

## カーニー複合の診断基準および患者レジストリに関する研究

研究分担者 向井 徳男 旭川厚生病院小児科部長

### 研究要旨

カーニー複合の最近の論文を確認したうえで診断基準を改定し、日本小児内分泌学会の承認を得た。また、患者レジストリをすすめるための基盤整備として、AMED 研究班の中央倫理審査が承認を獲得し、所属研究期間の倫理審査も承認を得た。

### A. 研究目的

カーニー複合に関して、本疾患に関係する最新の情報を入手し、診断基準を改定する。また、患者レジストリをすすめるための基盤整備を行う。

### B. 研究方法

カーニー複合に関する文献を確認したうえで、診断基準を改定する。また、AMED 研究（難治性副腎疾患の診療に直結するエビデンス創出（成瀬班））と連携する。

### （倫理面への配慮）

慶應義塾大学医学部倫理委員会の承認（承認番号 20170131）に基づいて行った。

### C. 研究結果

文献検索を行い、本疾患の長期経過観察の必要性に関して有用と思われる以下の文献を収集した。Espiard S, et al. Frequency and incidence of Carney complex manifestations: A Prospective multicenter study with a three-year follow-up. J Clin Endocrinol Metab. 2020, 105(3); e436-e446.

文献も参照のうえで、診断基準を改定し（資料 10）、日本小児内分泌学会の承認を得た。

AMED 研究班の中央倫理審査が承認を獲得し、一部変更についても承認がされた。これに付随して、所属研究期間の倫理審査も承認を得た。

### D. 考察

診断基準を改定する際に、遺伝子診断を診断基準に加えることとした。また倫理審査を通過したことで、患者レジストリをすすめるための基盤が整備された。

### E. 結論

カーニー複合の診断基準を改定し、日本小児内分泌学会の承認を得た。また、患者レジストリをすすめるための基盤が整備された。

### 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