

両側副腎皮質大結節性過形成の診断基準、診療指針の作成に関する研究

研究分担者 宗 友厚 川崎医科大学糖尿病・代謝・内分泌内科教授
研究分担者 田邊 真紀人 福岡大学医学部内分泌・糖尿病内科准教授
研究分担者 西本 紘嗣郎 埼玉医科大学国際医療センター泌尿器腫瘍科教授
研究分担者 笹野 公伸 東北大学医学部病理診断学分野教授

研究要旨

両側副腎皮質大結節性過形成 (bilateral macronodular adrenal hyperplasia, BMAH) の診断基準・診療指針の作成にむけて、診断基準(案)の作成・修正中である。日本医療研究開発機構研究費(AMED)(難治性疾患実用化研究事業)「難治性副腎疾患の診療に直結するエビデンス創出」研究班との合同レジストリを開始した。

A. 研究目的

両側副腎皮質大結節性過形成 (bilateral macronodular adrenal hyperplasia BMAH) の診断基準・診療指針を作成する。

B. 研究方法

疾患の定義自体が最も問題となる点と思われたため、診断基準(案)の作成および修正に取り組む。

(倫理面への配慮)

慶應義塾大学医学部倫理委員会の承認のもとに行っている(承認番号 20170131)。

C. 研究結果

BMAH 診断基準(資料 11)を作成中である。さらに、日本医療研究開発機構研究費(AMED)(難治性疾患実用化研究事業)「難治性副腎疾患の診療に直結するエビデンス創出」研究班との合同レジストリを開始した。

D. 考察

BMAH の成因研究の進歩は目覚ましいものがある。ARMC5 変異が高頻度に見出されることが明らかになっているが、種々の G 蛋白共役型受容体(G protein-coupled receptors, GPCRs) の異所性・正所性過剰発現や

cAMP/PKA シグナル経路の恒常的活性化につながるGNAS 変異等も報告されている。このような変異と臨床型の関係性が今後の課題である。また頻度は高くない疾患とは云え、症例報告や個々の症例の治療経過なども臨床的に重要と考えられる。最終的にグループとして、診療指針に関するコンセンサスステートメントの作成を行う予定である。今後は、診断基準(案)の修正を進めるとともに、日本医療研究開発機構研究費(AMED)(難治性疾患実用化研究事業)「難治性副腎疾患の診療に直結するエビデンス創出」研究班との合同レジストリを用い、本邦での診療実態の解析、臨床症状、合併症、治療についての解析、予後などの点を明らかにしていく必要があると考えている。

E. 結論

両側副腎皮質大結節性過形成(BMAH)の診断基準や診療指針の作成を目的として、診断基準(案)の作成に取り掛かった。AMED「難治性副腎疾患の診療に直結するエビデンス創出」研究班との合同レジストリを開始した。

F. 健康危険情報

なし

G. 研究発表

1. 論文発表

なし

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