

厚生労働科学研究費補助金（難治性疾患政策研究事業）
分担研究報告書

カーニー複合に関する研究

研究分担者 向井 徳男 旭川赤十字病院 小児科・部長

研究要旨

カーニー複合（CNC）は粘液腫、皮膚色素斑、内分泌機能亢進状態を合併した症例をまとめて名付けられた比較的新しい疾患概念で、合併する内分泌疾患から診断に至ることが多いとされる、多発性の家族性腫瘍症候群である。CNC の診断基準および重症度分類の改定を行った。改訂後の普及をはかることと、本疾患の啓発を目的に第 55 回日本小児内分泌学会学術集会において発表した。難治性副腎疾患にかかわる疾患レジストリのシステム構築に参加し、令和 4 年度末までの登録患者数は 0 件であった。

A. 研究目的

カーニー複合（CNC）は粘液腫、皮膚色素斑、内分泌機能亢進状態を合併した症例をまとめて名付けられた比較的新しい疾患概念で、合併する内分泌疾患から診断に至ることが多いとされる、多発性の家族性腫瘍症候群のひとつである。

平成 27 年 7 月、CNC は新規に難病指定されたこともあり、疾患概念については以前よりも普及が図られたと考えられた。診断基準の一層の普及を図り、多彩な症状を呈するが故に診断が遅れる可能性のある本疾患の認知をより一層広めて、早期の診断・治療・長期管理など本邦における CNC 診療レベルの向上を目指すことを目標に、平成 29 年度から改めて全国調査を実施した。有効回答率は低かったものの、診断確定患者を 32 例把握し、有する病変や遺伝子診断の有無などについて検討した結果を既に報告した。希少疾患ゆ

えに疾患認知度は回答者の 15.6%と低く、本疾患が指定難病であることを知っていたのはわずか 33.2%であったが、実施した全国調査において本疾患の概要や診断基準を文書で送付しており、本疾患の認知および難病指定疾患である事実を広げるきっかけになったものと推察され、国内学会での症例報告例も徐々にではあるが増えてきている。

本研究では、CNC の診断基準及び重症度分類の改訂を行うことを目的とした。さらに、この改訂した診断基準および重症度分類の一層の普及をはかるため全国規模の学術集会で発表する。

さらに、疾患レジストリのシステム構築を行う。

B. 研究方法

CNC の診断基準および重症度分類を改訂した。また内分泌学領域の学会が開催する

全国規模の学術集会での発表を計画した。

AMEDの「難治性副腎疾患の診療の質向上と病態解明に関する研究(ACPA-J)」と連携して疾患レジストリのシステム構築を行い、運用する。

(倫理面への配慮)

本研究は慶應義塾大学医学部倫理委員会および所属施設の倫理委員会の承認のもとに行った(慶應義塾大学医学部倫理委員会承認番号20170131)。

C. 研究結果

令和3年度にCNCの診断基準および重症度分類を改訂実施した。一層の普及と疾患のさらなる啓発を目的として、第55回日本小児内分泌学会学術集会において口演発表を行った。

難治性副腎疾患にかかわる疾患レジストリにおいて、令和4年度末の時点で登録されたCNC患者は0名であった。

D. 考察

CNCにおいては診断確定後にも定期的な全身的检查などを行って、新たな徴候の出現に関して早期に対応することが必要であり、長期間にわたるフォローアップが重要かつ必要であることが海外からの報告によっても確かめられた。今後も最新情報の収集を積み重ねていくとともに、長期間にわたる患者フォローアップのためにも、移行期医療を含めた診療指針の必要性があり、作成に向けての準備を進めていく。

E. 結論

指定難病としての本疾患の診断基準および重症度分類を改訂し、その普及と疾患啓発を目的に学会発表を行った。疾患レジストリのシステムを構築した。

F. 健康危険情報

特になし

G. 研究発表

1. 論文発表

特になし

2. 学会発表

向井徳男、長谷川奉延 カーニー複合：指定難病診断基準の改定案策定に関して 第55回日本小児内分泌学会学術集会 2022年11月1日-3日

H. 知的財産権の出願・登録状況

(予定を含む)

1. 特許取得

特になし

2. 実用新案登録

特になし

3. その他

特になし