きレジストリー研究を実施した。甲状腺クリーゼ患者 110 名の情報が登録され、予後要因として、低い BMI、ショック、低い左室駆出率は予後不良と関連し、38 度以上の発熱は予後良好と関連した。2012 年に実施した全国疫学調査よりも 30 日後死亡率は 5.5%と、全国疫学調査の死亡率 10.7%の約半分であった。本診療ガイドライン 2017 が甲状腺クリーゼ診療に有効であることが明らかとなった。

副甲状腺機能低下症の鑑別診断、鑑別フローチャートの改訂を行った。また、日本骨代謝学会学術集会で「低カルシウム血症鑑別診断の手引きおよび（偽性）副甲状腺機能低下症の診断基準の改訂」を発表し、改訂に関する意見を募った。ビタミン D 抵抗性くる病/骨軟化症の多くを占める X 連鎖性低リン血症性くる病/骨軟化症 (XLH) の診療ガイドライン作成委員会を発足させ、クリニカルクエスチョンを設定し、文献検索を行った。さらに、ビタミン D 抵抗性くる病/骨軟化症レジストリー構築により、殆どの原因を占める XLH と腫瘍性骨軟化症の臨床像の相違、および XLH の小児期から成人期への合併症の増加が示された。

インスリン抵抗症の新たな疾患分類・診断基準に基づいて、「インスリン抵抗症」、「脂肪萎縮症候群」および「ウォルフラム症候群」電子疾患レジストリーを構築し、患者登録を進めた。インスリン抵抗症と脂肪萎縮症に対して SGLT2 阻害剤の効果を検討する医師主導治験の結果を取りまとめて論文公表した。日本内分泌学会臨床重要課題「脂肪萎縮症候群のアンケート調査と疫学調査研究—特に部分性脂肪萎縮症候群を中心に—」において「造血幹細胞移植 (HSCT) 後に生じる部分性脂肪萎縮症 (PLD) の実態調査」の一次アンケート調査を実施中である。

石井角保・新潟県立看護大学・教授
井上大輔・帝京大学・教授
小川 渉・神戸大学・教授
田部勝也・山口大学・講師
海老原健・自治医科大学・准教授
三宅吉博・愛媛大学・教授
古川安志・和歌山県立医科大学・講師
難波範行・鳥取大学・教授
窪田拓生・大阪大学・准教授

① **甲状腺部会**：甲状腺ホルモン不応症班は診療ガイドライン作成を進めており、本研究では、診療ガイドラインの完成後（1 年目）、TSH 産性下垂体腺腫と統合した発展ガイドラインの策定（2-3 年目）と、患者レジストリーの構築を行う（1-3 年目）。甲状腺クリーゼ班は、現行の診療ガイドラインの有効性を評価するとともに、依然として残るクリニカルクエスチョンを明らかにする（2-3 年目）ことを目的として、世界初となる本症の多施設前向きレジストリー研究を開始する（1 年目）。

② **副甲状腺部会**：偽性副甲状腺機能低下症の診断基準の見直しを行う（1 年目）。副甲状腺機能低下症現況調査結果を論文報告し（1 年目）、その結果と新知見を取り入れた副甲状腺機能低下症の病型分類を作成する（1 年目）。さらに、診療ガイドラインを作成する（2-3 年目）。新規知見を取り入れて、低カルシウム血症の鑑別診断の手引きを改訂する（1 年目）。ビタミン D 抵抗性くる病/骨軟化症については、新規治療法を含めた診療ガイドラインを作成する（1-2 年目）。関連疾患のレジストリー構築し（1 年目）、診療ガイドラインの妥当性を検討する（2-3 年目）。

インスリン部会：インスリン抵抗症の診断基準は作成以来20年以上に亘り改定がないため、診断基準

A. 研究目的

内分泌代謝領域の甲状腺、副甲状腺・ビタミン D、糖尿病の 3 領域に関してホルモン受容機構異常症の研究を行う。具体的には、甲状腺ホルモン不応症(80)、甲状腺クリーゼ、偽性副甲状腺機能低下症(235)、副甲状腺機能低下症(236)、ビタミン D 抵抗性くる病・骨軟化症(238)、ビタミン D 依存性くる病・骨軟化症(239)、インスリン作用障害糖尿病、ウォルフラム症候群(233)、脂肪萎縮症(265)を対象とする（括弧内は指定難病番号）。これらの疾患の患者実態や診療指針に関して未確立な点に対し、全国調査や新たな診断基準と治療指針の策定を関連学会と共同で行う。また、これらの成果を国民や非専門医に広く周知・啓発する。

改定（1年目）と治療ガイドライン作成を行うとともに難病指定を目指す（2-3年目）。難病指定後のウォルフラム症候群の実態を把握するとともに（1年目）、診断基準、診療指針の必要に応じた改定・策定を行い、学会等により、疾患の周知・啓発を図る（2-3年目）。脂肪萎縮症のレジストリ整備（1年目）や疫学調査、先天性症例の原因遺伝子の探索などにより診断基準および診療ガイドラインの必要に応じた改定・策定を行う（2-3年目）。

B. 研究方法

① 甲状腺部会

- 甲状腺ホルモン不応症：診療ガイドラインは GRADE アプローチに従った策定を継続する。令和3年度（R3）は学会承認を得て公表し、TSH 産性下垂体腺腫との統合ガイドライン作成を開始する。また、難病プラットフォームを用いて患者レジストリ構築を行い（R3）、本症の実態把握を行う（R4-5）。（研究分担者の山田が担当）
- 甲状腺クリーゼ：平成30年度に開始した多施設前向きレジストリ研究では Web 上のデータ管理システムである REDCap を利用し、診断から半年後までの診療情報を集積する（R3）。関連する学術集会、学会ホームページ、学術誌、電子メールを通じて全国の専門施設・専門医に継続的に参加・登録を促し症例の蓄積を図る（R3）。新たに得られた情報をまとめる（R4-5）（研究分担者の古川が担当）。

② 副甲状腺部会

- 副甲状腺機能低下症、偽性副甲状腺機能低下症：直近の3年間で、副甲状腺機能低下症、偽性副甲状腺機能低下症患者を対象に、全国アンケート調査を行い、現況を把握した。これらの報告を行う（R3）。さらに、調査データをもとに、患者レジストリの構築を行った（登録患者数 351 名と 282 名）。新たな偽性副甲状腺機能低下症の病型分類の整理を行い（R3）、その診断基準を確立する（R4-5）。（以上、研究分担者の大菌と福本と研究協力者の皆川が担当）検査方法やカットオフ値の見直しを含んだ低カルシウム（Ca）血症の鑑別診断の手引きの改訂を行い（R3）、パブリックオピニオンを得た後公表する。
（以上、研究分担者の井上と難波、窪田研究協力者の竹内が担当）
- ビタミン D 抵抗性くる病・骨軟化症：患者レジストリの構築を行った（登録患者数 125 名と 2 名）。病名の整理を行い（R3）、新規治療法も組み入れた診療ガイドラインを作成する。（R4-5:大菌、福本、井上、難波が担当）

③ インスリン部会

- インスリン抵抗症：全国診療実態調査によって収集した情報や先天性症例を対象に行った原因遺伝子検索の結果と文献から収集

した情報とを併せて分析し、糖尿病学会に設置されたワーキンググループと連携して、診断基準や病型分類の改訂を行い、難病指定を目指す（R3）。レジストリを立ち上げ、継続的なデータ収集体制を構築するとともに、インスリン抵抗症を対象として実施中の医師主導治験の結果なども踏まえ、診療ガイドラインの作成を目指す（R4-5）。（研究分担者の小川と研究協力者の片桐、石垣、廣田、依藤が担当）。ウォルフラム症候群：難病登録されたデータにより実態を再調査する（R3）。遺伝性難聴など関連疾患で同定された WFS1 遺伝子変異を整理し、変異と疾患の関係を見直す（R3）。前臨床の研究として、GLP1 受容体作動薬の効果をマウスモデルで検討し、糖尿病以外の症状への効果の検討も試みる（R3-5）。国際協力により、診断基準、診療指針を Brush-up する（R4-5）。（研究分担者の谷澤が担当）

- 脂肪萎縮症：脂肪萎縮症の実態調査、レジストリの構築、脂肪萎縮症治療薬メトレプチンの全例調査や難病助成の登録制度と連携し、レジストリを立ち上げデータ収集を行い（R3）、解析する（R4-5）。脂肪萎縮症は原因や病型が多岐にわたる疾患群であり、共通の診断基準を設けるのは困難である。そこでこの病型分類毎に診断基準を作成する（準備 R3、策定 R4-5）。先天性症例を対象に原因遺伝子の検索を行う（実施 R3-4、解析 R5）。（研究分担者の海老原が担当）

（倫理面への配慮）

ヘルシンキ宣言や「人を対象とする医学系研究に関する倫理指針」など、決められた方法で倫理面に配慮する。

C. 研究結果

甲状腺ホルモン不応症は疾患の概要、診断の指針、治療の手引きについて解説を行い、パブリックコメントを踏まえた修正や学会承認を得て、書籍「甲状腺ホルモン不応症診療の手引き」として刊行した（資料11,12）。刊行後も社会還元のため非医療者向けの解説を行った。鑑別診断として重要である、甲状腺ホルモン不応症とTSH産性下垂体腺腫との鑑別診断ガイドラインを作成するため、診断のアルゴリズムについて検討を行った。また、甲状腺系におけるホルモンの作用不全を呈する甲状腺刺激ホルモン受容体異常症、MCT8異常症との臨床像の比較検討を開始した。甲状腺クリーゼは新規登録が完了し、データ精査を実施した。統計学的解析を実施し、甲状腺クリーゼ診療ガイドラインの普及と予後の改善が推察された。第66回日本甲状腺学会学術集会にて発表した（資料10）。また、今年度中に英文誌への投稿する予定である。現行の診療ガイドラインの普及と有効性が確認されたことから、診療ガイドラインの改訂は不要である。副甲状腺機能低下症、偽性副甲状腺機能低下症は、日

本内分泌学会の臨床重要課題および日本骨代謝学会の臨床プログラムの一つとして認定を受け、学会連携のもと検討が進められた。低Ca血症鑑別診断チャートおよび偽性副甲状腺機能低下症病型分類・診断基準について学会シンポジウムで原案を発表し、feedbackを受けた(資料16)。今後、班内での最終調整、パブリックコメントを経て公表する予定である。レジストリ登録増加のため、日本内分泌学会と日本小児内分泌学会に協力を依頼し、レジストリへの登録は、298名となった。ビタミンD抵抗性くる病・骨軟化症では診療ガイドライン作成のための作成委員を決定し、CQを決定した。文献検索を完了した。その後、診療ガイドラインの作成を進める。また、関連学会の支持を得た。新たに発見された、ビタミンD依存性くる病・骨軟化症3型の診断基準を追加した(指定難病)。インスリン抵抗症では、REDCapでの電子レジストリ作成が完了し、倫理委員会の承認を得た上で、令和5年3月より電子レジストリの運用を開始した。症例通院施設を研究参加施設に追加しながら、症例の基本情報、および6か月ごとの臨床データを蓄積しており、23年11月段階で3施設、5症例が登録されている。また、レジストリ全体では研究参加施設16施設まで増加している。また、レジストリデータに基づいて、診療に関する提言を2024年5月に開催される第67回日本糖尿病学会年次学術集会で発表予定である(資料15)。ウォルフラム症候群では、8家系9症例に対して遺伝子解析を行い診療への支援を行なった。糖尿病学会との連携による「レジストリ作成を通じた糖尿病をきたす希少疾患の治療標準化」に参加し、電子レジストリの作成とともに登録を開始した(資料15)。糖尿病学会単一遺伝子異常による糖尿病の成因、診断、治療に関する調査研究に参画し、その一病型としてウォルフラム症候群疑い例に対する遺伝子診断の体制も構築した。脂肪萎縮症はレジストリ登録を開始した(資料15)。日本内分泌学会の臨床重要課題「部分性脂肪萎縮症候群の全国実態調査」の一環として造血幹細胞移植関連部分性脂肪萎縮症の全国実態調査が小児内分泌学会を中心に実施され、現在集計中である。

D. 考察

担当する各疾患に対して、実際調査を行い、既存の診療ガイドラインの有効性、診療ガイドライン改定に向けての患者レジストリを用いてのデータ集積、MINDSに則っての診療ガイドライン作りなどが、順調に行われていると考えられる。

E. 結論

甲状腺ホルモン不応症の治療指針を策定した。甲状腺クリーゼ診療ガイドライン 2017 の有用性を示した。低カルシウム血症鑑別診断の手引きおよび(偽性)副甲状腺機能低下症の診断基準の改訂及びを策定中である。ビタミンD抵抗性くる病/骨軟化症レジストリ構築を行った。「インスリン抵抗症」、「脂肪萎縮症候群」および「ウォルフラム症候群」電子疾患レジストリを構築した。

F. 健康危険情報 該当なし

G. 研究発表

1. 論文発表

1. Kubota T, Namba N, Tanaka H, Muroya K, Imanishi Y, Takeuchi Y, Kanematsu M, Sun W, Wood S, Seino Y, Ozono K. Self-administration of burosumab in children and adults with X-linked hypophosphataemia in two open-label, single-arm clinical studies. *Adv Ther.* 40(4):1530-1545, 2023
2. 石井角保: 甲状腺ホルモン不応症: 診断と治療、日本内科学会雑誌113巻4号・印刷中・2024年。
3. Hirota Y, Kakei Y, Imai J, Katagiri H, Ebihara K, Wada J, Suzuki J, Urakami T, Omori T, Ogawa W. A Multicenter, Open-Label, Single-Arm Trial of the Efficacy and Safety of Empagliflozin Treatment for Refractory Diabetes Mellitus with Insulin Resistance (EMPIRE-01). *Diabetes Ther.* 2024;15(2):533-545.
4. Hachimijiogan, a traditional herbal medicine, modulates adipose cell function and ameliorates diet-induced obesity and glucose intolerance in mice. Syota Kagawa, Katsuya Tanabe, Makoto Hiromura, Kakuyou Ogawa, Takayuki Koga, Takahiro Maeda, Kikuko Amo-Shiino ki, Hiroyuki Ochi, Yui Ichiki, Shogo Fukuyama, Saori Suzuki, Natsuki Suizu, Takaaki Ohmine, Sakurako Hamachi, Hiroshi Tsuneki, Shigeru Okuya, Toshiyasu Sasaoka, Yukio Tanizawa and Fumihiro Nagashima. *Frontiers in Pharmacology*: 14:1167934. 2023.
5. Selective proteasome degradation of the C-terminal truncated human WFS1 mutants in the pancreatic beta-cells. Hiraku Tokuma, Daisuke Sakano, Katsuya Tanabe, Yukio Tanizawa, Nobuaki Shiraki and Shoen Kume. *FEBS Open Biol* 13(8):1405-1414. 2023.
6. Comprehensive overview of disease models for Wolfram syndrome: toward effective treatments. Shuntaro Morikawa, Katsuya Tanabe, Naoya Kaneko, Nozomi Hishimura, Akie Nakamura. *Mammalian genome: official journal of the International Mammalian Genome Society*:35(1):1-12. 2024
7. Furukawa Y, Tanaka K, Isozaki O, Suzuki A, Iburi T, Tsuboi K, Iguchi M, Kanamoto N, Minamitani K, Wakino S, Satoh T, Teramukai S, Kimura E, Miyake Y, Akamizu T. Prospective Multicenter Registry-Based Study on Thyroid Storm: The Guidelines for the Management from Japan are Useful. *J Clin Endocrinol Metab.* 2024 Mar 8:dgae124. doi: 10.1210/clinem/dgae124. Epub ahead of print.
8. Iwakura H, Takagi T, Inaba H, Doi A, Ueda Y, Uraki S, Takeshima K, Furukawa Y, Ishibashi T, Morita S, Matsuno S, Nishi M, Furuta H, Matsuoka TA, Akamizu T: Thyroid function, glycemic control, and diabetic nephropathy in patients with type 2 diabetes over 24 months: prospective observational study. *BMC Endocr Disord.* 2023 Jul 10:23(1):146.
9. Morita S, Uraki S, Ariyasu H, Tsuji T, Doi A, Furuta H, Yamoto T, Nakao N, Akamizu T, Matsuoka TA: Profiling of Unfolded Protei

- n Response Markers and Effect of IRE1 α -specific Inhibitor in Pituitary Neuroendocrine Tumor. *Endocrinology*. 2024 Feb 20;165(4):bqae008.
10. 小畑 摩由子(和歌山県立医科大学附属病院 病態栄養治療部), 前西 佐映, 茂木 友菜, 大山 真穂, 阿部 諒, 東 佑美, 田中 明紀子, 小出 知史, 望月 龍馬, 丸山 杏奈, 石橋 達也, 森田 修平, 古川 安志, 古田 浩人, 松岡 孝昭, 西 理宏: ビタミンD欠乏性骨軟化症を来した完全菜食主義の一例 *日本病態栄養学会誌*(1345-8167)26巻3号 Page265-271(2023. 09)
 11. Senoo S, Fujimoto M, Yamaguchi Y, Osaki M, Hanaki K, Namba N. Switching to burosumab from conventional therapy in siblings with relatively well-controlled X-linked hypophosphatemia. *Clin Pediatr Endocrinol*. 2024;33(1):27-34.
 12. Imel EA, Glorieux FH, Whyte MP, Portale AA, Munns CF, Nilsson O, Simmons JH, Padidela R, Namba N, Cheong HI, Pitukcheewanont P, Sochett E, Högler W, Muroya K, Tanaka H, Gottesman GS, Biggin A, Perwad F, Chen A, Roberts MS, Ward LM. Burosumab vs Phosphate/Active Vitamin D in Pediatric X-Linked Hypophosphatemia: A Subgroup Analysis by Dose Level. *J Clin Endocrinol Metab*. 2023 Oct 18;108(11):2990-2998.
 13. Munns CF, Yoo HW, Jalaludin MY, Vasanwala R, Chandran M, Rhee Y, But WM, Kong AP, Su PH, Numbenjapon N, Namba N, Imanishi Y, Clifton-Bligh RJ, Luo X, Xia W. Asia-Pacific Consensus Recommendations on X-Linked Hypophosphatemia: Diagnosis, Multidisciplinary Management, and Transition From Pediatric to Adult Care. *JBMR Plus*. 2023 May 1;7(6):e10744.
2. 学会発表
1. Fujiwara M, Kitaoka T, Ohata Y, Nakayama H, Nakano Y, Yamamoto K, Saitou H, Yamada C, Ishimi T, Ueda I, Nakamichi T, Takatani R, Minagawa M, Inoue D, Takeuchi Y, Fukumoto S, Akamizu T, Ozono K, Kubota T. Clinical Features of FGF23-Related Hypophosphatemic Rickets/Osteomalacia: A Multicenter National Survey in Japan. American Society for Bone and Mineral Research 2023 Annual Meeting. 2023. 10. 13-16. Vancouver, Canada.
 2. 藤原誠, 石見壮史, 山田知絵子, 武鐘真司, 山本賢一, 中野由佳子, 中山尋文, 大幡泰久, 北岡太一, 窪田拓生, 大藪恵一. 本邦における FGF23 関連低リン血症性くる病・骨軟化症患者の臨床像の解析. 第41回 日本骨代謝学会学術集会. 2023. 07. 27-29. 東京都. (発表誌名巻号・頁・発行年等も記入)
 3. 大幡泰久, 山田知絵子, 中野由佳子, 山本賢一, 武鐘真司, 藤原誠, 北岡太一, 窪田拓生, 大藪恵一. 当科XLH患者に対するプロスマブ治療長期効果の検討. 第96回 日本内分泌学会学術総会. 2023. 6. 1-3. 名古屋市.
 4. Ninomiya A, Ishii S, et al. : The indispensable role of thyroid hormone during development in the maintenance of cerebellar function in adulthood、第 66 回 日本甲状腺学会学術集会 国際分子甲状腺シンポジウム、金沢、2023 年 12 月 7 日-9 日、第 66 回日本甲状腺学会学術集会抄録集・51 頁・2023 年.
 5. 石井角保、山田正信:「甲状腺ホルモン不応症の手引き」の刊行、第 66 回 日本甲状腺学会学術集会、金沢、2023 年 12 月 7 日-9 日、第 66 回日本甲状腺学会学術集会抄録集・75 頁・2023 年.
 6. 山田正信、石井角保ら:甲状腺ホルモン不応症と TSH 産生 PitNET、第 33 回臨床内分泌代謝 Update、横浜、2023 年 11 月 3 日-4 日、日本内分泌学会雑誌 99 巻 2 号・536 頁・2023 年.
 7. ニノ宮彩音、石井角保ら:変異甲状腺ホルモン受容体を発現させたマウスプルキンエ細胞では、長期抑圧誘発刺激は長期増強を惹起する、第 96 回 日本内分泌学会学術集会、名古屋、2023 年 6 月 1 日-3 日、日本内分泌学会雑誌 99 巻 1 号・286 頁・2023 年.
 8. シンポジウム 1 低カルシウム血症鑑別診断の手引きおよび(偽性)副甲状腺機能低下症の診断基準の改訂 第 41 回日本骨代謝学会学術集会. 7/27~29/2023, 東京.
 - 1-1) 低 Ca 血症の鑑別診断, 井上大輔, 高谷里依子, 窪田拓生, 皆川真規, 福本誠二, 難波範行, 大藪恵一
 - 1-2) 副甲状腺ホルモン分泌不全性副甲状腺機能低下症の遺伝学と鑑別診断, 難波範行, 高谷里依子, 窪田拓生, 皆川真規, 井上大輔、福本誠二, 大藪恵一
 - 1-3) 偽性副甲状腺機能低下症、及び類縁疾患の病型と診断, 福本誠二, 高谷里依子, 窪田拓生, 皆川真規, 井上大輔、難波範行, 大藪恵一
 - 1-4) ビタミン D 作用不全, 窪田拓生, 高谷里依子, 皆川真規, 井上大輔、福本誠二, 難波範行, 大藪恵一
 - 1-5) 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, 高谷里依子, 窪田拓生, 皆川真規, 井上大輔、福本誠二, 難波範行, 大藪恵一、中村好一
 9. 井上大輔: ABC7 低カルシウム血症の鑑別診断, 第 33 回臨床内分泌代謝 Update (11/3-4/23、パシフィコ横浜ノース)
 10. 廣田勇士. 糖尿病診療における臨床遺伝学. 「遺伝的インスリン抵抗症の診断と治療」第 66 回日本糖尿病学会年次学術集会 (2023 年 5 月鹿児島)
 11. 芳村魁、廣田勇士、西影星二、上田真莉子、山本あかね、高吉倫史、竹内健人、浜口哲矢、橋本尚子、小川渉. 「周産期血糖マネジメントを行った糖尿病を合併した遺伝的インスリン抵抗

- 症の二例」第66回日本糖尿病学会年次学術集会（2023年5月鹿児島）
12. 芳村 魁、廣田勇士、西垣智子、西影星二、上田真莉子、山本あかね、高吉倫史、芳野啓、山本雅昭、尾崎佳代、小川渉著明なインスリン抵抗性を呈した若年 Werner 症候群の一例. 第60回日本糖尿病学会近畿地方会（2023年10月神戸）
 13. グルカゴン研究の歩みとこれからの展開: グルカゴン受容体異常症の臨床像と病態: 田部 勝也, 椎木 幾久子, 奥屋 茂, 谷澤 幸生 第66回日本糖尿病学会年次学術集会 2023年5月11日-5月13日, 糖尿病 66(Suppl. 1) S-27 2023年4月
 14. 血糖制御と臓器間コミュニケーション: 神経ネットワークを介した膵 α 細胞量の調節: 椎木 幾久子, 田部 勝也, 井泉 知仁, 吉村 充弘, 西村 渉, 今井 淳太, 奥屋 茂, 上田 陽一, 片桐 秀樹, 谷澤 幸生 第66回日本糖尿病学会年次学術集会 2023年5月11日-5月13日, 糖尿病 66(Suppl. 1) S-90 2023年4月
 15. Txnip はマウスにおいて先天性 BAT 熱産生機能を維持する: Zou Meng, 田部 勝也, 椎木 幾久子, 河野 大輔, 田口 昭彦, 奥屋 茂, 北村 忠弘, 増谷 弘, 谷澤 幸生 第66回日本糖尿病学会年次学術集会 2023年5月11日-5月13日, 糖尿病 66(Suppl. 1) S-302 2023年4月
 16. 妊娠後期の非腫瘍性下垂体卒中による汎下垂体機能低下症の一例: 中林 容子, 淀川 拓馬, 秋山 優, 田部 勝也, 太田 康晴 第33回臨床内分泌代謝 Update 2023年11月3日-11月4日, 日本内分泌学会雑誌 99(2) 589-589 2023年10月
 17. Txnip preserves brown fat innate thermogenic capacity : 鄒朦, 田部勝也, 椎木幾久子, 河野大輔, 香川正太, 田口昭彦, 池田賢司, 山田哲也, 奥屋茂, 北村忠弘, 増谷弘, 谷澤幸生 第34回分子糖尿病学シンポジウム 2023年12月2日
 18. 膵 β 細胞における mTORC1 活性化が膵島可塑性に及ぼす影響の検討: 木戸希, 浅原俊一郎, 清家雅子, 椎木幾久子, 田部勝也, 水上浩哉, 木戸良明, 小川渉: 第34回分子糖尿病学シンポジウム 2023年12月2日
 19. Noriyuki Namba. Overview on Novel Treatments in Skeletal Dysplasia. HKCH commissioned training program 2023/24, Multidisciplinary Care in Skeletal Dysplasia. 15~17 Mar 2024, Hong Kong.
 20. Noriyuki Namba. Medical Management in Hypophosphatemic Rickets. HKCH commissioned training program 2023/24, Multidisciplinary Care in Skeletal Dysplasia. 15~17 Mar 2024, Hong Kong.
 21. 難波範行. XLH の最適なマネージメントを目指して. 教育講演 17. 第33回臨床内分泌代謝 Update. 11/3~4/2023, 横浜.
 22. 高谷里依子, 窪田拓生, 皆川真規, 井上大輔, 福本誠二, 難波範行, 大菌恵一, 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疫学調査. シンポジウム1「低カルシウム血症鑑別診断の手引きおよび(偽性)副甲状腺機能低下症の診断基準の改訂」. 第41回日本骨代謝学会学術集会. 7/27~29/2023, 東京.
 23. 難波範行, 高谷里依子, 窪田拓生, 皆川真規, 井上大輔, 福本誠二, 大菌恵一. 副甲状腺ホルモン分泌不全性副甲状腺機能低下症の遺伝学と鑑別診断. シンポジウム1「低カルシウム血症鑑別診断の手引きおよび(偽性)副甲状腺機能低下症の診断基準の改訂」. 第41回日本骨代謝学会学術集会. 7/27~29/2023, 東京.
 24. 福本誠二, 高谷里依子, 窪田拓生, 皆川真規, 井上大輔, 難波範行, 大菌恵一. 偽性副甲状腺機能低下症、および類縁疾患の病型と診断. シンポジウム1「低カルシウム血症鑑別診断の手引きおよび(偽性)副甲状腺機能低下症の診断基準の改訂」. 第41回日本骨代謝学会学術集会. 7/27~29/2023, 東京.
 25. 窪田拓生, 高谷里依子, 皆川真規, 井上大輔, 福本誠二, 難波範行, 大菌恵一. ビタミンD作用不全. シンポジウム1「低カルシウム血症鑑別診断の手引きおよび(偽性)副甲状腺機能低下症の診断基準の改訂」. 第41回日本骨代謝学会学術集会. 7/27~29/2023, 東京.
 26. 道上敏美, 難波範行, 伊東伸朗, 窪田拓生, 兼松将矩, 福本誠二, 大菌恵一. プロスマブを投与したXLH患者の背景と、プロスマブ投与の短期的な有効性と安全性について: SUNFLOWER試験の中間解析. 第41回日本骨代謝学会学術集会. 7/27~29/2023, 東京.
 27. 妹尾慎太郎, 山口由起子, 藤本正伸, 難波範行. 結節性硬化症、McCune-Albright 症候群合併の一例. 第33回臨床内分泌代謝 Update. 11/3~4/2023, 横浜.
- H. 知的財産権の出願・登録状況
(予定を含む。)
1. 特許取得
該当なし
 2. 実用新案登録
該当なし
 3. その他
該当なし