

A：十分に理解しておくことが望ましい B：概略理解しておくことが望ましい
 C：知っておくことが望ましい

内分泌	知識	技術・技能	症例	頁
I. 知識				168
1. 解剖と機能				168
1) ホルモン産生器官	A			168
2) ホルモンの種類	A			168
3) ホルモンの作用	A			168
4) ホルモンの調節	A			168
5) 各種病態における内分泌異常	A			168
2. 病態生理				168
1) 下垂体疾患	A			168
2) 甲状腺疾患	A			169
3) 副甲状腺（上皮小体）疾患とカルシウム・リン代謝異常	A			169
4) 副腎疾患	A			169
5) 性腺疾患	A			169
6) 膵および消化管ホルモン分泌異常	A			169
II. 専門的身体診察				169
1. 甲状腺の診察				169
1) 甲状腺の視診	A	A		169
2) 甲状腺の触診	A	A		170
3) 甲状腺の聴診	A	A		170
III. 専門的検査				170
1. 内分泌機能検査法				170
1) 視床下部・下垂体前葉機能検査法				170
①血中下垂体ホルモン（基礎値，日内変動）	A	A		170
②分泌刺激試験 [インスリン低血糖負荷試験，CRH 試験，TRH 試験，LH-RH (Gn-RH) 負荷試験，GHRP-2 試験，アルギニン試験，グルカゴン試験]	B	B		170
③分泌抑制試験（経口血糖負荷試験，デキサメサゾン抑制試験）	B	B		170
2) 下垂体後葉機能検査法				170
①バソプレシン（抗利尿ホルモン，ADH）の基礎値，浸透圧との関連	A	A		170
②分泌刺激試験（高張食塩水負荷試験，水制限試験），ピトレスシン負荷試験	B	B		170
3) 甲状腺機能検査法				170
①血中甲状腺ホルモン，TSH，血中甲状腺自己抗体	A	A		170
② ¹²³ I（ ^{99m} Tc）甲状腺摂取率	A	B		170
4) 副甲状腺（上皮小体）機能検査法				170
①血中副甲状腺ホルモンとカルシウム・リンの血中濃度および尿中排泄の関連	A	A		170
②Ellsworth-Howard 試験（PTH 試験）	A	C		170
③骨密度測定，骨吸収マーカー，骨形成マーカー	A	A		170
5) 副腎機能（副腎皮質・副腎髄質）検査法				170
①コルチゾール，ACTH（血中濃度および日内変動，尿中濃度），血漿レニン（活性，濃度），アルドステロン濃度	A	A		170
②分泌刺激試験 [迅速 ACTH 試験（迅速法，標準法），立位フロセミド試験]，分泌抑制試験（デキサメサゾン抑制試験，カプトリル試験，生理食塩水試験）	B	B		170
③カテコラミンおよびその代謝物の測定（血中，尿中）	A	A		170

内分泌	知識	技術・技能	症例	頁
6) 副腎静脈サンプリング (ACTH 負荷)	A	C		171
7) 性腺機能検査法				171
①血中 LH, FSH, 性ステロイド (E ₂ , テストステロン)	A	C		171
8) 膵および消化管ホルモン分泌異常検査法				171
①血中膵・消化管ホルモン (インスリン, ガストリン, グルカゴン, VIP など)	A	B		171
②血中クロモグラニン A 濃度	B	B		171
③絶食試験, グルカゴン試験	A	B		171
④選択的カルシウム動注静脈サンプリング	A	B		171
2. 内分泌器官の画像診断				171
1) 超音波検査 (甲状腺, 副甲状腺, 膵, 副腎, 卵巣など)	A	B		171
2) シンチグラフィ (甲状腺, 副甲状腺, 副腎皮質, 副腎髄質など)	A	B		171
3) CT, MRI (下垂体, 甲状腺, 副腎皮質, 副腎髄質, 卵巣・精巣, 脂肪など)	A	A		171
4) 腹部血管造影 (膵神経内分泌腫瘍の局在診断など)	B	B		171
5) 超音波内視鏡検査 (EUS-FNA を含む)	B	B		171
3. 内分泌疾患の成因診断				171
1) 染色体検査, 各種遺伝子解析, HLA 検査	B	C		171
IV. 治療				171
1. ホルモン補充療法 (下垂体前葉機能低下症, 中枢性尿崩症, 甲状腺機能低下症, 副甲状腺機能低下症, 副腎皮質機能低下症, 性腺機能低下症)	A	A		171
2. ホルモン分泌過剰症の薬物療法	A	B		172
3. 内分泌疾患の救急 (endocrine emergency) への対応				172
1) 甲状腺クリーゼ, 粘液水腫昏睡, 副腎クリーゼ, 電解質異常 (高 Na 血症, 低 Na 血症, 低 K 血症, 高 K 血症, 高 Ca 血症, 低 Ca 血症など)	A	B		172
4. 外科療法	B	C		172
5. 放射線治療				172
1) 甲状腺機能亢進症	B	C		173
V. 疾患				173
1. 視床下部・下垂体疾患				173
1) 下垂体前葉機能亢進症				173
①先端巨大症	A		B	173
② Cushing 病	A		B	173
③高プロラクチン血症 (プロラクチノーマを含む)	A		B	174
④ TSH 産生腫瘍	B		C	174
2) 下垂体前葉疾患				175
①下垂体前葉機能低下症	A		B	175
②成人 GH 分泌不全症	B		C	175
③ ACTH 単独欠損症	B		B	176
④低ゴナドトロピン性性腺機能不全 (Kallmann 症候群を含む)	B		C	176
3)下垂体後葉疾患				177
①尿崩症 (心因性多飲症, 腎性尿崩症を含む)	B		B	177
②抗利尿ホルモン不適切分泌症候群 (SIADH)	A		A	177
4) 視床下部疾患				178
①視床下部腫瘍 (頭蓋咽頭腫, 胚細胞腫瘍を含む)	B		C	178
②中枢性摂食異常症 (神経性食思不振症を含む)	B		C	178
5) その他の視床下部・下垂体疾患				179

内分泌	知識	技術・技能	症例	頁
① Empty sella 症候群	A		C	179
② リンパ球性下垂体炎	A		C	179
③ 下垂体肉芽腫性疾患	A		C	180
2. 甲状腺疾患				180
1) 甲状腺機能亢進症				180
① Basedow 〈Graves〉 病	A		A	180
② Plummer 病	B		C	181
③ 亜急性甲状腺炎	A		C	181
④ 無痛性甲状腺炎	A		B	182
2) 甲状腺機能低下症				182
① 慢性甲状腺炎 〈橋本病〉	A		A	182
② 術後または放射線ヨード療法後の甲状腺機能低下症	B		C	183
3) 甲状腺腫瘍				183
① 悪性腫瘍	A		B	183
② 良性腫瘍	A		A	183
3. 副甲状腺疾患 (副甲状腺機能異常) とカルシウム・リン代謝異常				184
1) 高カルシウム血症				184
① 原発性副甲状腺機能亢進症	A		B	184
② 悪性腫瘍に伴う高カルシウム血症	A		A	185
③ その他の高カルシウム血症 (薬剤性を含む)	A		C	185
2) 低カルシウム血症				186
① 副甲状腺機能低下症 (偽性副甲状腺機能低下症を含む)	A		C	186
② ビタミン D 作用不全症	B		C	186
3) 低リン血症 (腫瘍性骨軟化症など)	B		C	187
4) 骨粗鬆症				187
① 原発性骨粗鬆症	A		B	187
② 続発性骨粗鬆症	A		B	188
4. 副腎疾患				188
1) 副腎皮質機能亢進症				188
① Cushing 症候群	A		B	188
② 原発性アルドステロン症, 偽性アルドステロン症	A		B	189
③ Bartter 症候群および Gitelman 症候群	B		C	189
④ 先天性副腎過形成	B		C	190
2) 副腎皮質機能低下症				190
① Addison 病	B		C	190
3) 副腎腫瘍				191
① 非機能性副腎皮質腫瘍 (incidentaloma を含む)	A		A	191
② 褐色細胞腫	B		C	192
5. 多発性内分泌腺異常				192
1) 多発性内分泌腫瘍症 (MEN1 型, 2 型)	B		C	192
2) 自己免疫性多発性内分泌症候群 (APS I 型, II 型, III 型, IV 型)	B		C	193
6. 性腺疾患				193
1) Turner 症候群	B		C	193
2) Klinefelter 症候群	B		C	194
3) 多嚢胞性卵巣症候群 〈PCOS〉	B		B	194
4) 性分化疾患				195
① 男性仮性半陰陽 (睾丸女性化症候群を含む)	B		C	195

内分泌	知識	技術・ 技能	症例	頁
②女性仮性半陰陽	B		C	195
7. 神経内分泌腫瘍（ガストリノーマ，インスリノーマ）	B		C	195

内分泌

I. 知識

1. 解剖と機能

■研修のポイント

内分泌疾患の診断は医療面接と身体診察，血液検査などから①内分泌臓器が障害されていることを疑う。次に，障害されているならば，②病変部位はどこか，そして，③病変の性格はどのようなものかを考える。ホルモンの作用および解剖学的知識により病変の部位を推定し，障害が予想されるホルモンの測定，各種負荷試験および画像診断によって確定することが内分泌学の特徴である。よって，ホルモンの作用を含む機能解剖学の知識は内分泌領域においては必須項目である。

1) ホルモン産生器官

■到達目標

- ・内分泌臓器を挙げ，その形態と構造および分泌されるホルモンについて説明できる。

2) ホルモンの種類

■到達目標

- ・ホルモンをペプチドホルモンとその他のホルモンに分類し，生合成，分泌，輸送および代謝について説明できる。

3) ホルモンの作用

■到達目標

- ・ホルモンの生理作用と作用機序とを説明できる。

4) ホルモンの調節

■到達目標

- ・ホルモンの分泌調節とフィードバック機構とについて説明できる。

5) 各種病態における内分泌異常

■到達目標

- ・各種病態でのホルモンの動態と意義について説明できる。

2. 病態生理

■研修のポイント

各内分泌器官から分泌されるホルモンは，それぞれ固有の作用を持ち，かつ相互に関係しつつ，生体の恒常性を維持している。内分泌疾患は，これらホルモン均衡の破綻により生じるため，ホルモン作用の深い理解が重要である。

1) 下垂体疾患

■到達目標

- ・下垂体機能低下症を概説できる。
- ・先端巨大症を概説できる。
- ・プロラクチン産生下垂体腺腫について概説できる。
- ・Cushing 病を概説できる。
- ・中枢性尿崩症を概説できる
- ・抗利尿ホルモン不適切分泌症候群〈SIADH：syndrome of inappropriate ADH secretion〉や低 Na 血症における鑑別を概説できる。

2) 甲状腺疾患

■到達目標

- ・Basedow 病を概説できる。
- ・甲状腺炎（慢性・亜急性）を概説できる。
- ・甲状腺機能低下症を概説できる。
- ・甲状腺腫瘍（良性・悪性）を概説できる。

3) 副甲状腺（上皮小体）疾患とカルシウム・リン代謝異常

■到達目標

- ・カルシウム・リン代謝異常を概説できる。
- ・副甲状腺（上皮小体）機能亢進症，低下症（偽性を含む）を概説できる。
- ・骨粗鬆症を概説できる。

4) 副腎疾患

■到達目標

- ・原発性アルドステロン症を概説できる。
- ・Cushing 症候群を概説できる。
- ・褐色細胞腫を概説できる。
- ・副腎不全を概説できる。

5) 性腺疾患

■到達目標

- ・Turner 症候群を概説できる。
- ・Klinefelter 症候群を概説できる。
- ・多嚢胞性卵巣症候群を概説できる。
- ・性分化疾患を概説できる。

6) 膵および消化管ホルモン分泌異常

■到達目標

- ・インスリノーマを概説できる。
- ・ガストリノーマを概説できる。

Ⅱ. 専門的身体診察

1. 甲状腺の診察

■研修のポイント

診察の際に甲状腺を視診する習慣をつけ，結節性，びまん性腫大の有無を確認する。

甲状腺は体表面から触診できる内分泌臓器であり，診察の際には必ず甲状腺を触診する習慣をつけることが重要である。甲状腺疾患には自覚症状を欠くものも多く，甲状腺を触診することにより，積極的に疾患を見出す必要がある。

Basedow 病の甲状腺では，しばしば聴診によって雑音を聞くことができる。本症を疑った場合には甲状腺の聴診が診断の一助となる。

1) 甲状腺の視診

■到達目標

- ・甲状腺の腫大（結節性・びまん性）を視診によって確認できる。

2) 甲状腺の触診

■到達目標

- ・甲状腺の触診を適切に行うことができる。
- ・触診で得られた所見（大きさ、硬さ、表面の性状、結節の有無、圧痛の有無）を適切に表現できる。

3) 甲状腺の聴診

■到達目標

- ・甲状腺の聴診を適切に行うことができる。

Ⅲ. 専門的検査

■研修のポイント

内分泌疾患の診断および治療にはホルモン検査の知識が必須である。ホルモンは採血条件（安静度、採血時間、採血後保存状態、薬物内服の有無、採血管の種類）によりその値が変動することが多いため、その解釈にあたっては、採血条件に注意を払う必要がある。さらに、ホルモン分泌予備能や自律性を見るため分泌刺激試験ならびに抑制試験についての十分な理解が必要である。また、部位診断や機能診断に各種画像検査、成因診断として遺伝子解析やHLA検査が用いられるので、それらに関する知識を習得する。

1. 内分泌機能検査法

■到達目標

- ・以下の検査を理解し、適切な検査指示ができ、結果の解釈ができる。各種負荷試験は自ら実施できることが望ましい。

1) 視床下部・下垂体前葉機能検査法

- ①血中下垂体ホルモン（基礎値、日内変動）
- ②分泌刺激試験 [インスリン低血糖負荷試験, CRH試験, TRH試験, LH-RH (Gn-RH) 負荷試験, GHRP-2試験, アルギニン試験, グルカゴン試験]
- ③分泌抑制試験 (経口血糖負荷試験, デキサメサゾン抑制試験)

2) 下垂体後葉機能検査法

- ①バソプレシン（抗利尿ホルモン, ADH）の基礎値, 血中浸透圧との関連
- ②分泌刺激試験 (高張食塩水負荷試験, 水制限試験), ピトレスシン負荷試験

3) 甲状腺機能検査法

- ①血中甲状腺ホルモン, TSH, 血中甲状腺自己抗体
- ②¹²³I (^{99m}Tc) 甲状腺摂取率

4) 副甲状腺（上皮小体）機能検査法

- ①血中副甲状腺ホルモンとカルシウム・リンの血中濃度および尿中排泄の関連
- ②Ellsworth-Howard試験 (PTH試験)
- ③骨密度測定, 骨吸収マーカー, 骨形成マーカー

5) 副腎機能（副腎皮質・副腎髄質）検査法

- ①コルチゾール, ACTH（血中濃度および日内変動, 尿中濃度）, 血漿レニン（活性, 濃度）, アルドステロン濃度
- ②分泌刺激試験 [迅速ACTH試験（迅速法, 標準法）, 立位フロセミド試験], 分泌抑制試験（デキサメサゾン抑制試験, カプトリル試験, 生理食塩水試験）
- ③カテコラミンおよびその代謝物の測定（血中, 尿中）

6) 副腎静脈サンプリング (ACTH 負荷)

7) 性腺機能検査法

①血中 LH, FSH, 性ステロイド (E₂, テストステロン)

8) 膵および消化管ホルモン分泌異常検査法

①血中膵・消化管ホルモン (インスリン, ガストリン, グルカゴン, VIP など)

②血中クロモグラニン A 濃度

③絶食試験 (インスリノーマの診断として), グルカゴン試験

④選択的カルシウム動注静脈サンプリング

2. 内分泌器官の画像診断

■到達目標

・以下の検査を理解し, 適切な検査指示ができ, 結果を解釈できる.

1) 超音波検査 (甲状腺, 副甲状腺, 膵, 副腎, 卵巣など)

2) シンチグラフィ (甲状腺, 副甲状腺, 副腎皮質, 副腎髄質など)

3) CT, MRI (下垂体, 甲状腺, 副腎皮質, 副腎髄質, 卵巣・精巣, 脂肪など)

4) 腹部血管造影 (膵神経内分泌腫瘍の局在診断など)

5) 超音波内視鏡検査 (EUS-FNA を含む)

3. 内分泌疾患の成因診断

■到達目標

・以下の検査を理解し, 検査結果を解釈できる.

1) 染色体検査, 各種遺伝子解析, HLA 検査

IV. 治療

1. ホルモン補充療法 (下垂体前葉機能低下症, 中枢性尿崩症, 甲状腺機能低下症, 副甲状腺機能低下症, 副腎皮質機能低下症, 性腺機能低下症)

■研修のポイント

腫瘍やその摘出後, 自己免疫機序, 放射線治療後, 感染症, 血管障害および加齢などさまざまな原因により内分泌臓器からのホルモン分泌低下が生じる. その際には, 原因となる病態に対して治療を行う一方で, 低下したホルモンを補充する必要がある. 補充療法を行う際には過剰投与にならないよう, 適切な指標を用いてモニタすることが肝要である.

■到達目標

・下垂体前葉機能低下症, 中枢性尿崩症のホルモン補充療法 (副腎皮質ホルモン, 甲状腺ホルモン, 成長ホルモン, ゴナドトロピンおよび性腺ホルモン, バソプレシン補充) について説明ができ, 適切な治療ができる.

・甲状腺機能低下症の補充療法 (T4 および T3 薬補充) について説明ができ, 適切な治療ができる.

・副甲状腺機能低下症の補充療法 (ビタミン D 薬補充) について説明ができ, 適切な治療ができる.

・副腎皮質機能低下症の補充療法 (糖質および鉱質コルチコイド補充) について説明ができ, 適切な治療ができる.

2. ホルモン分泌過剰症の薬物療法

■研修のポイント

種々のホルモンを過剰に産生する内分泌疾患（腫瘍性病変も含め）に対して薬物治療が行われる。それぞれの薬物の作用機序を理解し、副作用の出現に注意しつつ、過剰に分泌されているホルモンを基準域に維持するように努める。

■到達目標

- ・下垂体腫瘍（GH産生腫瘍，PRL産生腫瘍）の薬物療法（ソマトスタチンアナログ，GH受容体拮抗薬，ドパミンアゴニストなど）について説明ができ，適切な治療ができる。
- ・甲状腺機能亢進症の薬物療法（チアマゾール，プロピルチオウラシルなど）について説明ができ，適切な治療ができる。
- ・副甲状腺機能亢進症（原発性と続発性）の薬物療法（原発性：シナカルセト；続発性：シナカルセトおよび活性型ビタミンD製剤）について説明ができ，適切な治療ができる。

3. 内分泌疾患の救急〈endocrine emergency〉への対応

■研修のポイント

endocrine emergencyは時として死に至る病態であるため，迅速な診断と治療が要求される。したがって，これらの病態，診断，治療法に関して熟知しておく必要がある。

- 1) 甲状腺クリーゼ，粘液水腫昏睡，副腎クリーゼ，電解質異常（高Na血症，低Na血症，低K血症，高K血症，高Ca血症，低Ca血症など）

■到達目標

- ・甲状腺クリーゼについて説明ができ，適切な治療ができる。
- ・粘液水腫昏睡について説明ができ，適切な治療ができる。
- ・副腎クリーゼについて説明ができ，適切な治療ができる。
- ・電解質異常（高Na血症，低Na血症，高K血症，低K血症，高Ca血症，低Ca血症）について説明ができ，適切な治療ができる。

4. 外科療法

■研修のポイント

一般的にホルモンの過剰産生を認める内分泌腫瘍は，腫瘍摘出術が治療の第一選択である。ホルモン過剰産生を認めない腫瘍は，悪性の可能性を考慮し手術が選択される場合もある。したがって，外科的適応の有無に関する知識および患者への説明ならびに外科に先立って行うべき処置などに熟知しておく必要がある。

■到達目標

- ・下垂体腫瘍の外科療法について説明ができ，適切に患者を紹介できる。
- ・次の甲状腺疾患の外科療法について説明ができ，適切に患者を紹介できる。
 - ①甲状腺機能亢進症
 - ②甲状腺腫瘍
- ・副甲状腺機能亢進症の外科療法について説明ができ，適切に患者を紹介できる。
- ・副腎腫瘍の外科療法について説明ができ，適切に患者を紹介できる。
- ・睪神経内分泌腫瘍，特にインスリノーマやガストリノーマについて説明ができ，適切に患者を紹介できる。

5. 放射線治療

■研修のポイント

一般的に腫瘍性病変に関して，手術療法や薬物療法が奏功しない場合に放射線療法が選択されることも多い。したがって，放射線療法の適応の有無に関する知識および患者への説明ならびに放射線療法に先立って行うべき処置等に熟知しておく必要がある。

1) 甲状腺機能亢進症

■到達目標

- ・甲状腺機能亢進症の放射線療法について説明ができ、適切に患者を紹介できる。

V. 疾患

1. 視床下部・下垂体疾患

1) 下垂体前葉機能亢進症

①先端巨大症

■研修のポイント

先端巨大症は特徴的な顔貌を呈することが多い。糖尿病や高血圧を高率に合併するため、これらの疾患に遭遇した際には、先端巨大症が基礎疾患として存在しないかを念頭において診療する姿勢が重要である。先端巨大症の診断が確定した場合には、種々の合併症検索を行う。本症の診断・治療については厚生労働省間脳下垂体障害に関する研究班による『間脳下垂体機能異常症の診断と治療の手引き』を参照する。

■到達目標

➤ 医療面接・身体診察

- ・糖尿病や高血圧症の患者から、本症の可能性を疑って病歴聴取ができる。
- ・睡眠時無呼吸や咬合不全から本症の可能性を疑って病歴聴取ができる。
- ・対座法による視野障害の有無を確認できる。
- ・先端巨大症様顔貌、胸郭異常、四肢末端の肥大および皮膚湿潤を確認できる。

➤ 検査・診断

- ・GH 分泌過剰の診断について検査施行・説明できる（経口ブドウ糖負荷試験において GH が正常域に抑制されない、IGF-I 高値）。
- ・下垂体 MRI 検査を施行し、結果（大きさ、浸潤度）を説明できる。
- ・GH, IGF-I 過剰による合併症とその評価のための検査をオーダーできる。

➤ 治療

- ・治療法（手術療法、薬物療法、放射線療法）の適応について説明できる。
- ・手術適応について脳神経外科医にコンサルトできる。

➤ 患者への説明および支援

- ・治療法（手術療法、薬物療法、放射線療法）の適応および長所と短所について患者や家族に説明し、治療選択について話し合うことができる。
- ・GH, IGF-I 過剰による合併症について患者や家族に説明できる。
- ・治療後の経過観察、方針、生命予後を患者や家族に説明できる。

② Cushing 病

■研修のポイント

Cushing 症候群の中の一病型である。典型例は特徴的身体所見を呈するが、非典型例もあるので肥満や糖尿病、高血圧、骨粗鬆症などの症例の中から、本症を疑い積極的に鑑別していく姿勢が必要である。Cushing 症候群と診断後は病型診断を行い、合併症を含め治療する。高コルチゾール血症が著明な場合には、感染症をはじめとする重篤な合併症を生じやすいため、早急な治療が必要となる。本症の診断・治療については厚生労働省間脳下垂体障害に関する研究班による『間脳下垂体機能異常症の診断と治療の手引き』を参照する。

■到達目標

➤ 医療面接・身体診察

- ・肥満、糖尿病、高血圧症、骨粗鬆症患者を診た場合、本症の可能性を疑って病歴聴取ができる。
- ・Cushing 徴候（満月様顔貌、中心性肥満、水牛様脂肪沈着、ざ瘡、赤色皮膚線条、多毛など）を確認できる。

➤ 検査・診断

- ・高血糖、高血圧、白血球増多（好酸球減少）、低 K 血症、脂質異常などの一般的検査所見から本症を疑うことができる。
- ・コルチゾール過剰症の診断について説明し、検査をオーダーできる（コルチゾール、ACTH の測定と少

量 (0.5 mg) デキサメサゾン抑制試験).

- ・ Cushing 病 (ACTH 産生下垂体腺腫) の診断法や異所性 ACTH 症候群ならびに ACTH 非依存性 Cushing 症候群 (副腎性, 医原性) の鑑別法について説明できる.
- ・ コルチゾール過剰症による合併症を説明できる.

➤ 治療

- ・ 手術適応について脳神経外科医にコンサルトできる.
- ・ 薬物療法についてその適応と副作用について説明できる.

➤ 患者への説明および支援

- ・ 治療法の適応について説明し, 治療選択について患者や家族と話し合うことができる.
- ・ コルチゾール過剰による合併症について患者や家族に説明できる.
- ・ 治療後の経過観察, 方針について患者や家族に説明できる.

③ 高プロラクチン血症 (プロラクチノーマを含む)

■ 研修のポイント

高プロラクチン血症は下垂体腫瘍によるもの以外に, 薬物や種々の原因により惹起される. 女性では無月経や乳汁分泌といった特徴的症候を呈するため, このような症候を認めた場合にはまずプロラクチンを測定し, 本症の可能性を検討する. 一方, 男性では特徴的臨床所見に乏しいため, 病勢がすすんだ状態 (巨大腫瘍による視野障害など) で発見される場合が多い. 本症は, 薬物治療が著効する腫瘍性病変なので, まず薬物治療を試み, ついで手術の必要性について考慮する. 本症の治療については厚生労働省間脳下垂体障害に関する研究班による『間脳下垂体機能異常症の診断と治療の手引き』を参照する.

■ 到達目標

➤ 医療面接・身体診察

- ・ 症候 (無月経, 乳汁分泌, 陰萎) から高プロラクチン血症を疑って, 病歴聴取ができる.
- ・ 高プロラクチン血症をきたす薬物内服の有無について問診できる.
- ・ 対座法による視野障害の有無を確認できる.
- ・ 乳汁漏出の有無を確認できる.

➤ 検査・診断

- ・ 高プロラクチン血症をきたす病態について鑑別診断ができる.
- ・ 下垂体 MRI 検査をオーダーし, 結果 (大きさ, 浸潤度) を説明できる.

➤ 治療

- ・ 薬物療法の適応と副作用について説明できる.
- ・ 手術が考慮される病態について説明できる.

➤ 患者への説明および支援

- ・ 治療法 (薬物療法, 手術療法) の適応および長所と短所について患者や家族に説明し, 治療選択について話し合うことができる.
- ・ 薬物療法中の経過観察, 方針について患者や家族に説明できる.

④ TSH 産生腫瘍

■ 研修のポイント

本症は, 下垂体腫瘍からの TSH の過剰分泌により甲状腺中毒症状, びまん性甲状腺腫大を呈する疾患で, 血中甲状腺ホルモンは高値を示すものの TSH は正常値～軽度高値といわゆる TSH 不適切分泌症候群 (SITSH) の検査所見を示す. 本症の診断については厚生労働省間脳下垂体障害に関する研究班による『間脳下垂体機能異常症の診断と治療の手引き』を参照する.

■ 到達目標

➤ 医療面接・身体診察

- ・ 甲状腺中毒症状, びまん性甲状腺腫大から本症を疑って, 病歴聴取ができる.
- ・ 対座法による視野障害の有無を確認できる.

➤ 検査・診断

- ・ 甲状腺中毒症をきたす病態について鑑別診断ができる.
- ・ SITSH の鑑別診断ができる.
- ・ 下垂体 MRI 検査をオーダーし, 結果 (大きさ, 浸潤度) を説明できる.

➤ 治療

・手術が考慮される病態について説明できる。

➤ 患者への説明および支援

・治療法（手術療法，薬物療法）の適応および長所と短所について説明し，治療選択について患者や家族と話し合うことができる。

2) 下垂体前葉疾患

①下垂体前葉機能低下症

■研修のポイント

本症は，頭蓋内器質的疾患の既往がある場合は，諸症状や検査所見より下垂体前葉機能低下症を疑うことは比較的容易であるが，そのような情報がない場合には，非特異的な症状が多いため診断に難渋することがある。診断の要点は，頭蓋内器質的疾患に伴う症状や神経学的異常の有無を確認するとともに，各下垂体ホルモンおよびその標的内分泌臓器より分泌されるホルモン欠乏症状を念頭において，詳細な問診を行い，本症が疑われる場合には，まず当該欠乏ホルモンを測定してみることが重要である。本症の診断・治療については厚生労働省間脳下垂体障害に関する研究班による『間脳下垂体機能異常症の診断と治療の手引き』を参照する。

■到達目標

➤ 医療面接・身体診察

・全身倦怠感，食欲低下，意識障害，耐寒性低下，浮腫，月経異常，性欲低下，低血圧，低血糖などの症状や所見から下垂体機能低下症を疑うことができる。

・下垂体機能低下症の原因となる疾患について，病歴聴取や診察ができる。

・対座法による視野障害の有無を確認できる。

・皮膚の菲薄化，陰毛・腋毛の脱落や性器・乳房萎縮を確認できる。

➤ 検査・診断

・貧血，低血糖，低 Na 血症などの所見から下垂体機能低下症を疑うことができる。

・下垂体前葉機能に関する知識をもとに，下垂体ホルモン，標的ホルモンのオーダーができ，その結果を解釈できる。

・必要な負荷試験について説明，施行および結果を解釈できる。

・器質的疾患の診断のために MRI 検査をオーダーできる。

➤ 治療

・ホルモン補充療法に関する知識をもとに，適切な治療計画を立てることができる。

・治療の緊急性があるかどうかを判断できる。

・器質的疾患症例を脳神経外科医にコンサルトできる。

➤ 患者への説明および支援

・ホルモン補充療法の必要性ならびに今後の方針について患者や家族に説明できる。

・緊急時の対応（ストレス負荷時の相対的副腎不全など）について患者や家族に説明できる。

②成人 GH 分泌不全症

■研修のポイント

GH は小児の成長のみならず成人における体組成，代謝調節，筋力，骨塩量，QOL の維持に重要な役割を果たしている。下垂体前葉機能低下症の中で，副腎皮質ホルモンや甲状腺ホルモンとともに GH 補充療法によって大きな効果を認める場合がある。視床下部下垂体の器質的疾患において GH は最も障害されやすいホルモンであり，積極的に負荷試験によって診断を行う。本症の診断・治療については厚生労働省間脳下垂体障害に関する研究班による『間脳下垂体機能異常症の診断と治療の手引』を参照する。

■到達目標

➤ 医療面接・身体診察

・成人 GH 分泌不全症の原因となる疾患について，病歴聴取・診察ができる。

・視床下部下垂体疾患の存在あるいは既往，周産期異常の既往，小児がん経験者，くも膜下出血，頭部外傷患者などにおいて易疲労感，スタミナ低下，集中力低下，気力低下，うつ状態，性欲低下などの自覚症状や身体所見から成人 GH 分泌不全症を疑うことができる。

➤ 検査・診断

- ・成人 GH 分泌不全症に関する知識をもとに、下垂体ホルモン、標的ホルモンをオーダーでき、その結果を解釈できる。
- ・必要な負荷試験について説明、施行および結果を解釈できる。
- ・器質的疾患の診断のために MRI 検査をオーダーできる。

➤ 治療

- ・ホルモン補充療法に関する知識をもとに、適切な治療計画を立てることができる。
- ・器質的疾患症例を脳神経外科医にコンサルトできる。

➤ 患者への説明および支援

- ・ホルモン補充療法の必要性ならびに今後の方針について説明できる。
- ・ホルモン補充療法の効果についての評価ができる。

③ ACTH 単独欠損症

■研修のポイント

本症は、自己免疫機序や遺伝子異常などの原因により ACTH が単独に障害される病態を指す。副腎不全に伴う多彩な症状を呈し、特に高齢者で不定愁訴を訴える患者の中に隠れている可能性もあるので、本症を疑い、詳細な問診・診察、検査を進めていく必要がある。

■到達目標

➤ 医療面接・身体診察

- ・全身倦怠感、食欲低下、体重減少、意識障害、低血糖、低 Na 血症および低血圧などの症状、所見から本症を疑うことができる。
- ・ACTH 単独欠損症の可能性を念頭に病歴聴取や診察ができる。
- ・やせなどの副腎不全の所見や女性では陰毛・腋毛の脱落を確認できる。

➤ 検査・診断

- ・リンパ球増多、好酸球増多、貧血、低血糖、低 Na 血症などの検査所見から下垂体機能低下症を疑うことができる。
- ・本症に関する知識をもとに、下垂体ホルモン、標的ホルモンを検査オーダーでき、その結果を解釈できる。
- ・必要な負荷試験について説明、施行および結果を解釈できる。
- ・器質的疾患の除外のために MRI 検査をオーダーできる。

➤ 治療

- ・ホルモン補充療法に関する知識をもとに、適切な治療計画を立てることができる。
- ・治療の緊急性があるかどうかを判断できる。

➤ 患者への説明および支援

- ・本症の原因について患者や家族に説明できる。
- ・ホルモン補充療法の必要性ならびに今後の方針について患者や家族に説明できる。
- ・緊急時の対応（ストレス負荷時の相対的副腎不全など）について患者や家族に説明できる。

④ 低ゴナドトロピン性性腺機能不全（Kallmann 症候群を含む）

■研修のポイント

低ゴナドトロピン性性腺機能不全は、二次性徴の欠如・遅延により比較的若年で発見されることが多いが、自覚症状に乏しく高齢になってから発見されることもある。二次性徴の欠如だけでなく、幼い中性的顔貌、嗅覚の低下や消失、手足の長い類宦官体型と内臓肥満に伴う代謝異常、男性骨粗鬆症などにおいても積極的に疑い、詳細な問診・診察、検査を進めていく必要がある。

■到達目標

➤ 医療面接・身体診察

- ・二次性徴の欠如や遅延、幼い中性的顔貌、嗅覚の低下や消失、手足の長い類宦官体型と内臓肥満に伴う代謝異常、男性骨粗鬆症などの所見から本症を疑うことができる。
- ・ゴナドトロピン単独欠損症を疑い、病歴聴取・診察ができる。
- ・二次性徴の評価（Tanner 分類）、性腺機能低下症に伴う身体所見の評価ができる。

➤ 検査・診断

- ・性ホルモン、ゴナドトロピンの低下などの所見から原発性性腺機能低下症との鑑別、本症を診断できる。
- ・本症に関する知識をもとに、下垂体ホルモン、標的ホルモンをオーダーでき、その結果を解釈できる。
- ・必要な負荷試験について説明、施行および結果を解釈できる。
- ・器質的疾患の除外のために MRI 検査をオーダーできる。

➤ 治療

- ・ホルモン補充療法に関する知識をもとに、適切な治療計画を立てることができる。
- ・患者の状況に応じて適切なホルモン補充療法を選択、施行できる。
- ・適切な治療のタイミングや用量、効果を判断できる。

➤ 患者への説明および支援

- ・本症の原因について患者や家族に説明できる。
- ・ホルモン補充療法の必要性ならびに今後の方針について患者や家族に説明できる。
- ・必要に応じ産婦人科や泌尿器科などにコンサルトできる。

3) 下垂体後葉疾患

①尿崩症（心因性多飲症、腎性尿崩症を含む）

■研修のポイント

本症の主症候である多尿は種々の疾患において認められる。したがって、多尿をきたす病態の鑑別診断を行う必要がある。中枢性尿崩症の診断がつけば原疾患を画像診断を含む諸検査によって検索し、それに対する治療も併行して行う。本症の診断・治療については厚生労働省間脳下垂体障害に関する研究班による『間脳下垂体機能異常症の診断と治療の手引き』を参照する。

■到達目標

➤ 医療面接・身体診察

- ・症候（多尿、口渇、多飲）から尿崩症を疑って、病歴聴取、診察ができる。

➤ 検査・診断

- ・多尿をきたす病態や疾患を鑑別診断できる。
- ・血漿浸透圧や尿浸透圧、抗利尿ホルモンなどをオーダーできる。
- ・尿崩症の成因を鑑別する負荷試験について説明・施行できる。
- ・下垂体 MRI 検査をオーダーし、結果を説明できる（T1 強調画像での下垂体後葉の高信号の消失、器質的病変の有無）。

➤ 治療

- ・ホルモン補充療法を適切に行える。
- ・器質的疾患症例を脳神経外科医にコンサルトできる。

➤ 患者への説明および支援

- ・ホルモン補充療法について説明し、過剰投与の際の副作用の水中毒について説明できる。
- ・治療後の経過観察、方針について説明できる。

②抗利尿ホルモン不適切分泌症候群〈SIADH〉

■研修のポイント

本症は、抗利尿ホルモン〈ADH〉の不適切な分泌により体内に水分が貯留し、低 Na 血症および低浸透圧血症を呈する疾患である。低 Na 血症の重要な鑑別疾患のひとつである。また SIADH と診断された際には、その原疾患が何であるかを考える必要がある。治療の際には急速な血中 Na の補正による橋中心髄鞘崩壊〈CPM：central pontine myelinolysis〉、浸透圧性脱髄症候群〈ODS：osmotic demyelination syndrome〉の発症に注意をはらうことが重要である。本症の診断・治療については厚生労働省間脳下垂体障害に関する研究班による『間脳下垂体機能異常症の診断と治療の手引き』を参照する。

■到達目標

➤ 医療面接・身体診察

- ・倦怠感、食欲低下、頭痛および意識障害などの臨床症状から低 Na 血症を疑うことができる。
- ・脱水、浮腫の有無を診察できる。
- ・SIADH をきたす薬物や既往について聴取できる。

- ・緊急の処置（意識障害，著明な低 Na 血症）が必要かどうか判断できる。

- 検査・診断

- ・低 Na 血症をきたす疾患の鑑別診断ができる。
- ・血漿浸透圧，尿浸透圧などの生化学検査をオーダーできる。
- ・SIADH をきたす原因について鑑別診断ができる。

- 治療

- ・原疾患について治療方針を立てることができる。
- ・低 Na 血症の程度に応じて治療を段階的にすすめることができる。
- ・CPM，ODS の発症を念頭に置き，低 Na 血症を治療できる。

- 患者への説明および支援

- ・低 Na 血症について説明し，原病および SIADH について患者や家族に説明できる。
- ・原病および SIADH についての治療後の経過観察，方針について患者や家族に説明できる。

4) 視床下部疾患

① 視床下部腫瘍（頭蓋咽頭腫，胚細胞腫瘍を含む）

■研修のポイント

本症は，視床下部近傍に生じる腫瘍として頭蓋咽頭腫，胚細胞腫瘍，髄膜腫，視神経膠腫，視床下部過誤腫などがあげられるが，腫瘍の進展により内分泌異常が生じる場合がある。これらの疾患を診た際には，現疾患の治療に加え，内分泌機能異常の有無を確認しておく必要がある。

■到達目標

- 医療面接・身体診察

- ・視床下部の器質的病変に伴う症状（視床下部症候群）を説明でき，それに基づいて，視床下部病変の存在を疑うことができる。
- ・下垂体機能低下症患者や尿崩症患者に遭遇した際に，その原因として視床下部腫瘍を想定できる。

- 検査・診断

- ・本症に関する知識をもとに，下垂体ホルモン，標的ホルモンをオーダーでき，その結果を解釈できる。
- ・必要な負荷試験について説明，施行および結果の解釈ができる。
- ・MRI 検査をオーダーでき，それぞれの腫瘍に特徴的な所見を説明できる。

- 治療

- ・下垂体機能低下症（尿崩症を含む）や性早熟について適切に治療できる。
- ・腫瘍性病変に対する外科療法・放射線療法・化学療法の必要性について脳神経外科医にコンサルトできる。

- 患者への説明および支援

- ・内科的治療の必要性ならびにその内容について患者や家族に説明できる。
- ・腫瘍性病変に対する外科療法・放射線療法・化学療法の必要性について説明できる。

② 中枢性摂食異常症（神経性食思不振症を含む）

■研修のポイント

本症は，視床下部を障害する病変（腫瘍，炎症性病変，頭部外傷，放射線治療後など）が生じた際，視床下部機能の食欲調節やエネルギー消費の異常が生じ，その結果肥満（視床下部性肥満）となる。一方，神経性食思不振症は精神的な基盤の上に起こる食思不振，るいそうを主徴候とする疾患で，思春期の女子に多く認められる。月経異常や下垂体ホルモン異常などの内分泌異常を認め，時として下垂体機能異常との鑑別が必要となる。

■到達目標

- 医療面接・身体診察

- ・肥満やるいそうをきたす疾患を説明でき，それらを鑑別するための適切な問診・診察ができる。
- ・中枢性摂食障害の病態について説明できる。

- 検査・診断

- ・視床下部性肥満や神経性食思不振症の診断に必要な検査をオーダーし，その結果を解釈できる。
- ・除外診断に必要な検査をオーダーし，その結果を解釈できる。

➤ 治療

- ・内科的治療の必要性の有無について判断できる。
- ・治療に関して適切な診療科にコンサルトできる。

➤ 患者への説明および支援

- ・病態を説明し、治療に関して患者や家族に説明できる。

5) その他の視床下部・下垂体疾患

① Empty sella 症候群

■研修のポイント

本疾患は、くも膜下腔がトルコ鞍内に陥入し下垂体が圧排された状態を指す形態学的あるいは画像診断的病名である。原発性と続発性に分類され、前者は通常内分泌異常を呈さないが、後者は原疾患（リンパ球性下垂体炎、Sheehan 症候群や下垂体腫瘍の出血など）に基づく内分泌検査異常を呈する。

■到達目標

➤ 医療面接・身体診察

- ・本症の原因になる疾患に関して適切な病歴聴取および身体診察ができる。
- ・本症の原疾患に関連した下垂体機能低下症の症状を聴取できる。
- ・本症の病態について説明できる。

➤ 検査・診断

- ・内分泌異常の有無を確認するための検査をオーダーでき、その結果を解釈できる。
- ・本症の原因となる疾患を鑑別するための検査をオーダーでき、その結果を解釈できる。

➤ 治療

- ・治療が必要かどうかを判断できる。
- ・原疾患に基づき適切な治療ができる。

➤ 患者への説明および支援

- ・病態を説明し、治療に関して患者や家族に説明できる。

②リンパ球性下垂体炎

■研修のポイント

リンパ球性下垂体炎は、前葉機能障害が主となるリンパ球性下垂体前葉炎、尿崩症が主症候であるリンパ球性漏斗神経下垂体炎、および両者が障害されるリンパ球性汎下垂体炎に分類される。前葉炎は分娩後の女性に多く発症し、病理所見から自己免疫機序により発症すると考えられている。MRI 画像上、造影剤によって増強される腫大した下垂体もしくは下垂体柄が特徴的である。また IgG4 関連疾患の臓器病変として IgG4 関連下垂体炎をきたすことがある。本症の診断については厚生労働省間脳下垂体障害に関する研究班による『間脳下垂体機能異常症の診断と治療の手引き』を参照する。

■到達目標

➤ 医療面接・身体診察

- ・本症に特徴的な所見（頭痛、視力障害、下垂体機能低下に伴う症状、多飲・多尿）を想定して、適切な病歴聴取・身体診察ができる。
- ・視野障害の有無について診察できる。

➤ 検査・診断

- ・低血糖、低 Na 血症および貧血などの所見から本症を疑うことができる。
- ・本症に関する知識をもとに、下垂体ホルモン、標的ホルモンをオーダーでき、その結果を解釈できる。
- ・必要な負荷試験について説明、施行および結果を解釈できる。
- ・本症の診断のため MRI 検査をオーダーし、その結果を解釈できる。

➤ 治療

- ・薬理学的量を用いた副腎皮質ステロイド治療の是非について判断できる。
- ・ホルモン補充療法に関する知識をもとに、適切な治療計画を立てることができる。
- ・治療の緊急性があるかどうかを判断できる。
- ・鑑別診断、生検、手術の必要性を含め脳神経外科医にコンサルトできる。

▶ 患者への説明および支援

- ・病態を説明し、治療（薬理学的量の副腎皮質ステロイド治療を含む）に関して患者や家族に説明できる。
- ・ホルモン補充療法の必要性ならびに今後の方針について患者や家族に説明できる。
- ・緊急時の対応（ストレス負荷時の相対的副腎不全など）について患者や家族に説明できる。

③下垂体肉芽腫性疾患

■研修のポイント

本症は、まれな下垂体病変としてサルコイドーシス、結核、梅毒および真菌感染による肉芽腫性病変があり、機能低下症状を呈する。下垂体腫瘍を見たときには画像や種々の検査を用いて前述のリンパ球性下垂体炎とともに鑑別診断を行う必要がある。

■到達目標

▶ 医療面接・身体診察

- ・本症に特徴的な所見（下垂体機能低下に伴う症状、多飲・多尿）を想定して、適切な病歴聴取・身体診察ができる。
- ・本症に伴う全身の症状について適切な病歴聴取・身体診察ができる。

▶ 検査・診断

- ・低血糖、低Na血症および貧血などの所見から本症を疑うことができる。
- ・本症に関する知識をもとに、下垂体ホルモン、標的ホルモンを検査指示でき、その結果を解釈できる。
- ・必要な負荷試験について説明、施行および結果を解釈できる。
- ・本症の診断のためMRI検査をオーダーし、その結果を適切に解釈できる。
- ・本症診断のために全身的検索ができる。

▶ 治療

- ・原疾患に関して適切な診断・治療計画を立てることができる。
- ・ホルモン補充療法に関する知識をもとに、適切な治療計画を立てることができる。
- ・治療の緊急性があるかどうかを判断できる。
- ・鑑別診断を含め脳神経外科医にコンサルトできる。

▶ 患者への説明および支援

- ・病態を説明し、治療に関して患者や家族に説明できる。
- ・ホルモン補充療法の必要性ならびに今後の方針について患者や家族に説明できる。
- ・緊急時の対応（ストレス負荷時の相対的副腎不全など）について患者や家族に説明できる。

2. 甲状腺疾患

1) 甲状腺機能亢進症

① Basedow (Graves) 病

■研修のポイント

甲状腺機能亢進症は動悸、体重減少、振戦、発汗など典型的甲状腺中毒症状を呈する症例から、まったく自覚症状のない症例までさまざまである。Basedow病と、後述する亜急性甲状腺炎や無痛性甲状腺炎などとは治療方針が異なるため、正しく本症を診断し、治療することが重要である。Basedow病の診断については日本甲状腺学会による『甲状腺疾患診断ガイドライン』を、また甲状腺クリーゼの診断については日本内分泌学会による診断基準を参照する。

■到達目標

▶ 医療面接・身体診察

- ・動悸、発汗過多、振戦、体重減少あるいは増加、便通の変化および精神症状から本症を疑って、病歴聴取、診察ができる。
- ・Basedow病と他の甲状腺中毒症の鑑別に必要な病歴を聴取できる。
- ・眼球突出の有無を確認できる。
- ・甲状腺腫を触診できる。
- ・甲状腺の聴診ができる。
- ・振戦や皮膚所見（皮膚湿潤、前頸部限局性粘液水腫）を確認できる。
- ・緊急の処置（甲状腺クリーゼなど）が必要かどうか判断できる。

➤ 検査・診断

- ・甲状腺ホルモンや甲状腺自己抗体などの検査をオーダーし、解釈できる。
- ・放射性ヨード（あるいはテクネシウム）甲状腺摂取率を含むシンチグラフィをオーダーできる。
- ・甲状腺超音波検査をオーダーできる。

➤ 治療

- ・薬物療法，手術療法，アイソトープ治療の長所・短所を理解し，選択できる。
- ・眼症の重症例を眼科に紹介できる。
- ・必要に応じ循環器専門医にコンサルトできる。
- ・治療に伴う副作用，合併症について概説できる。
- ・甲状腺クリーゼを治療できる。

➤ 患者への説明および支援

- ・薬物療法，手術療法，アイソトープ治療について患者や家族に説明できる。
- ・長期的予後，治療過程について患者や家族に説明できる。
- ・治療に伴う副作用，合併症について説明できる。

② Plummer 病

■研修のポイント

本症は，TSH 非依存性にホルモンを自律性に産生する結節性病変で，そのため甲状腺中毒症状を呈する。甲状腺自己抗体は陰性で，超音波検査では結節性病変を，また甲状腺シンチグラフィでは同部への RI 集積を認める。

■到達目標

➤ 医療面接・身体診察

- ・動悸，発汗過多，振戦，体重減少あるいは増加，便秘の変化および精神症状から本症を疑って，病歴聴取，身体診察ができる。
- ・本症と他の甲状腺中毒症の鑑別に必要な病歴を聴取できる。

➤ 検査・診断

- ・甲状腺ホルモンや甲状腺自己抗体など血液学的検査をオーダーし，解釈できる。
- ・放射性ヨード（あるいはテクネシウム）甲状腺摂取率を含むシンチグラフィをオーダーできる。
- ・甲状腺超音波検査をオーダーできる。

➤ 治療

- ・手術療法，アイソトープ治療の長所・短所を理解し，選択できる。
- ・必要に応じ循環器専門医にコンサルトできる。
- ・治療に伴う副作用，合併症について概説できる。

➤ 患者への説明および支援

- ・手術療法，アイソトープ治療について患者や家族に説明できる。
- ・長期的予後，治療過程について患者や家族に説明できる。
- ・治療に伴う副作用，合併症について患者や家族に説明できる。

③ 亜急性甲状腺炎

■研修のポイント

本症は，甲状腺中毒症状と甲状腺の疼痛を主徴とする疾患で，しばしば上気道感染症状ののちに発症する。極期には炎症反応が陽性であり，甲状腺エコーにて疼痛部に一致して低エコー領域を認める。さらに放射性ヨード（あるいはテクネシウム）甲状腺摂取率の低下を認める。前述の Basedow 病とは治療方針がまったく異なるので，Basedow 病との鑑別が重要である。診断については日本甲状腺学会による診断ガイドラインを参照する。

■到達目標

➤ 医療面接・身体診察

- ・発熱，前頸部痛，動悸，発汗過多，振戦，体重減少，便秘の変化，精神症状から本症を疑って，病歴聴取，診察ができる。
- ・亜急性甲状腺炎と他の甲状腺中毒症の鑑別に必要な所見をとることができる。
- ・甲状腺の触診により圧痛や硬い甲状腺を診察できる。

- ・振戦や皮膚所見（皮膚湿潤）を確認できる。

- 検査・診断

- ・炎症反応検査（血沈，CRP）を指示できる。

- ・甲状腺ホルモンや甲状腺自己抗体など血液学的検査をオーダーできる。

- ・甲状腺エコー検査や放射性ヨード（あるいはテクネシウム）甲状腺摂取率をオーダーできる。

- 治療

- ・非ステロイド性抗炎症薬，副腎皮質ステロイドを適切に処方できる。

- 患者への説明および支援

- ・病態・治療について患者や家族に説明できる。

- ・治癒過程について患者や家族に説明できる（回復期一過性甲状腺機能低下症など）。

④無痛性甲状腺炎

■研修のポイント

本症は，慢性甲状腺炎〈橋本病〉や寛解 Basedow 病の経過中に発症する，甲状腺組織破壊による一過性の甲状腺中毒症である。出産後にしばしば発症し，放射性ヨード（あるいはテクネシウム）甲状腺摂取率の低下を認める。Basedow 病とは治療方針が異なるので，Basedow 病との鑑別が重要であることは亜急性甲状腺炎と同様である。また，甲状腺の圧痛は認めないことより，前述の亜急性甲状腺炎と区別される。診断については日本甲状腺学会による診断ガイドラインを参照する。

■到達目標

- 医療面接・身体診察

- ・動悸，発汗過多，振戦，体重減少，便秘の変化および精神症状から本症を疑って，病歴聴取，診察ができる。

- ・無痛性甲状腺炎と他の甲状腺中毒症の鑑別に必要な所見をとることができる。

- ・甲状腺の触知（背景にある慢性甲状腺炎）を行うことができる。

- ・振戦や皮膚所見（皮膚湿潤）を確認できる。

- 検査・診断

- ・甲状腺ホルモンや甲状腺自己抗体など血液学的検査をオーダーできる。

- ・甲状腺エコー検査，放射性ヨード（あるいはテクネシウム）甲状腺摂取率などをオーダーできる。

- 治療

- ・抗甲状腺薬を使用せずに適切な対症療法ができる。

- ・定期的に甲状腺機能について経過観察する理由を説明できる。

- ・病態に応じ，適切なホルモン補充療法ができる。

- 患者への説明および支援

- ・病態・治療について患者や家族に説明できる。

- ・治癒過程について患者や家族に説明できる（一過性甲状腺機能低下症など）。

2) 甲状腺機能低下症

①慢性甲状腺炎〈橋本病〉

■研修のポイント

橋本病は，臓器特異的自己免疫疾患であり，自己抗体として抗 TPO 抗体や抗サイログロブリン抗体が検出される。甲状腺には，リンパ球浸潤や濾胞上皮細胞変性，線維増殖が認められ，典型例ではびまん性甲状腺腫を触知する。原発性甲状腺機能低下症の原因としては慢性甲状腺炎（橋本病）が多いが，慢性甲状腺炎症例の 90% は甲状腺ホルモンが正常であり，機能低下を生じている症例のみが治療の対象となる。原発性甲状腺機能低下症および慢性甲状腺炎の診断については日本甲状腺学会による『甲状腺疾患診断ガイドライン』を，また粘液水腫昏睡については日本内分泌学会による診断基準を参照する。

■到達目標

- 医療面接・身体診察

- ・非特異的な症状（活動性低下，耐寒能低下，皮膚乾燥，嗄声，筋力低下，徐脈，うつ状態，便秘など）や検査所見（ALT や CK 高値，脂質異常）から甲状腺機能低下症を疑うことができる。

- ・甲状腺の触診を適切に行うことができる。

- ・圧痕を残さない浮腫やアキレス腱反射の弛緩相延長の所見をとることができる。
- ・緊急の処置（粘液水腫昏睡）が必要かどうか判断できる。

➤ 検査・診断

- ・甲状腺機能や甲状腺自己抗体などの検査をオーダーできる。
- ・甲状腺エコー検査が施行できる。
- ・心電図，胸部 X 線および心エコー検査などを症状に応じてオーダーできる。

➤ 治療

- ・甲状腺ホルモン薬の補充が適切にできる。
- ・重症例は，循環器専門医などにコンサルトできる。
- ・粘液水腫昏睡を治療できる。

➤ 患者への説明および支援

- ・重症度，年齢に応じた生活指導を患者や家族に行うことができる。
- ・治療について患者や家族に説明できる。

②術後または放射線ヨード療法後の甲状腺機能低下症

■研修のポイント

頸部の手術あるいは放射線ヨード治療後には甲状腺機能低下症になる場合があるため，このような患者に対しては，甲状腺機能をチェックし甲状腺機能低下症を認めた際には甲状腺ホルモン補充療法を開始する必要がある。

■到達目標

- ・「①慢性甲状腺炎〈橋本病〉」の項参照。

3) 甲状腺腫瘍

■研修のポイント

甲状腺腫瘍の診断や治療には，日本甲状腺学会による『甲状腺結節取り扱い診療ガイドライン』ならびに甲状腺内分泌外科学会，日本甲状腺外科学会による『甲状腺腫瘍診療ガイドライン』を参照する。

①悪性腫瘍

■研修のポイント

甲状腺は体表に近く位置することから，ある程度の大きさを有する場合，触診が可能である。したがって，日常診療の中で甲状腺を必ず触診する習慣および異常所見をとらえる能力を身につけることが重要である。腫瘍性病変が見出された際には，良性・悪性の鑑別が必要であり，穿刺吸引細胞診を含めた各種画像検査を施行し，手術適応の有無を決定する必要がある。さらに，手術による治癒が不可能な場合は化学療法・放射線療法の必要性について考慮しなければならない。

■到達目標

➤ 医療面接・身体診察

- ・甲状腺の触診から本症を疑って，病歴聴取，診察ができる。
- ・甲状腺触診所見を表現でき，良性・悪性の鑑別に必要な所見をとることができる。

➤ 検査・診断

- ・甲状腺ホルモンや甲状腺自己抗体など血液学的検査をオーダーできる。
- ・吸引細胞診を含めた甲状腺エコー検査をオーダーできる。
- ・転移の検索を含めた甲状腺エコー検査，胸部 X 線，CT，MRI およびシンチグラフィをオーダーできる。

➤ 治療

- ・手術適応を決定でき，適切に外科医にコンサルトできる。
- ・手術の必要がない場合には適切に経過観察ができる。

➤ 患者への説明および支援

- ・病態・治療について患者や家族に説明できる。
- ・経過観察の必要性ならびに手術の必要性について患者や家族に説明できる。

②良性腫瘍

■研修のポイント

一般的に甲状腺の良性腫瘍は，触診上悪性のものに比べ軟らかく可動性が良好であるとされている。ガイ

ドラインに沿って大きさや形状、吸引細胞診によって良性・悪性の鑑別を行う必要がある。

■到達目標

- ▶ 医療面接・身体診察
 - ・甲状腺の触診から本症を疑って、病歴聴取、診察ができる。
 - ・甲状腺触診所見を表現でき、良性・悪性の鑑別に必要な所見をとることができる。
- ▶ 検査・診断
 - ・甲状腺ホルモンや甲状腺自己抗体、サイログロブリン、CEA、カルシトニンなど血液学的検査をオーダーできる。
 - ・穿刺吸引細胞診を含めた甲状腺エコー検査をオーダーでき、良悪性の特徴を概説できる。
- ▶ 治療
 - ・手術適応を決定でき、適切に外科医にコンサルトできる。
 - ・定期的に甲状腺機能について経過観察する理由を説明できる。
 - ・手術の必要がない場合には適切に経過観察できる。
- ▶ 患者への説明および支援
 - ・病態・治療について患者と話し合うことができる。
 - ・経過観察の必要性ならびに手術の必要性について患者や家族に説明できる。

3. 副甲状腺疾患（副甲状腺機能異常）とカルシウム・リン代謝異常

1) 高カルシウム血症

①原発性副甲状腺機能亢進症

■研修のポイント

副甲状腺〈上皮小体〉機能亢進症は原発性副甲状腺機能亢進症〈1HPT〉と続発性副甲状腺機能亢進症〈2HPT〉に分類され、副甲状腺ホルモン〈PTH〉値が上昇することは共通であるが、前者は血清Ca値が正常上限以上、後者では正常低値ないしは異常低値を示すことで区別される。繰り返す尿路結石患者の中には1HPTを背景に持つことがある。1HPTに特有の骨病変として嚢胞性線維性骨炎が知られているがまれである。一方、1HPTは骨粗鬆症の原因あるいは増悪因子となるため、骨粗鬆症もしくは低骨密度の患者では鑑別が必要となる。血清Ca値が高度に上昇すると意識障害などの中枢神経症状を呈する。また、急性腎不全に至ることもあるため、迅速な血清Caの是正が必要である（高Ca血症クリーゼ）。さらに多発性内分泌腫瘍症〈MEN：multiple endocrine neoplasia〉の部分症である可能性も念頭におく必要がある。2HPTの原因の多くは腎不全もしくはビタミンD欠乏であり、特に後者が疑われる場合は、適切な生活指導もしくは治療が必要である。

■到達目標

- ▶ 医療面接・身体診察
 - ・高Ca血症をきたす疾患を列挙できる。
 - ・高Ca血症に伴う症状や家族歴の有無について問診できる。
 - ・骨粗鬆症（低骨密度を含む）や繰り返す尿路結石から本症を念頭に置いて診察できる。
 - ・緊急の処置（高Ca血症クリーゼ）が必要かどうか判断できる。
- ▶ 検査・診断
 - ・補正血清Ca値、リン再吸収率〈%TRP〉や腎尿細管リン再吸収閾値〈TmP/GFR〉を算出できる。
 - ・インタクトPTH、PTH関連ペプチド、ビタミンD代謝物、各種骨代謝マーカーの検査をオーダーできる。
 - ・副甲状腺機能亢進症の局在診断に必要な画像検査（超音波検査、シンチグラフィ）がオーダーでき、結果を解釈できる。
 - ・骨密度検査がオーダーでき、結果を解釈できる。
 - ・MENの合併を想定して検査をすすめることができる。
- ▶ 治療
 - ・血清Ca値に応じた治療法を選択できる。
 - ・高Ca血症クリーゼを治療できる。

➤ 患者への説明および支援

- ・治療法の適応について説明できる。
- ・高 Ca 血症による合併症について患者や家族に説明できる。
- ・治療後の経過観察，方針について患者や家族に説明できる。

②悪性腫瘍に伴う高カルシウム血症

■研修のポイント

本症の成因は大きく2つに分類される。ひとつは、腫瘍から PTH 関連ペプチド (PTHrP) が分泌され、その PTH 様作用の過剰により高 Ca 血症を呈する humoral hypercalcemia of malignancy (HHM) であり、肺扁平上皮癌、乳癌、泌尿生殖器系腫瘍や成人 T 細胞白血病などが原因となることが多い。もうひとつは、肺癌、乳癌などの広汎な骨転移や多発性骨髄腫などによる、local osteolytic hypercalcemia (LOH) である。ただし、临床上は両者を厳密に区別する必要性は乏しく、原発性副甲状腺機能亢進症との鑑別が最も重要である。

■到達目標

➤ 医療面接・身体診察

- ・食不振や脱水および腎機能低下の進行から本症の有無を想定できる。
- ・高 Ca 血症に伴う症状や病的骨折から本症を念頭に置いて問診できる。
- ・緊急の処置 (高 Ca 血症クリーゼ) が必要かどうか判断できる。

➤ 検査・診断

- ・補正血清 Ca 値，リン再吸収率 (%TRP) や腎尿細管リン再吸収閾値 (TmP/GFR) を算出できる。
- ・インタクト PTH, PTHrP, ビタミン D 代謝物の検査をオーダーできる。
- ・担癌患者における骨病変の評価に必要な画像検査 (骨シンチグラフィや PET-CT) がオーダーでき、結果を解釈できる。

➤ 治療

- ・高 Ca 血症に伴う臨床症状に応じた治療法を選択できる。
- ・基礎疾患の診断とその治療について専門医と相談できる。

➤ 患者への説明および支援

- ・高 Ca 血症およびそれに伴う臨床症状の成因について患者や家族に説明できる。
- ・治療法の適応について説明できる。
- ・基礎疾患の治療方針について患者や家族に説明できる。

③その他の高カルシウム血症 (薬剤性を含む)

■研修のポイント

- ・サルコイドーシスなどの慢性肉芽腫疾患に伴う高 Ca 血症の病態と診断の概要について理解する。
- ・高 Ca 血症を惹起しうる薬物のうち、日常的に処方頻度の高い活性型ビタミン D 製剤やサイアザイドについて、その病態を理解し、適切に対処する。

■到達目標

➤ 医療面接・身体診察

- ・高 Ca 血症をきたす病態を列挙できる。
- ・高 Ca 血症をきたす薬物のうち処方頻度の高いものを想起できる。
- ・緊急の処置 (高 Ca 血症クリーゼ) が必要かどうか判断できる。

➤ 検査・診断

- ・補正血清 Ca 値，リン再吸収率 (%TRP) や腎尿細管リン再吸収閾値 (TmP/GFR) を算出できる。
- ・インタクト PTH, PTH 関連ペプチド (PTHrP), ビタミン D 代謝物の検査をオーダーできる。

➤ 治療

- ・薬物性高 Ca 血症を疑った場合に、休薬指示やその後の経過観察など適切に対処できる。
- ・血清 Ca 値に応じた治療法を選択できる。
- ・高 Ca 血症クリーゼを治療できる。

➤ 患者への説明および支援

- ・高 Ca 血症による合併症について患者や家族に説明できる。
- ・治療後の経過観察，方針について患者や家族に説明できる。

- ・薬物性の場合，原因薬物の適切な使用法および注意点について患者や家族に説明できる。

2) 低カルシウム血症

①副甲状腺機能低下症（偽性副甲状腺機能低下症を含む）

■研修のポイント

副甲状腺機能低下症は副甲状腺ホルモン（PTH）の分泌不全ないしは作用不全により低Ca血症・高P血症を呈する疾患である。前者は原因が不明な特発性副甲状腺機能低下症と頸部手術により生じる続発性副甲状腺機能低下症に分類され，後者は偽性副甲状腺機能低下症という。低Ca血症によるテタニーが主症状であり，Chvostek 徴候や Trousseau 徴候などが認められる。偽性副甲状腺機能低下症の診断と病型分類には Ellsworth-Howard 試験および Albright 遺伝性骨異形成症（短指症，低身長，円形顔貌）の有無の確認が有用である。

■到達目標

- 医療面接・身体診察
 - ・副甲状腺機能低下症の原因について分類できる
 - ・低Ca血症に伴う症状や家族歴の有無について問診できる。
 - ・Chvostek 徴候や Trousseau 徴候，Albright 遺伝性骨異形成症に特徴的な身体所見を確認できる。
- 検査・診断
 - ・血清Ca，P， intact PTH の測定を指示できる。
 - ・補正Ca値，リン再吸収率（%TRP）や腎尿細管リン再吸収閾値（TmP/GFR）を算出できる。
 - ・Ellsworth-Howard 試験の適応を判断できる。
 - ・頭部CT（大脳基底核の石灰化）を指示できる。
- 治療
 - ・血清Ca値を参考にしつつ活性化ビタミンD製剤により治療できる。
 - ・テタニー発作に対して適切な治療ができる。
- 患者への説明および支援
 - ・治療法の適応について説明できる。
 - ・低Ca血症による合併症について患者や家族に説明できる。
 - ・治療後の経過観察，方針について患者や家族に説明できる。

②ビタミンD作用不全症

■研修のポイント

ビタミンD作用不全の原因は，ビタミンD欠乏やその活性化障害およびビタミンD不応症などに分類され，それぞれの原因ならびに病態に関して理解しておく必要がある。ビタミンD作用不全症による骨病変は，成長期にはくる病と呼ばれ，成人になってから発症すると骨軟化症と呼ばれる。

■到達目標

- 医療面接・身体診察
 - ・特徴的な身体所見ならびに血液所見から本症を疑い，病歴聴取・身体診察ができる。
 - ・本症の原因となる疾患や遺伝的背景の有無について適切に病歴を聴取できる。
- 検査・診断
 - ・本症の診断（血清Ca，リン，ビタミンD代謝物）および基礎疾患に関して必要な血液検査をオーダーし，その結果を解釈できる。
 - ・本症の診断に必要な画像診断を指示し，その結果を解釈できる。
 - ・遺伝的背景を認めた場合，遺伝子検査の必要性について検討できる。
- 治療
 - ・基礎疾患に応じた治療を選択できる。
 - ・基礎疾患について専門医に相談できる。
- 患者への説明および支援
 - ・治療法の適応について説明できる。
 - ・治療後の経過観察，方針について説明できる。
 - ・基礎疾患の治療方針について説明できる。

3) 低リン血症（腫瘍性骨軟化症など）

■研修のポイント

慢性の低リン血症は骨軟化症の原因となるのみならず，下肢を中心とした慢性疼痛や筋力低下の原因となる．筋骨格系に慢性的問題を認める場合には，低リン血症の可能性を想起することが大切である．慢性低リン血症は，ビタミンD欠乏などのビタミンD作用不全，慢性の低栄養や吸収障害，腎尿細管障害などにより惹起される．また，腫瘍随伴症候群として腫瘍性低リン血症性骨軟化症が存在することを学ぶ．

■到達目標

- ▶ 医療面接・身体診察
 - ・ 下肢を中心とした慢性疼痛や筋力低下を認める場合に，低リン血症をきたす病態や薬物あるいは偏食などの生活習慣に関連した情報を聴取できる．
 - ・ 低骨密度を認める場合には，安易に骨粗鬆症と診断せず，低リン血症に関連する症状や病態に関連する病歴を聴取できる．
- ▶ 検査・診断
 - ・ 低リン血症と高ALP血症の適切な評価ができる．
 - ・ 腎尿細管障害に関連するスクリーニング検査がオーダーできる．
 - ・ ビタミンDを中心とした栄養状態の評価ができる．
 - ・ 骨軟化症に特徴的な骨単純X線像が理解できる．
- ▶ 治療
 - ・ 原因となる病態・疾患毎に専門医に適切な治療についての相談ができる．
- ▶ 患者への説明および支援
 - ・ 本症の成因について患者や家族に説明できる．
 - ・ 治療法の適応について説明できる．
 - ・ 治療後の経過観察，方針について説明できる．

4) 骨粗鬆症

①原発性骨粗鬆症

■研修のポイント

本症は，エストロゲンの欠乏に加えて加齢により骨吸収が亢進し，骨形成の相対的減弱を伴うことにより，骨密度が低下し，骨脆弱性が高まる．骨脆弱性は，骨密度のみならず微細骨構造の障害や骨基質成分の劣化によってももたらされる．加齢とエストロゲン欠乏以外に骨代謝に著しい影響を及ぼす病態を有しない全身的な骨の脆弱化が原発性骨粗鬆症である．

■到達目標

- ▶ 医療面接・身体診察
 - ・ 閉経後女性や50歳以上の男性で，骨折リスクを高める要因を聴取できる．
 - ・ 脆弱性骨折の既往歴を聴取できる．
 - ・ 本症の原因となる薬物の服用の有無について問診できる．
 - ・ 円背などの脊柱の変形や身長を低下を評価できる．
- ▶ 検査・診断
 - ・ 本症の診断に必要な画像検査（単純X線像やDXA法などによる骨密度測定）をオーダーし，結果を解釈できる．
 - ・ 本症の診断の補助となる血液検査（血清Ca，リン，ALPおよび骨吸収マーカーや骨形成マーカーなど）をオーダーし，結果を解釈できる．
 - ・ 原発性骨粗鬆症の診断基準に基づいた診断ができる．
- ▶ 治療
 - ・ 適切な治療薬を選択し，その効果および副作用について説明できる．
- ▶ 患者への説明および支援
 - ・ 本症の成因および治療の意義について患者や家族に説明できる．
 - ・ 治療法の適応について患者や家族に説明できる．
 - ・ 治療後の経過観察，方針について患者や家族に説明できる．

②続発性骨粗鬆症

■研修のポイント

本症は、Cushing 症候群、糖質コルチコイド投与、甲状腺機能亢進症および糖尿病など基礎疾患に伴う骨粗鬆症を指し、その成因は基礎疾患により異なる。基礎疾患の治療が優先されるが、必要に応じて骨粗鬆症の治療を行う。

■到達目標

- ▶ 医療面接・身体診察
 - ・閉経後女性や 50 歳以上の男性で、骨折リスクを高める要因を聴取できる。
 - ・脆弱性骨折の既往歴を聴取できる。
 - ・本症の原因となる基礎疾患や薬物の服用の有無について問診できる。
 - ・円背などの脊柱の変形や身長低下を評価できる。
- ▶ 検査・診断
 - ・本症の診断に必要な画像検査（単純 X 線像や DXA 法などによる骨密度測定）をオーダーし、結果を解釈できる。
 - ・本症の診断の補助となる血液検査（血清 Ca、リン、ALP および骨吸収マーカーや骨形成マーカーなど）をオーダーし、結果を解釈できる。
 - ・基礎疾患の診断に必要な検査をオーダーし、解釈できる。
- ▶ 治療
 - ・適切な治療薬を選択し、その効果および副作用について説明できる。
 - ・基礎疾患に対して適切な治療ができる。
- ▶ 患者への説明および支援
 - ・本症の成因および治療の意義について患者や家族に説明できる。
 - ・基礎疾患も含め治療法について説明できる。
 - ・治療後の経過観察、方針について患者や家族に説明できる。

4. 副腎疾患

1) 副腎皮質機能亢進症

① Cushing 症候群

■研修のポイント

本症は、下垂体より分泌される副腎皮質刺激ホルモン（ACTH）に依存することなく慢性の高コルチゾール血症を呈する疾患の総称である。多くは副腎に生ずる良性腺腫や薬理的量の副腎皮質ステロイド投与（医原性 Cushing 症候群）により生じる。臨床像などについては Cushing 病の項を参照する。近年、サブクリニカル Cushing 症候群の疾患概念が提唱されているので、その病態や診断、治療方針についても理解しておく必要がある。

■到達目標

- ▶ 医療面接・身体診察
 - ・Cushing 病の項参照。
- ▶ 検査・診断
 - ・Cushing 病の項参照（ただし少量デキサメサゾン抑制試験に用いられるデキサメサゾンの量について Cushing 病の場合は 0.5 mg であるのに対し、副腎性 Cushing 症候群では 1 mg である点に注意を要する）。
- ▶ 治療
 - ・手術適応について説明し、内分泌外科医にコンサルトできる。
 - ・薬物療法についてその適応と副作用について説明できる。
- ▶ 患者への説明および支援
 - ・Cushing 病の項参照
 - ・腹腔鏡下副腎摘出術について説明できる。

②原発性アルドステロン症，偽性アルドステロン症

■研修のポイント

副腎皮質からのアルドステロン過剰分泌により惹起される疾患で，高血圧を主徴とする．典型例では低K血症も認めるが，最近では高血圧症例での早期スクリーニングの結果，低K血症を呈する症例は少ない．若年高血圧症患者やコントロール困難な高血圧症患者などに対して積極的に本症の可能性を疑い診断していく必要があるため，診断のプロセスを理解しておく必要がある（日本内分泌学会の診断基準参照）．さらに本症の診断が確定した際には，治療法が異なるためその病型診断（腺腫なのか過形成なのか）が重要になる．現在，病型診断のゴールドスタンダードは，ACTH 負荷選択的副腎静脈サンプリングとされているが，実施可能な施設が限られていることが問題点として残されている．偽性アルドステロン症は甘草に含まれるグリチルリチンのもつ11β-水酸化酵素抑制作用により生じる病態で，アルドステロンの上昇を伴わないほかは原発性アルドステロン症と同様な血液所見・臨床症候を示す．

■到達目標

- 医療面接・身体診察
 - ・低K血症による症状がないか問診できる．
 - ・病歴，特に高血圧症患者から本症を疑うことができる．
 - ・高血圧や低K血症を呈する薬物について内服の有無を問診できる．
- 検査・診断
 - ・高血圧症患者から本症をスクリーニングする方法を説明できる．
 - ・スクリーニング検査により本症が疑われた際，必要な負荷試験について説明および施行・適切な結果の解釈ができる．
 - ・CT および MRI 検査をオーダーできる．
 - ・選択的副腎静脈サンプリングが指示でき，適切な結果の解釈ができる．
- 治療
 - ・手術適応について説明し内分泌外科医にコンサルトできる．
 - ・薬物療法についてその適応と副作用について説明できる．
- 患者への説明および支援
 - ・本症の成因・病態について説明できる．
 - ・治療法（薬物療法，手術療法）の適応および長所と短所について説明できる．
 - ・薬物療法中の経過観察，方針について説明できる．

③ Bartter 症候群および Gitelman 症候群

■研修のポイント

遺伝性二次性アルドステロン症のひとつで，血漿レニン活性上昇，高アルドステロン血症，低カリウム血症，代謝性アルカローシス，正常～低血圧，アンジオテンシン II に対する昇圧反応の低下および腎糸球体装置の過形成を呈する疾患である．I～V 型に分類され，それぞれの原因遺伝子が同定されている．Gitelman 症候群との鑑別が重要である．

■到達目標

- 医療面接・身体診察
 - ・低K血症の原因として本症を想定でき，適切な病歴聴取・身体診察ができる．
- 検査・診断
 - ・本症の診断に必要な血液検査（血清電解質，血漿レニン活性，血漿アルドステロン濃度，血液ガス分析）をオーダーでき，その結果を解釈できる．
 - ・他の低K血症を呈する疾患を除外するための検査をオーダーできる．
- 治療
 - ・適切な治療薬を選択し，その効果・副作用について説明できる．
- 患者への説明および支援
 - ・本症の成因・病態について患者や家族に説明できる．
 - ・治療の適応および長所と短所について患者や家族に説明できる．
 - ・薬物療法中の経過観察，方針について患者や家族に説明できる．

④先天性副腎過形成

■研修のポイント

先天性副腎過形成〈CAH: congenital adrenal hyperplasia〉は、先天性の副腎ステロイド合成障害に基づく副腎ステロイド産生異常により種々の症状を呈する症候群である。本症候群は常染色体劣性遺伝形式をとり、コルチゾール分泌低下に伴う ACTH の過剰分泌による両側副腎過形成を特徴とする。5つの臨床型に分類され 21-水酸化酵素欠損症 (P450c21 異常) が約 90% を占める。男性化徴候が副腎アンドロゲンの増加をきたす 21-水酸化酵素欠損症, 11β-水酸化酵素欠損症 (P450c11 異常), 3β-HSD (hydroxysteroid dehydrogenase) 欠損症女子で認められる。性腺機能低下症は, 17α-水酸化酵素欠損症, リポイド副腎過形成, 3β-HSD 男子である。高血圧を呈するのは, 11β-水酸化酵素欠損症と 17α-水酸化酵素欠損症である。21-水酸化酵素欠損症の古典型 (定型型) は, 塩喪失型と単純男性化型に大別され, 塩喪失型がより重症である。思春期以降の多毛やざ瘡程度の臨床徴候しか示さない非古典型 (非定型型) も存在する。定型型の古典型治療は糖質コルチコイドの投与による ACTH の抑制とそれに伴うステロイド産生異常症の是正である。成長期には糖質コルチコイドによる成長障害にも配慮し, 成長抑制作用の少ない hydrocortisone 〈HC〉を使用する。また, 21-水酸化酵素欠損症やリポイド副腎過形成で塩喪失型には, HC 投与だけでは不十分で, fuldrocortisone 〈FC〉の投与が必要であるが, 成人期には必ずしも必要としない。

■到達目標

▶ 医療面接・身体診察

- ・ステロイド服用状況を問診できる。
- ・両親の近親結婚の有無を確認できる。
- ・嘔吐, 哺乳力の低下, 脱水, 脱力等から幼小児期の副腎不全症の可能性を想起できる。
- ・性徴異常の有無を診察できる。
- ・若年性高血圧症例の鑑別診断として, 本症候群を想起できる。
- ・幼小児期や思春期における男性化や二次性徴障害を身体兆候として評価できる。
- ・塩喪失症状に伴う低血圧などのバイタルサインの的確な評価ができる。
- ・臨床病型としての古典型〈定型型〉と非古典型〈非定型型〉が区別できる。

▶ 検査・診断

- ・ステロイド産生プロフィールや臨床症状から, CAH の病型を診断できる。
- ・身体徴候, 検査所見などから急性副腎不全症を診断できる。

▶ 治療

- ・時期や病態に応じた糖質コルチコイド, 鉱質コルチコイドの選択ができる。
- ・維持期にはステロイド過剰投与に伴う副作用に配慮した治療ができる。
- ・臨床症状により, 急性副腎不全としての緊急性の有無を判断できる。
- ・副腎不全発症時に細胞外液補液による脱水の改善ができる。
- ・副腎不全発症時に低血糖の補正が適切にできる。

▶ 患者への説明および支援

- ・病態, 治療, 予後に関して患者や家族に説明できる。
- ・ストレス時やシックデイの対応 (ステロイド増量) を患者や家族に説明できる。
- ・副腎クリーゼのリスクの高い患者では, 緊急時用のカード (病名, 処置, 連絡先を記載) 携帯の必要性を指導できる。

2) 副腎皮質機能低下症

① Addison 病

■研修のポイント

本症は急性と慢性に分類され, 後者の多くは全身倦怠感, 食欲低下, 悪心・嘔吐, 体重減少といった非特異的症状や低血圧, 低血糖および低 Na 血症などから発見される。前者は, 1) 慢性 (原発性, 続発性) 副腎皮質機能低下症があり, 経過中にあらたにストレスが加わった場合, 2) 急激な両側副腎出血が起こった場合 (Waterhouse-Friderichsen 症候群など), 3) 長期副腎皮質ステロイド投与患者において急激に投薬中止した場合などがあり, 迅速な診断・治療が必要である。また, 原発性副腎皮質機能低下症は多発性自己免疫症候群の構成疾患であるため, 他の内分泌異常の有無についても調べる必要がある。

■到達目標

➤ 医療面接・身体診察

- ・全身倦怠感，食欲低下，悪心・嘔吐および体重減少など非特異的の症状を診た際，本症を疑うことができる。
- ・バイタルサインの脱水の評価ができる。
- ・慢性原発性副腎皮質機能低下症（Addison 病）の場合，口腔粘膜や爪周囲の皮膚色素沈着の評価ができる。
- ・結核や自己免疫疾患の既往を問診できる。
- ・緊急の処置（副腎クリーゼ）が必要かどうか判断できる。

➤ 検査・診断

- ・低血圧，低血糖，低 Na 血症，高 K 血症，BUN 上昇および好酸球増加を診た際に本症を疑うことができる。
- ・原発性副腎皮質機能低下症と続発性副腎皮質機能低下症とを，内分泌検査により鑑別できる。
- ・自己免疫性多発性内分泌症候群を念頭において，他の内分泌腺異常について検査できる。

➤ 治療

- ・臨床症状により緊急性の有無を判断できる。
- ・細胞外液補液による脱水の改善ができる。
- ・低血糖の補正を適切に行うことができる。
- ・適切な副腎皮質ステロイドの補充ができる。
- ・原疾患に対する治療の種類や適応を理解し，適切に治療ができる。
- ・副腎クリーゼを治療できる。

➤ 患者への説明および支援

- ・病態・治療に関して患者や家族に説明できる。
- ・長期的予後，治療過程について患者や家族に説明できる。
- ・ストレス時やシックデイの対応（ステロイド増量）を患者や家族に説明できる。
- ・副腎クリーゼのリスクの高い患者では，緊急時用のカード（病名，処置，連絡先を記載）携帯の必要性を指導できる。

3) 副腎腫瘍

①非機能性副腎皮質腫瘍（incidentaloma を含む）

■研修のポイント

非機能性副腎皮質腫瘍の多くは，無症状で，副腎偶発腫瘍（incidentaloma）として発見される。incidentaloma を認めた際には，皮質系・髄質系について内分泌学的検査を行い，ホルモンの過剰産生を認めるかどうかの検討が必要になる。ホルモン過剰産生を認めた場合や，ホルモン過剰産生は認めないものの悪性腫瘍が否定できない大きさ（その基準は施設により異なるが径 3～5 cm 以上）であった場合，手術が適応となる。

■到達目標

➤ 医療面接・身体診察

- ・身体的特徴からホルモン過剰産生の有無を推測できる。
- ・機能性副腎皮質腫瘍に多く合併する耐糖能異常，高血圧，脂質異常症の有無について病歴聴取できる。

➤ 検査・診断

- ・非機能性副腎皮質腫瘍であることを確認するための血液検査をオーダーし，その結果を解釈できる。
- ・非機能性副腎皮質腫瘍であることを確認するための画像検査をオーダーし，その結果を解釈できる。
- ・副腎癌の可能性を否定するための検索ができる。
- ・悪性腫瘍の転移の可能性を否定するための検索ができる。

➤ 治療

- ・手術の適応を決定できる。
- ・手術の適応がない場合，その後の経過観察についての方針をたてることができる。

➤ 患者への説明および支援

- ・本症の病態について患者や家族に説明できる。

- ・手術の適応について患者や家族に説明できる。
- ・経過観察する際、その方針について説明できる。

②褐色細胞腫

■研修のポイント

本症は副腎髄質あるいは傍神経節などのクロム親和性細胞より生じる腫瘍で、カテコラミンを過剰産生・分泌することによる高血圧、代謝亢進を主徴とする疾患である。発作性、難治性、重症高血圧症患者を診た際に本症を疑い、検査をすすめる。褐色細胞腫は副腎外にも生じるので、全身検索を一度に行うことが可能な¹³¹I-MIBGシンチグラフィが有用である。また、本症は多発性内分泌腫瘍症〈MEN：multiple endocrine neoplasia〉2型（RET遺伝子異常による）、von Hippel Lindau病（VHL遺伝子異常による）や神経線維腫症（NF-1遺伝子異常による）の構成疾患であり、最近ではコハク酸脱水素酵素サブユニット〈SDH〉遺伝子異常によっても発症することがあきらかとなった。

■到達目標

- ▶ 医療面接・身体診察
 - ・高血圧症患者の中から本症に特徴的な病歴を聴取でき、本疾患を疑うことができる。
 - ・家族歴について聴取できる。
- ▶ 検査・診断
 - ・本症を疑った際、必要な内分泌検査について説明および施行・適切な結果の解釈ができる。
 - ・CT、MRI および¹³¹I-MIBGシンチグラフィ検査をオーダーできる。
 - ・悪性の可能性を念頭におき全身検索ができる。
 - ・遺伝性疾患の構成疾患のひとつとして本疾患を捉え、診断・検査ができる。
- ▶ 治療
 - ・手術適応について説明し、内分泌外科医にコンサルトできる。
 - ・薬物療法についてその適応と副作用について説明できる。
- ▶ 患者への説明および支援
 - ・治療法（薬物療法、手術療法）の適応および長所と短所について説明できる。
 - ・薬物療法中の経過観察、方針について患者や家族に説明できる。
 - ・遺伝性疾患の可能性について患者や家族に説明できる。

5. 多発性内分泌腺異常

1) 多発性内分泌腫瘍症（MEN1型、2型）

■研修のポイント

多発性内分泌腫瘍症〈MEN：multiple endocrine neoplasia〉は、複数の内分泌臓器、多発性にかつ異時性に腫瘍や過形成を生じる常染色体優性遺伝性疾患である。発症病変の組み合わせによって、MEN1型〈MEN1〉、MEN2型〈MEN2〉に大別され、MEN2はさらに、その臨床像と家族歴からMEN2A、MEN2B、家族性甲状腺髄様癌〈FMTC：Familial medullary thyroid carcinoma〉に細分される。MEN1は、副甲状腺腫瘍、下垂体腺腫、膵・消化管内分泌腫瘍を主徴とし、それ以外にも副腎皮質、胸腺、気管支、皮膚などに腫瘍を生じることがある。MEN2Aは、甲状腺髄様癌、副腎褐色細胞腫、副甲状腺機能亢進症を主徴とし、MEN2Bは甲状腺髄様癌、褐色細胞腫に舌粘膜神経腫、腸管神経節腫、Marfan症候群様体型などが合併する。家系内に甲状腺髄様癌のみを発症するものはFMTCとする。MEN1の原因遺伝子は癌抑制遺伝子MEN1で、MEN2の原因遺伝子は癌原遺伝子のRETである。MEN1、MEN2とも遺伝子診断が可能であり、診断後の診療方針を決定する上でも遺伝カウンセリングと遺伝子検査は重要である。

■到達目標

- ▶ 医療面接・身体診察
 - ・MENの個々の構成疾患（下垂体腺腫、副甲状腺機能亢進症、膵・消化管内分泌腫瘍、甲状腺髄様癌、褐色細胞腫など）に遭遇した際に、多発性内分泌腫瘍症を想定して、他の臓器・病変に伴う症候の合併の有無について病歴聴取・身体診察ができる。
 - ・MEN構成疾患に遭遇した際に、本症を想定して家族歴を聴取できる。
- ▶ 検査・診断
 - ・MEN構成疾患に遭遇した際には、本症を想定して、他の構成疾患の合併の有無を診断するために必要

な血液検査および画像検査をオーダーし、その結果を解釈できる。

- ・必要に応じてMEN1 遺伝子検査を提出できる。
- ・必要に応じてRET 遺伝子検査を提出できる。

➤ 治療

- ・MEN を構成する個々の疾患について、適切な治療方針、手術適応を決定できる。
- ・関係各科と適切な連携をとる事ができる。
- ・褐色細胞腫を発症しているMEN2 では、褐色細胞腫の手術治療を優先させることができる。

➤ 患者への説明および支援

- ・本症の病態について患者や家族に説明できる。
- ・遺伝カウンセリングを施行し、遺伝性疾患であることを患者や家族に説明できる。
- ・長期的予後、治療方針について患者や家族に説明できる。
- ・生涯を通じた経過観察が必要であることを患者や家族に説明できる。

2) 自己免疫性多発性内分泌症候群 (APS I 型, II 型, III 型, IV 型)

■研修のポイント

自己免疫性多発性内分泌症候群/自己免疫性多内分泌腺症候群 (APS: autoimmune polyglandular syndrome) は自己免疫疾患に起因した内分泌腺を含む複数組織の機能障害の組合せで定義される症候群である。ASP I 型は、粘膜皮膚カンジダ症、副甲状腺機能低下症、副腎不全 (Addison 病) を 3 徴とする。Addison 病に自己免疫性甲状腺疾患や 1 型糖尿病などの自己免疫性内分泌腺疾患を合併した場合に II 型、自己免疫性甲状腺疾患に Addison 病以外の内分泌腺疾患を合併した場合に III 型、I~III 型に該当しない複数の内分泌腺疾患を有する場合に IV 型と定義される。I 型は自己免疫調節遺伝子 AIRE 遺伝子の変異によって引き起こされ、一般的には常染色体劣性の遺伝型式をとるが、優性遺伝形式の家系も報告されている。APS II~IV 型は複数の遺伝因子や環境因子が関与する多因子疾患と考えられている。APS I 型はほとんどが小児期に発症するため、内科領域で遭遇する機会が多いのは II~IV 型となる。Addison 病や、1 型糖尿病、自己免疫性甲状腺疾患患者を診察する際に、本症を想定して診療できるかどうかポイントとなる。

■到達目標

➤ 医療面接・身体診察

- ・本症の構成疾患 (特に、Addison 病、1 型糖尿病、自己免疫性甲状腺疾患、性腺機能低下症) に遭遇した際には、本症を想定して、他の構成疾患合併に伴う症候の有無について病歴聴取・身体診察ができる。

➤ 検査・診断

- ・本症の構成疾患を見た際には、本症を想定して、他の構成疾患の合併の有無を診断するための血液検査および画像検査を必要に応じてオーダーし、その結果を解釈できる。
- ・必要に応じて、AIRE 遺伝子検査をオーダーできる。

➤ 治療

- ・本症の個々の構成疾患について、優先順位も含め治療方針を決定できる。

➤ 患者への説明および支援

- ・本症の病態について患者や家族に説明できる。
- ・長期的予後、治療方針について患者や家族に説明できる。

6. 性腺疾患

1) Turner 症候群

■研修のポイント

本症は、先天性にひとつの X 染色体の全部または一部が欠損し、特徴的な徴候 (低身長、原発性性腺機能低下症、外肘反、翼状頸、小顎症など) を呈する疾患である。低身長は X 染色体上に存在する SHOX 遺伝子の欠損による。

■到達目標

➤ 医療面接・身体診察

- ・低身長、性腺機能低下や特徴的な身体所見から本症を疑い、病歴聴取・身体診察ができる。
- ・他の低身長ならびに性腺機能低下症をきたす疾患について鑑別できる。

➤ 検査・診断

- ・染色体検査をオーダーし、その結果を解釈できる。
- ・性腺機能低下症の診断のための検査をオーダーし、その結果を解釈できる。
- ・本症に合併する疾患（糖尿病、慢性甲状腺炎、高血圧、骨粗鬆症、心血管系異常など）に関して、適切な検査をオーダーし、その結果を解釈できる。

➤ 治療

- ・低身長および性腺機能低下症について薬物治療の適応の判断、および選択ができる。
- ・合併症に関して適切な治療ができる。

➤ 患者への説明および支援

- ・本症の成因・病態について患者や家族に説明できる。
- ・本症に合併しやすい疾患に関して患者や家族に説明できる。
- ・本症の経過・将来の方針について患者や家族に説明できる。

2) Klinefelter 症候群

■研修のポイント

本症は、47,XXY 染色体異常により原発性性腺機能低下症を呈する疾患で、男性 1,000 人にひとりの頻度で発症する。典型例では、類宦官体型、女性化乳房、知的障害がみられるが、成人例では男性不妊症で気づく症例も多い。さらに、モザイク型を示すものの中には子供を持っている例もあり、診断に苦慮する場合もある。

■到達目標

➤ 医療面接・身体診察

- ・男性性腺機能低下症から本症を疑い、病歴聴取・身体診察ができる。
- ・他の性腺機能低下症をきたす疾患について鑑別できる。

➤ 検査・診断

- ・染色体検査をオーダーし、その結果を解釈できる。
- ・性腺機能低下症の診断のための検査をオーダーし、その結果を解釈できる。

➤ 治療

- ・性腺機能低下症について薬物治療の適応の判断、および選択ができる。

➤ 患者への説明および支援

- ・本症の成因・病態について患者や家族に説明できる。
- ・本症の経過・将来の方針について患者や家族に説明できる。

3) 多嚢胞性卵巣症候群 (PCOS)

■研修のポイント

多嚢胞性卵巣症候群 (PCOS: polycystic ovary syndrome) は生殖可能年齢の女性において無月経や稀発月経などの排卵障害を呈し、形態学的に卵巣に多数の閉鎖卵胞を認め、ときに多毛、男性化徴候および高アンドロゲン血症を認める症候群である。また、インスリン抵抗性に基づくメタボリックシンドロームのリスクが高いことが知られている。

■到達目標

➤ 医療面接・身体診察

- ・月経異常および男性化徴候や肥満から本症を疑い、病歴聴取・身体診察ができる。
- ・メタボリックシンドロームを呈する生殖可能年齢の女性について、本症の可能性を念頭に置き、病歴聴取・身体診察ができる。

➤ 検査・診断

- ・本症の診断に必要な血液検査および画像検査をオーダーし、その結果を解釈できる。
- ・月経異常や男性化徴候および肥満を呈する他の疾患について鑑別診断できる。
- ・合併症の有無に関して適切な検査をオーダーし、その結果を解釈できる。

➤ 治療

- ・挙児希望の有無により適切な治療法を選択し、婦人科と共同して治療できる。

- ・合併症に関して適切に治療できる.
- 患者への説明および支援
 - ・本症の病態について説明できる.
 - ・合併症ならびに今後の治療方針について説明できる.

4) 性分化疾患

①男性仮性半陰陽（睾丸女性化症候群を含む）

■研修のポイント

本症は、染色体はXYであるが、テストステロンの分泌低下や作用不全のため外性器が女性化を示す疾患である。その中で、睾丸女性化症候群は、テストステロンは十分に分泌されているがアンドロゲン受容体などの異常により女性化をきたすものをいう。

■到達目標

- 医療面接・身体診察
 - ・無月経や外陰部異常の訴えがある患者に対して本症を想定し、病歴聴取・身体診察ができる.
 - ・外性器異常の有無を確認するため婦人科にコンサルトできる.
- 検査・診断
 - ・染色体検査をオーダーできる.
 - ・本症の診断に必要な血液検査および画像検査をオーダーし、その結果を解釈できる.
- 治療
 - ・性の決定を含め治療すべきかどうかを判断できる.
 - ・停留精巣の治療や外性器形成術の適応に関して、他診療科と連携して適切に対応できる.
 - ・ホルモン補充療法の必要性を判断できる.
- 患者への説明および支援
 - ・本症の成因・病態を患者や家族に説明できる.
 - ・性の決定を含め、今後の治療方針を患者や家族に説明できる.

②女性仮性半陰陽

■研修のポイント

本症は、染色体は女性を示すが、外性器が男性化を示す疾患で、代表的疾患として先天性副腎過形成がある（先天性副腎過形成の項参照）。

■到達目標

- ・「先天性副腎過形成」の項参照.

7. 神経内分泌腫瘍（ガストリノーマ、インスリノーマ）

■研修のポイント

膵・消化管神経内分泌腫瘍（NET：Neuro-endocrine tumor）は機能性と非機能性で発見の契機や症状が異なる。機能性NETの代表であるガストリノーマやインスリノーマは、それぞれ特異的な症状から診断されることが多い。比較的小さい腫瘍で発見されることもあり、その場合の腫瘍の局在診断には腹部血管造影と選択的カルシウム動注肝静脈サンプリング検査（SACIテスト）が必要となる。治療は原則的には外科的摘出術となるため外科との連携が重要である。また、ガストリノーマおよび若年発症のインスリノーマでは多発性内分泌腫瘍1型（MEN1）の合併を念頭におく必要がある。

■到達目標

- 医療面接・身体診察
 - ・ガストリノーマの症状：①胃酸過剰分泌による難治性、再発性、多発性の消化性潰瘍や逆流性食道炎症状、②膵酵素不活性化による下痢を聴取できる.
 - ・インスリノーマの症状：Whippleの3徴を確認できる.
 - ・MEN1の他の構成疾患（下垂体腺腫、副甲状腺機能亢進症など）の合併の有無について病歴聴取・身体診察ができる.
 - ・MEN1合併が想定される場合、既往歴、家族歴を聴取できる.

➤ 検査・診断

- ・ガストリノーマでは、空腹時血清ガストリン濃度と胃酸分泌測定検査あるいは24時間胃内pHモニタ検査をオーダーできる。
- ・インスリノーマでは、72時間までの絶食試験を指示できる。
- ・インスリノーマでは、低血糖時に不適切なインスリン分泌を証明できる。
- ・局在診断のため、CT、超音波検査、MRI、超音波内視鏡検査、SACIテストなどを指示できる。
- ・MEN1合併を疑う場合、他のMEN1構成疾患（下垂体腺腫、副甲状腺機能亢進症など）の合併の有無を診断するために必要な血液検査および画像検査をオーダーし、その結果を解釈できる。
- ・必要に応じて、MEN1遺伝子検査をオーダーできる。

➤ 治療

- ・手術適応を決定でき、適切に外科医にコンサルトできる。
- ・手術不能例に対して、他の適切な治療方法を選択できる。
- ・手術後も適切な経過観察ができる。

➤ 患者への説明および支援

- ・本症の病態について患者や家族に説明できる。
- ・長期的予後、治療方針について患者や家族に説明できる。
- ・必要に応じて遺伝カウンセリングを施行し、患者や家族に遺伝性疾患であることを説明できる。