

5 内分泌疾患

概 要

内分泌疾患は、主にホルモンの効果が妨げられることで出現する。ホルモンとは、下垂体、甲状腺、副甲状腺、副腎、性腺、膵臓等の内分泌臓器で産生され、血液で運ばれて遠くの臓器・組織に作用するものであるが（エンドクリン）、隣接する臓器・組織（パラクリン）やホルモンを産生する臓器・組織自体（オートクリン）にも作用する。そして、ホルモンの産生が障害されるときや、受容体等の異常によりホルモンの効果が発揮されないときに、内分泌疾患が生じる。

小児内分泌領域で多くみられる内分泌疾患には、成長障害（成長ホルモン欠損症、下垂体機能不全、骨系統疾患）、高身長（過成長症候群）、性分化・性成熟疾患（ミクロペニス、停留精巣、尿道下裂、膣口欠損、原発性・続発性性腺機能不全、思春期早発症、原発性無月経等）、性染色体異常症（ターナー症候群、クラインフェルター症候群等）、副腎疾患（先天性副腎過形成症、副腎低形成等）、甲状腺疾患（先天性甲状腺機能低下等）、尿崩症、骨系統疾患（軟骨異栄養症あるいは軟骨無形成症、軟骨低形成症、脊椎骨端異形成症、骨形成不全症等）、カルシウム代謝異常症（クル病、副甲状腺機能低下症等）、尿細管機能異常（バーター症候群等）等、幅広い分野の疾病が含まれる。また、成長・成熟障害を伴う先天症候群（プラダーウィリ症候群等）や、内分泌関連腫瘍性疾患（インスリノーマ等）等も含まれる。内分泌疾患の特徴として、小児に特有の成長・成熟に密接に関連する分野であることが挙げられる。

新規追加疾病

番号	疾病名
1	中枢性塩喪失症候群

・ 中枢性塩喪失症候群

中枢性塩喪失症候群は、多くの場合、頭蓋内病変の術後や脳出血後等に一過性に経験されるが、一部の症例では慢性化することがある。また、頭蓋奇形(全前脳胞症等)では慢性的に経過することがある。小児慢性特定疾病の対象となるものは、慢性的に経過するもののみである。

輸液量や輸液中の塩分負荷量の過剰により、尿中 Na 排泄が高度に増加し、水分の喪失も増加する場合があります、さらに輸液等による塩分負荷を増加させるといった悪循環を呈している場合が少なくない。このような医原性の状態を除外して診断することが重要である。

申請で注意を要する点

- ◆ 「成長ホルモン（GH）分泌不全性低身長症（脳の器質的 原因によるものに限る。）」および「成長ホルモン（GH）分泌不全性低身長症（脳の器質的原因によるものを除く。）」については、保険診療上の成長ホルモン適応基準と、小児慢性特定疾病対策における成長ホルモン対象基準が異なっているので注意すること。

旧制度との比較で注意を要する点

◇ 「成長ホルモン（GH）分泌不全性低身長症（脳の器質的原因によるものに限る。）」および「成長ホルモン（GH）分泌不全性低身長症（脳の器質的原因によるものを除く。）」については、制度改正後は負荷試験の基準が、厚生労働省研究班（厚生労働科学研究費補助金難治性疾患克服研究事業 間脳下垂体機能障害に関する調査研究班）による「成長ホルモン分泌不全性低身長症の診断の手引き（平成 24 年度改訂）」と一致するよう修正された。

すなわち、

- ・ GHRP-2 負荷試験も負荷試験の 1 つに含まれることとなった。
 - ・ 「成長ホルモン（GH）分泌不全性低身長症（脳の器質的原因によるものを除く。）」については、制度改正前と同様に、成長ホルモン治療に対する保険適応は、身長-2.0SD 以下であるが、小児慢性特定疾病の医療費助成を受けられるのは、身長-2.5SD 以下であることに注意すること。
 - ・ 「成長ホルモン（GH）分泌不全性低身長症（脳の器質的原因によるものに限る。）」については、1 種類の負荷試験の結果でよいこととなった。また、成長ホルモン頂値の判定基準が重症基準（3 ng/ml）から中等症基準（6 ng/ml）に引き上げられた。
- ◇ 軟骨低形成症における身長基準が明記され、成長ホルモン治療の対象となることが明確に記された。

- ◇ 思春期早発症では、女子では7.5歳未満で乳房発育が起こり思春期の身体兆候が進行する場合、男子では9歳未満で精巣、陰茎、陰囊等に明らかな発育が起こり思春期の身体兆候が進行する場合、と厚生労働省研究班（前述）による定義と共通化された。
- ◇ 制度改正前後で病名が変更となっている疾病がある。小児慢性特定疾病の疾病名は、原則一般臨床現場で用いられている名称に準拠するように改められた。制度改正前後の疾病名の関係が不明な場合には、小児慢性特定疾病情報センターウェブサイト（<http://www.shouman.jp>）にて対応を確認できる。

制度改正に伴い対象外となった疾病

- ・中枢性思春期遅発症
 - … 近年になり、長期にわたり生命を脅かす疾病ではないと考えられるようになったため。
- ・フレリーリッヒ症候群（脂肪性器異栄養症）
 - … 近年は使われなくなった名称・概念のため。

その他（個別疾病の詳細など）

1. 成長ホルモン分泌不全性低身長症

- 身長の評価においては、小児慢性特定疾病情報センターウェブサイトに掲載されている標準値を用いること。
- 成長ホルモン負荷試験においては、規定の方法（負荷量、採血方法等）、条件（空腹の有無等）を遵守して行うこと。

2. 思春期早発症

- 身体所見、成長パターンから、年齢に比し、二次成長が進行していることを確認すること。
- ゴナドトロピン依存性か非依存性か、明確にすること。