

21 水酸化酵素欠損症の予後調査と移行期医療支援ガイドの作成に関する研究

研究分担者 棚橋 祐典 旭川医科大学小児科講師（現 市立稚内病院 小児科副院長）

研究要旨

2003年～2007年の症例を対象に行われた副腎ホルモン産生異常症全国疫学調査における、21水酸化酵素欠損症の先天性副腎酵素欠損症について追加予後調査を行い、403例について解析し、発表した。

一方、移行期医療を含めた診断指針作成の第一歩として、21水酸化酵素欠損症における移行期医療支援ガイドを作成し、公表した。

A. 研究目的

21水酸化酵素欠損症(21OHD)は、常染色体劣性遺伝を呈する遺伝性疾患であり、先天性副腎酵素欠損症(CAH)の中で最も頻度の高い疾患である。治療として、生涯にわたるグルココルチコイドならびにミネラルコルチコイド投与が行われるが、疾患の重症度(塩喪失型・単純男化型・非古典型)や年齢に応じた至適投与量の調節は必ずしも容易ではない。そのため、低身長、肥満、高血圧、耐糖能異常、インスリン抵抗性、骨粗鬆症、不妊、これらに起因するQOLの低下の存在あるいは可能性が指摘されている。また、女兒の外性器異常の予防として、出生前診断および母体へのデキサメサゾン投与による出生前治療の有効性が報告されている一方、胎児期のグルココルチコイド曝露が出生後に与える長期予後については不明である。

2003年～2007年の症例を対象に行われた副腎ホルモン産生異常症全国疫学調査では、21OHDのCAHに占める割合は90.4%であり、642例について二次調査の回答が得られた。これらの症例に関し、追加予後調査を行い移行期医療を含めた治療および合併症に関する解析を行った。

一方、移行期医療を含めた診断指針作成の第一歩として、21水酸化酵素欠損症における移行期医療支援ガイドを作成し、公表することを目標とした。

B. 研究方法

前回疫学調査(2003年1月1日～2007年12月31日の5年間)の患者において、回収率向上とデータの多角的な解析のため、基礎データの得られている二次調査回収例の642例を対象とした。調査票を対象例について回答のあった医療機関に依頼状を送付し、回答を得た。調査内容は、現在の診療科と小児から成人科への移行の状況について解析をおこなった。

また、移行期医療支援ガイドを作成した。

(倫理面への配慮)

当研究は旭川医科大学倫理委員会で承認(承認番号16109-3)のもと行った。

C. 研究結果

返信症例数(率)は442(68.8%)で、追跡不能を除く有効回答数(率)は403(91.1%)であった。調査時の年齢は 24.1 ± 11.7 歳で、男女比は1:1.3であった。現在の診療科は小児科66%、内科29%で、小児科から内科への移行例は130例(33.3 ± 10.2 歳、移行時年齢 25.4 ± 7.5 歳)であった。25歳以上の症例のうち、39%は小児科通院を継続中であった。

21水酸化酵素欠損症における移行期医療支援ガイドを作成し、公表した(資料1)。

D. 考察

成人後も少なくない症例が小児科に通院していることが明らかとなった。トランジションは段階的に行われていく

のがよいかと考えられているが、今後その実際についての調査や適切な移行について議論していく必要があると思われた。

これらの結果から 21 水酸化酵素欠損症の小児から成人への移行期医療を含めた適切な診療指針の作成が急務と思われる。

まず、今年度では移行期医療支援ガイドを公表した。今後は、それをもとに小児科成人科との議論を深めていく必要がある。

E. 結論

本邦における 21OHD 患者の診療実態、成人期の合併症について、2003 年～2007 年の全国調査症例を対象に、追加予後調査を行った。トランジションの状況からは成人科への移行はスムーズに行われていると言いがたいと思われた。本症の QOL 改善のために、小児科から成人科にわたる全生涯における系統だったフォローアップに関するガイドライン（診療指針）作成が必要と思われた。第一歩として、21 水酸化酵素欠損症における移行期医療支援ガイドを作成し、公表した。今後は、予後調査の解析結果の公表とともに、これを踏まえた上で小児・成人を一体化した体制で研究。診療システムの構築を成人科の先生と共に目指していきたい。

F. 健康危険情報

なし

G. 研究発表

1. 論文発表

高澤啓、宇都宮朱里、棚橋祐典、大月道夫、長谷川行洋、位田忍。移行期医療支援ガイド 先天性副腎過形成症（21 水酸化酵素欠損症

<http://jspe.umin.jp/medical/files/transition/CAH.pdf>

棚橋祐典、鈴木滋、鹿島田健一、向井徳男、勝又規行、石井智弘、田島敏広、長谷川奉延。本邦における 21 水酸化酵素欠損症の予後調査

日本内分泌学会雑誌 Vol. 96 Suppl. Update Jul 2020

2. 学会発表

なし

H. 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