厚生労働科学研究費補助金（難治性疾患政策等研究事業）
分担研究報告書

# 21 水酸化酵素欠損症に関する研究

研究分担者　棚橋 祐典　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、移行期医療の状況、成人期の合併症と治療内容の関連、等について解析した。成人科への移行はスムーズに行われているとは言いがたいと思われた。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。

## A．研究目的

21 水酸化酵素欠損症（21OHD）は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。

21OHD は、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ロコルチコイド投与が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、女児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成人期合併症、同胞に対する出生前診断の現状に関して解析を行う。

また 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する。

## B．研究方法

二次調査回収例の 642 例の通院医療機関に予後調査票を送付した。回答を得た 442 例について、移行期医療の状況、成人期の合併症と治療内容の関連、等について解析した。

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

25 歳以上の症例のうち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。

成人例（21 歳以上、171 例）の体格は男性 BMI25 以上の割合 30.0%、女性 35.7%であった。TART を１例に、月経異常を 22%に、糖尿病を含む耐糖能異常・高血圧・脂肪肝・肝機能異常・骨塩量低下をそれぞれ 5%前後に認めた。

21OHD の移行期医療支援ガイドを以下に発表した。

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

Ｄ．考察

受療状況として、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であった。本研究班で策定した移行期医療支援ガイドを普及に努め、その効果を検証し、適切な移行のあり方について今後も議論すべきである。

21OHD の成人期合併症として、TART、月経異常、糖尿病を含む耐糖能異常・高血圧・脂肪肝・肝機能異常・骨塩量低下を認めた。ただし合併症についての有効回答率は低かったため、今回の調査を持って合併症頻度を正確に算出することは困難と思われた。

Ｅ．結論

本邦における 21OHD 患者の診療実態、成人期の合併症、出生前診断・治療について、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。成人科への移行はスムーズに行われているとは言いがたいと思われ、本研究班で策定した移行期医療支援ガイドを普及に努め、スムーズな移行のあり方について今後も議論すべきである。

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

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