

## 4-1-5-7 内分泌・代謝科

### 1. 診療科概要

#### 1.1 概要

国立成育医療センター内分泌・代謝科は、国立小児病院から引き続き、小児期・思春期のみならず、成人期に至るまでのすべての内分泌・代謝疾患を対象として診療している。

小児内分泌疾患では、あらゆる分野において症例数の豊富さと診療経験の幅広さで国内では群を抜いている。小児代謝疾患では、多数の小児糖尿病症例や希少な代謝異常症例の診療も行っている。また、併設の研究センター小児思春期発育研究部と共同研究を行い、疾患原因の分子生物学的解明と疾患発生機序を明らかにする試みを続けており、理論と臨床データの蓄積に基づいた診療の実践を目指している。このように、単なる Evidence-based medicine に終わらず、分子生物学的及び生化学的理論の裏付けをすることにより、常に最新の診断・治療法の模索を行い、国内のみならず国際的にも認められている。

また、従来の内分泌・代謝病学に加え、社会の要請に応じて、近年増加し問題となっている小児生活習慣病や摂食障害、慢性疾患における骨代謝異常、小児癌生存者の晩期障害などに積極的に取り組み、診療科の枠を越えた成育医療センターならではの診療を行っている。

#### 1.2 特色

国立成育医療センター内分泌・代謝科は、多くの疾患でいわゆるキャリアオーバーの診療を行っている。これは他の小児病院や一般小児科ではなかなか出来ない診療であり、小児慢性疾患の予後を実際に経験することで、小児期の診療を見直すというフィードバックを行うことが可能である。また、院内の多くの科や、院外他施設との共同研究を行っており、広い視野をもって診療に当たるといって特色を有している。

小児慢性疾患のキャリアオーバー、あるいは小児期から思春期を経て成人に至る、いわば transition の診療については、身体のみならず、患者の QOL を改善させることにも力を注いでいる。心理士やこころの診療部との連携でこれらの問題に当たっている。

### 2. 診療・研究活動

#### 2.1 診療・研究活動の成果

診療活動については、現在までに特に以下の分野で成果を上げている。

- 成長障害の病因解明と治療、特に成長ホルモン治療
- 性分化異常症・性成熟異常症（思春期早発症と遅発症）の診断と治療
- 副腎疾患の病因・診断・治療、および新たな疾患概念の確立
- 1型・2型糖尿病の治療
- 視床下部下垂体疾患の診断と治療
- 疾患をもった母体（特に甲状腺・副腎・下垂体疾患）と胎児・新生児の診断と治療
- 摂食障害の診断と治療、特に内分泌学的アプローチ
- “Transition”（小児期から思春期を経て成人への移行）の問題点と対処法の検討
- 骨形成不全症・骨粗鬆症の内科的治療、Ca 代謝異常の治療
- 低血糖症の診断と治療

#### 2.2 診療活動

内分泌代謝科では、スタッフ2名、レジデント2（ないし3）名、科外スタッフ1名で診療を行っている。この他、研究生3名が診療の見学を行い、症例検討に参加している。また、専属の心理

士 1 名（週 1 日勤務）とともに、心身を含めた全人的診療を行っている。

診療の主体は外来診療である。内分泌検査の多くが外来施行が可能な態勢が整っているため、入院をせずに外来での診断・治療を行う例が圧倒的に多い。しかし、重症例や稀少疾患の受診も多いため、常に一定の入院患者数があり、病棟診療も充実している。

### 2.2.1 外来診療

外来受診者数は、月 800 名を超え、科としての患者数は約 2500 名である。

平成 16 年度の新規患者数は 584 名、その内訳は、成長障害 300 名、性成熟異常（思春期早発症など）78 名、甲状腺疾患 64 名、性分化異常症 25 名、生活習慣病・肥満症 37 名、1 型糖尿病 7 名、副腎疾患 6 名、視床下部下垂体疾患 23 名、その他である。医長（堀川）の、思春期診療科から内分泌代謝科への異動もあり、思春期の新規患者数も増加している。主な対象疾患は、月経異常、摂食障害である。特に摂食障害と生活習慣病については、社会のニーズにマンパワーが追いつかない状況にあり、効率よい治療については今後の検討課題である。

外来は、月・水・木それぞれ一日の内分泌一般外来のほか、月一回第一金曜日午後の糖尿病外来（1 型糖尿病対象）第一以外の金曜日午後の生活習慣病外来、月曜午後の思春期成人外来をもうけている。

外来患者で圧倒的に多いのは成長障害で、体重増加不良の乳児から思春期年齢の低身長者まで、診療対象は幅広く、的確な診断を行い、治療に結びつけている。成長ホルモン治療は現在 228 名において行っている。

他施設での診断不確実例や治療未定例の受診も多く、特に社会的問題も抱える性分化異常症は、多数科との連携の元、性分化異常症ケアチームを組み診療に当たるとともに、情報の発信と啓蒙活動も行っている。性腺機能低下症の自己注射治療例は 42 名を数える。

脳外科、血液腫瘍科、外科との連携で小児癌生存者の成長発達長期フォローも行っている。

糖尿病外来では 1 型糖尿病を、生活習慣病外来では肥満症と 2 型糖尿病をフォローしており、現在インスリン治療中の 1 型糖尿病は 86 名、2 型糖尿病は母性内科患者も入れると 16 名となっている。

当科の特徴に、キャリアオーバーの診療が挙げられるが、思春期・成人外来にて、特に心理的なサポートが必要な症例に心理士も交えて対応している。

### 2.2.2 病棟診療

入院患者数は一日平均約 7 名であるが、長期休暇時には検査入院が増加し、20 名前後になることもある。この他、他科入院患者の併診数も多く、実際の病棟回診時には常に 20 名程度のベッドを回ることになる。諸検査はできるだけ外来で施行するため、入院患者数は減少傾向にあるが、このような多数科での併診患者数が増加している。

基本的には外来診療では診断のつかない例の精査入院、入院治療を必要とする内分泌疾患、副腎疾患や 1 型糖尿病の初発患者などが入院対象である。1 型糖尿病については、集中した教育により、初発時にも外泊を含めて 2 週間以内に退院が可能である。

## 2.3. 研究活動

臨床研究は、豊富な症例数を元に、院内のみならず他施設との共同研究を行っている。また、多くの治験や臨床試験に参加している。現在遂行中の治験は SGA の成長ホルモン治療、成人 GH 欠損症の成長ホルモン治療、臨床試験は小児 2 型糖尿病のメトフォルミン治療、その他市販後調査研究（GH、デスモプレシンなど）

基礎研究は、併設の研究所と連携して、主として疾患の分子生物学的病因の解明と疾患成立機序の検討を行っている。

現在行われている研究は以下の通り。

- 成長障害の原因遺伝子の解明と遺伝子—表現型の関連、薬剤反応性の検討
- 種々の成長障害における成長ホルモン・IGF-I 治療の効果と代謝に対する影響
- 性分化異常症の診断・治療指針の作成・その啓蒙活動
- 性分化異常症の原因遺伝子の同定と機能解析
- 性成熟異常症における新規治療法の検討
- 生活習慣病、特に2型糖尿病の診療：生活習慣病検診体制の確立、2型糖尿病の薬物療法、摂食異常症としての肥満症の統括的診療
- 摂食障害の内分泌異常と晩期障害
- 小児癌生存者の晩期障害：診療指針の作成
- 疾患を持った母体から生まれた児の予後に関する研究
- 骨形成不全症のビスフォスフォネート治療

### 2.3.1 臨床研究

- 上記治験に加え、主要な内分泌疾患における診断手順と内分泌検査法の指針作成を行っている。
- 成長障害、下垂体疾患、副腎疾患、性分化異常症、甲状腺疾患など、患者数の多い疾患・生命予後や生活の質に大きく関わる疾患から順次行う。長期診療計画を、主要疾患において策定する。
- 初期治療と小児期の治療、成人期移行例の長期治療について、現行の治療の見直し、最近導入された治療法による短期・長期予後の検討を行う。  
内分泌疾患において、テーラーメイド医療を行うための、治療法のヴァリエーションを探り、長期診療の指針に盛り込む。
- 腫瘍内分泌疾患におけるクリニカルパスの作成

### 2.3.2 基礎研究

種々の内分泌疾患の原因遺伝子の解明と変異の解析を行っている（前出）  
基礎研究と臨床所見の関連について研究を行い、成果を上げている。

## 3. 研修、評価

### 3.1 カンファランス

内分泌代謝科では院内のセミナーの他、院外施設と共同でセミナーを行っている。

- 病棟カンファランス・病棟回診：毎週火曜日 9 時半・金曜日 9 時
- 外来カンファランス：毎週木曜日外来終了後 17 時半頃
- Journal club / 勉強会：毎週火曜日 14 時半（隔週）
- 退院カンファランス / 抄読会・Conundrum：毎週金曜日 12 時
- \* Journal Club では、内分泌 / 糖尿病 / 小児科などの主要雑誌約 20 誌のうち、新着雑誌からトピックスを網羅して抄録を発表する。数多くの英文論文から必要な情報をピックアップする力を養う。
- \* 金曜日の抄読会では一つの論文をじっくり読みこなし、伝達することを学ぶ。
- \* Conundrum は、クイズ形式の疾患検討である。実際の症例や架空の症例を質問形式に組み立てて討論しながら理解を深めていく。
- 合同カンファランス（群馬大学小児科 / 都立清瀬小児病院内分泌グループとの合同症例検討会）：年 2 回

- こころと体の勉強会(東京女子医大、国立国際医療センター、聖路加国際病院、東京医大、虎ノ門病院、慶応大との合同カンファランス): 年3回  
この他、国内外の著名な演者による講演会を年4-5回主催している。これらの演者とは、病棟回診などをもとに行い、講演以外のdiscussionの場を設けている。

### 3.2 講演・シンポジウム

- 2004.4.1 SGA Launch symposium, Malta.  
2004.6.5 子宮内発育不全性低身長症 - 成因とその治療 - 第35回発育異常研究会, 大阪  
2004.7.9 摂食障害と成長. 山口成長研究会, 山口  
2004.9.7 思春期のメカニズム・摂食障害が引き起こす身体的合併症と治療. 安田精神保健講座, 東京  
2004.10.15 性分化異常症の臨床 up to date. 第30回新潟小児内分泌談話会, 新潟  
2005.1.21 先天性副腎疾患-思春期の諸問題-. 第15回大分小児内分泌研究会, 大分  
2005.2.4 小児内分泌疾患の診断と治療. 平成16年度内分泌代謝性疾患専門医研修会, 京都  
2005.2.19 ターナー症候群の成人期合併症-国立成育医療センターの経験から- Forum on Turner Syndrome 2005, 東京  
2005.2.25 性分化異常症の診断と治療. 第11回広島県小児内分泌懇話会, 広島  
2005.3.13 子宮内発育不全と成長ホルモン. 第15回臨床内分泌代謝 Update, 札幌

### 3.3 セミナー

- 2004 国立成育医療センター 思春期勉強会 「摂食障害の臨床」  
2004 国立成育医療センター 思春期勉強会 「思春期発達の評価」  
2004 国立成育医療センター 思春期勉強会 「摂食障害の成長障害と内分泌異常」  
2004 がんの子供を守る会  
2004 3rd APPEL Fellow s course

### 3.4 座長

- 第8回臨床内分泌遺伝学講演会, 堀川玲子 2004.5.15 東京  
Childhood Cancer Survivors Workshop, 堀川玲子 2004.7.31 東京  
Childhood Cancer Survivors Lectures, 堀川玲子 2004.9.10 東京  
第38回日本小児内分泌学会, 堀川玲子 2004.9.23 神戸  
第18回小児成長障害研究会, 堀川玲子 2004.10.30 東京

## 4. 社会的活動

### 4.1 世田谷区生活習慣病検診

世田谷区医師会と協同で、学校検診としての生活習慣病検診を行い、そこでピックアップした児についてフォローを行う。

### 4.2 世田谷区学校検尿

学校検尿での尿糖陽性者の精密検査機関として精査・加療を行う。

### 4.3 東京都新生児マススクリーニング

東京都の新生児マススクリーニング(代謝異常検査)の精密検診機関として精査・加療を行う。