

MODY一次アンケート調査

日本人MODYの実態調査へのご協力をお願い(1次調査)

MODY(maturity onset diabetes of the young) と考える調査基準

1. 25歳以下の発症で3世代以上の糖尿病家族歴(原則として非肥満)
2. 家族歴不明で15歳以下の糖尿病発症(非肥満)
3. 抗GAD抗体、IA-2抗体などの自己抗体が陰性

問1. 上記のMODYを疑う基準を満たす患者を診療したことがある。

はい(症例) いいえ

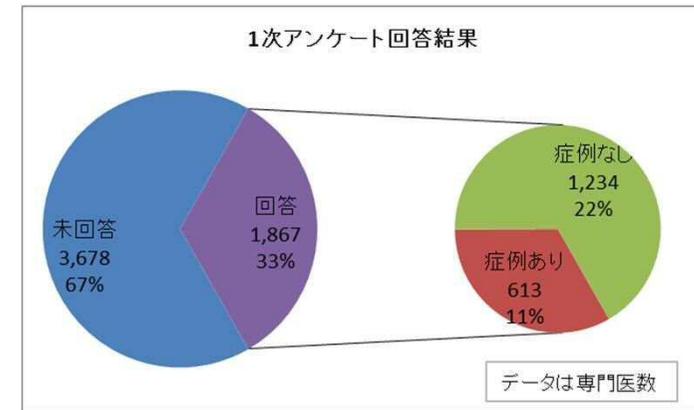
問2. 肥満症例についてお伺いします

15歳以下の糖尿病発症で、肥満例を診療したことがある。

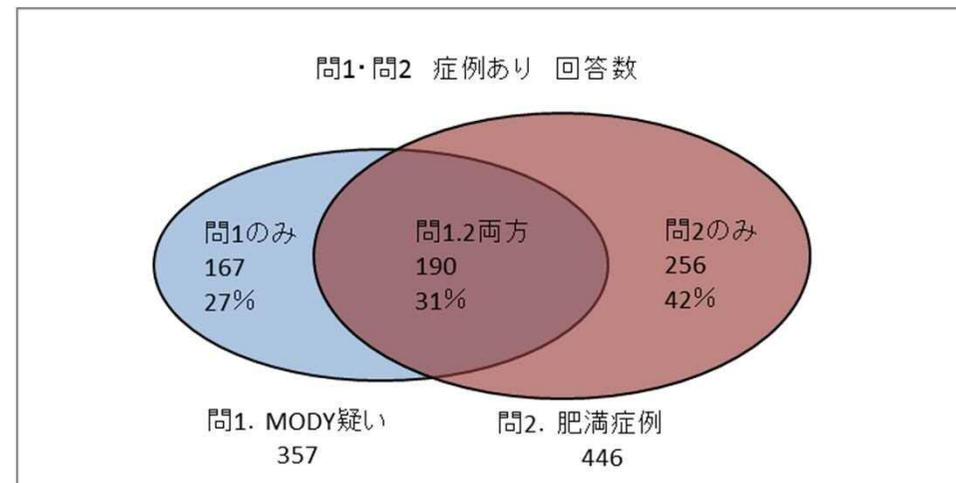
はい(症例) いいえ

糖尿病内科および小児内分泌の専門医5,524人に送付され、1,867人から回答を得た。

その内、既に確定診断されたMODY家系または提示した暫定基準に沿った候補例を有すると回答したのは、回答全体の11%にあたる613専門医(495施設)であった。



アンケート問1・2の診療症例については、MODYを疑う基準を満たす患者を診療したことがあると回答したのは357専門医(282施設)、15歳以下肥満症例を診療したことがあると回答したのは446専門医(381施設)、そのうち190専門医(157施設)が両症例を診療している。



MODY二次アンケート調査

日本人 MODY の実態調査（二次）へのご協力をお願い

平成 23 年 8 月吉日
 岐阜大学大学院医学系研究科 内分泌代謝糖尿病学
 武田 純（研究代表）

拝啓

仲秋の候、皆様におかれましては益々ご清祥のこととお喜び申し上げます。
 先般、平成 22 年度の厚生労働科学研究（生活習慣病・難治性疾患克服総合研究事業）「MODY 1-6 の病態調査と鑑別診断基準の策定」に向けての一次調査にご協力頂きまして有り難うございました。

その結果、全国 347 施設において、調査基準を満たす MODY や疑い症例が数多く診察されている実態が明らかになりました。1 施設当たりでは 1-30 症例と幅がありますが、既に遺伝子検査で MODY 型が確定された症例と未診断の症例を合わせて、約 800 症例に上りました。症例数は各々の地域人口とは相関せず、遺伝的に集積された高頻度地域は認められませんでした。むしろ差異は、担当医の MODY への関心度の多寡に起因するものと考えております。また、1-3 症例の少数を診ておられる施設が 8 割を占めており、その大半の MODY 型が未診断であることも判明しました。以上の結果から、MODY 診断の必要性の普及啓発や型診断に必須である遺伝子検査の推進が重要であると考えられました。

今年度は、日本人 MODY の鑑別基準の策定に向けて、臨床的特徴について実態調査を進めることに致しました。つきましては、一次調査において該当する患者が「有り」とお答えの先生方に、二次調査票をお送りさせて頂きましたので、改めてご協力をお願いする次第です。尚、今年度は、一次調査で予想以上に未診断例が多かったことから、もし先生方に MODY 1-6 の遺伝子診断のご希望がございましたら、本研究グループにおいて研究費の範囲内で受諾させて頂きます。

ご多用中誠に恐縮ですが、本調査の主旨をご理解頂き、何卒ご協力下さいますようお願い申し上げます。尚、ご不明な点がございましたら、下記事務局までお問い合わせ下さい。

敬具

（事務局）岐阜大学病院 糖尿病代謝内科 担当：堀川幸男
 501-1194 岐阜市柳戸 1-1
 TEL: 058-230-6377 (医局)、 FAX: 058-230-6376
 e-mail: yhorikaw@ifu-u.ac.jp

【症例 1】

現在の年齢：_____ 歳、 診断時年齢 _____ 歳
 性別：男 女 _____
 身長：_____ cm、 体重：_____ kg (BMI _____ kg/m²)

診断契機：（健診、自覚症状、他疾患受診時、その他 _____）

家族歴： _____

臨床検査値：

血糖値（空腹時、随時）、インスリン分泌（IRI, CPR）、HbA1c、脂質（HDL, LDL, TG）、腎機能（UA, Cr, BUN）、肝機能（AST, ALT）、etc.

肥満歴： あり（最大 BMI _____ kg/m²） なし 不明
 インスリン分泌低下： あり なし 不明
 糖尿病合併症： 網膜症（あり なし 不明）
 腎症（あり なし 不明）
 神経症（あり なし 不明）

その他の所見： 腎のう胞、膀胱形成不全、生殖器異常、低出生体重、巨大児（ _____）

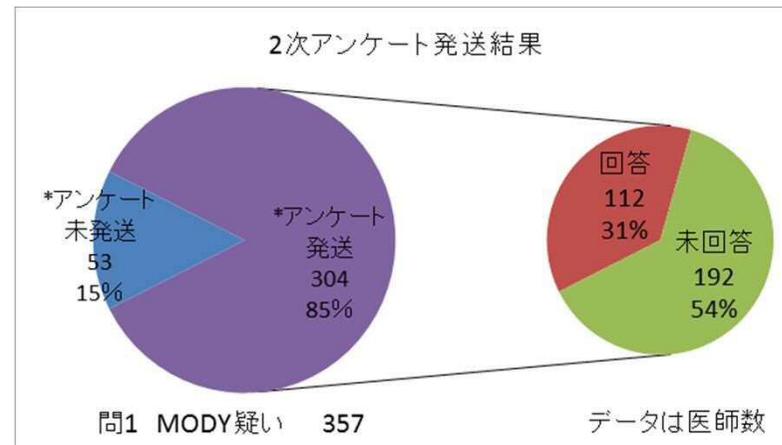
治療： 食事療法のみ _____
 経口血糖降下薬（ _____）
 インスリン（ _____）

遺伝子検査： 済み（遺伝子異常 あり (MODY _____) なし）
 未施行（遺伝子検査の希望 あり なし）
 学会または論文発表： あり（ _____）
 なし

1次アンケートでMODY疑いの症例ありと回答のあった357専門医(282施設)の中で、昔の症例でデータが無い等、アンケート記入が不可能な医師53名を除いた304専門医(236施設)に対し、詳細な臨床情報に関する2次アンケートを実施した。

112専門医(101施設)より230症例の2次調査票が返送されたが、そのうち、50症例(発端者)の既に確定された症例が報告された。

回答のあった症例中50専門医(48施設)の105症例についてMODY遺伝子検査希望があり、その後実際に依頼のあった30専門医(29施設)の68症例(発端者)と家族54名の122検体よりDNAを採取しMODY1-6遺伝子のDNA構造解析による変異スクリーニングを実施しているが、現在までに12症例(発端者)が確定診断された。



MODY二次追加アンケート調査

MODY候補に関する1次アンケート調査により非肥満と回答された症例について2次アンケート調査を行い、2次回答の中で既にMODYと確定診断されている50家系のうち2家計に肥満を有する症例が認められた。

そこで、日本人MODYにおける肥満症例の実態を把握するために、1次調査で15歳以下の肥満例を診断した経験があると回答された446専門医(381施設)の中で、昔の症例でデータが無い等アンケート記入が不可能な医師43名を除いた403専門医(346施設)に対し、再度病態に関する追加調査を実施した。

半数を超える241専門医(576症例)の回答が寄せられたが、MODY遺伝子異常があると回答のあった8名14症例のうち10症例は非肥満、4症例はデータが得られず、今回のアンケートでMODY肥満例のデータを得ることはできなかった。

2次追加調査でも引き続き30専門医より検査希望があり、現在までに6専門医より6症例(発端者)と家族4名の10検体が採取され、解析が進められている。

日本人 MODY の実態調査（二次追加）へのご協力をお願い

平成 24 年 6 月吉日
生活習慣病・難治性疾患克服総合研究事業
「MODY1-6 の病態調査と個別診断基準の策定」
岐阜大学大学院医学系研究科 内分泌代謝病態学
武田 統（研究代表）

拝啓
初夏の候 皆様におかれましては益々ご清祥のこととお喜び申し上げます。
先般、平成 22-24 年度の厚生労働科学研究「MODY1-6 の病態調査と個別診断基準の策定」に向けてのアンケート調査にご協力賜り有り難うございました。

MODY 候補に関する一次調査では 1,848 人から回答を頂きました。先ず非肥満と回答された 243 症例について二次調査を行わせて頂き、そのうち現時点で 47 症例について家族サンプルを含め 77 検体を頂きました。MODY1-6 遺伝子の変異スクリーニングとアリル欠失の解析を行い、既に確定診断されているアンケート結果と併せて集計したところ、MODY1 4 家系 4 人、MODY2 14 家系 24 人、MODY3 20 家系 22 人、MODY4 0 人、MODY5 2 家系 2 人、MODY6 0 人でした。アリル欠失症例も認めました。15 歳以下の発症例は、MODY1 (92%), MODY2 (88%), MODY3 (73%), MODY5 (100%)であり、全体では 80%の頻度でした。3 世代罹患の家族歴に基づいた推定とは大きく異なる結果となりました。

一方、若干ではありますが、上記の家系内に肥満を有する症例も認めました。そこで、日本人 MODY における肥満の実態を把握するために、一次調査で 15 歳以下の肥満例を診断した経験があると回答された先生方に、改めて病態に関する追加調査をお願いさせて頂く次第です。
肥満症例において MODY1-6 の遺伝子検査を施行し、いずれかに異常を認めた症例をお持ちの先生がございましたら、お知らせ頂きますと幸甚に存じます。

ご多用中、誠に恐縮でございますが、本調査の主旨をご理解頂き、何卒ご協力下さいますようお願い申し上げます。

尚、先生方に MODY1-6 の遺伝子診断のご希望がございましたら、引き続き本研究グループにおいて研究費の範囲内で受託させて頂きます。
ご不明な点がございましたら、下記事務局まで遠慮なくお問い合わせ下さい。

敬具

GU:

日本人 MODY の実態調査（二次追加）

先生

一次調査で以下のご回答をいただきありがとうございました。

・肥満症例についてお伺いします。

15 歳以下の糖尿病発症で、肥満例を診療したことがある。

はい (1 症例) いいえ

上記症例についてお尋ねいたします。

MODY1-6 の遺伝子検査

遺伝子検査:	済み (遺伝子異常 あり)	なし												
	<table style="border: none;"> <tr><td style="border: none;">MODY1</td><td style="border: none;">_____</td></tr> <tr><td style="border: none;">MODY2</td><td style="border: none;">_____</td></tr> <tr><td style="border: none;">MODY3</td><td style="border: none;">_____</td></tr> <tr><td style="border: none;">MODY4</td><td style="border: none;">_____</td></tr> <tr><td style="border: none;">MODY5</td><td style="border: none;">_____</td></tr> <tr><td style="border: none;">MODY6</td><td style="border: none;">_____</td></tr> </table>	MODY1	_____	MODY2	_____	MODY3	_____	MODY4	_____	MODY5	_____	MODY6	_____	
MODY1	_____													
MODY2	_____													
MODY3	_____													
MODY4	_____													
MODY5	_____													
MODY6	_____													
	未施行 (遺伝子検査の希望 あり)	なし												

学会または論文発表: あり ()

なし

ご協力ありがとうございました。

