

P450 オキシドレダクターゼ欠損症の移行期医療支援ガイドの作成に関する研究

研究分担者 田島 敏広 自治医科大学とちぎ子ども医療センター小児科教授

研究要旨

P450 オキシドレダクターゼ欠損症の日本での実態調査を行い、本症の病状、診察状況について把握を行い、英語論文として発表した。その結果をもとに、本症の移行期医療支援ガイド(案)を作成した。

A. 研究目的

P450 オキシドレダクターゼ欠損症の本邦での実態を調査し、移行期医療支援ガイドを作成することを目的とした。

B. 研究方法

P450 オキシドレダクターゼ欠損症の本邦での実態を調査するために日本小児内分泌学会評議員にアンケート調査を行った。

(倫理面への配慮)

アンケート調査にあたっては共同研究者である日本小児内分泌学会マススクリーニング委員会八ッ賀秀一が所属する久留米大学医学部の臨床研究倫理委員会の許可のもと行った。

C. 研究結果

アンケート調査の結果、39名の患者が確認された。二次調査で回答があった30名の患者についてその実態を把握した。診断は3か月未満になされており、早期に診断されていた。潜在的副腎皮質機能不全が患者の70%に認められ、ストレス時のヒドロコルチゾン内服が行われていた。また80%の患者に関節拘縮、橈骨—上腕骨癒合の症状が認められた。5名の患者で発達の遅れを認めた。

D. 考察

P450 オキシドレダクターゼ欠損症は希少疾患であるが、

早期に診断されており、疾患が十分に専門医に認識されていることが明らかになった。潜在性副腎皮質機能不全を伴っている例が多く、移行期診療支援のポイントと考えられた。また関節拘縮などの骨症状、発達の遅れがあることにより、将来の就労についての支援が必要になる可能性が高いことが示された。

E. 結論

P450 オキシドレダクターゼ欠損症の本邦での実態を把握し、それを基に移行期医療支援ガイドの原案を作成した(資料2)。

F. 健康危険情報

なし

G. 研究発表

1. 論文発表

Yatsuga S, Amano N, Nakamura-Utsunomiya A, Kobayashi H, Takasawa K, Nagasaki K, Nakamura A, Nishigaki S, Numakura C, Fujiwara I, Minamitani K, Hasegawa T, Tajima T. Clinical characteristics of cytochrome P450 oxidoreductase deficiency: a nationwide survey in Japan. *Endocr J*67:853-857, 2020

田島敏広. 周産期の薬. 副腎過形成・低形成、副腎皮質機能低下症 周産期医学(増刊号). 50:659-661, 2020

田島敏広. 先天性副腎過形成症. 遺伝子医学. 31:91-97, 2020

2. 学会発表

厚生労働科学研究費補助金（難治性疾患克服研究事業）
分担研究報告書

田島敏広 小児副腎不全の診断、治療の問題点. (クリニカルアワー)第93回日本内分泌学会学術総会:2020年
web 開催

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