



## ロイス・ディーツ症候群 LDS の会 2025 年活動報告

- 2月「順天堂医院の脈波低値の分析結果」を伺う
- 4月 日本血管不全学会 6月検査機器メーカーに問う
- 10月 平成 LDS 研究班の医師を訪ねる
- 12月「神戸大 LDS 骨粗鬆症治療例」の担当医師に伺う

### 新春のお慶びを申し上げます

当会は 24 年 12 月に発足し、現在、  
6 家族\*が参加されます。

慶應義塾大学病院 小児科教授 山岸敬幸先生 ならびに 同院予防医療/循環器内科 山川裕之先生には、設立時より医療アドバイザーとして多岐のご助言を賜り、心より御礼申し上げます。

順天堂医院、東京医科大、聖路加国際病院、東大医科研、榎原記念病院、神戸大、東北大の、遺伝、循環器内/外、脳外、整形、婦人、消化器内、呼吸器感染症、内分泌、耳鼻咽喉頭頸、眼、皮膚、口腔、歯科の先生方にもお力添えを賜りまして深く感謝いたします。

日本の LDS 診断数は 2005 年より 148 名\*\*に達し、当会は LDS 治療環境の向上を目指して活動します。  
本年もどうぞ宜しくお願ひ致します。

2026 年 1 月 13 日

LDS の会代表 坂本智子

\*患者会員 5 名では…

心血管/整形手術適応 4 名  
骨粗鬆症 3 名/骨細 1 名  
性ホルモン低値 3 名/性徴の弱 1 名

\*\*2024 年日本人類遺伝学会

森崎隆幸先生 発表抄録より

### 現患者と

外見で兆候のない潜在患者のために  
次を医師方にお願い致しております

#### 1. 脈波の低値活用による

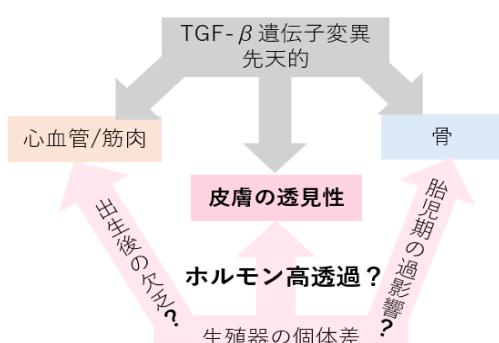
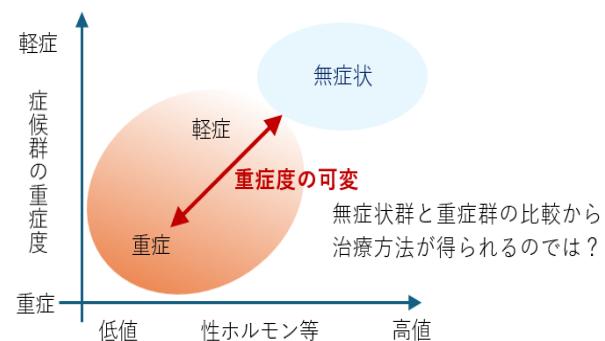
- ①動脈硬化に因らない、脆弱性の予知
- ②LDS 診断のスクリーニング

#### 2. 診断要件へ内科系症状\*\*\*も付記を

\*\*\*骨粗鬆症,アレルギー,湿疹,アトピー  
蕁麻疹,腸炎,喘息,副鼻腔炎,中耳炎等

#### 3. 患者の性ホルモン値もご検査を

HRT による心血管/筋骨の有効性評価  
理由は P. 4 にて。下はイメージ図です



## 1. 脈波 CAVI/PWV の低値から まず、動脈硬化に因らない脆弱性 そして LDS を、拾えるのでは？

二実例：健診で歳不相応な CAVI 低値の 20 代女性では問題視されず、50 代女性は「若々しく正常な血管」と好評を得た後に、動脈が解離しました。  
(後に両名は LDS と診断されます)

ねらい：顔貌や身体特徴が乏しい LDS 潜在者が、急死する前に降圧治療を得られますよう、動脈硬化症の診断に限られる脈波検査を、血管脆弱性の指標として活用されることを目指します。

医学根拠：日本血管不全学会の脈波の低値に関する知見\*が、LDS と動脈蛇行症候群の兆候と重なります。

\*動脈壁の軟/薄、伸長/蛇行湾曲、低血圧/左室収縮能低下、脊柱側弯

問題：低値血管の精査、長期調査がなく、低値を「血管優等生、若く健康で長生き」との評価は、本来の「動脈硬化について低リスク」を超えていました

2019 年に創薬会社の社長様より  
「広く医師に知って頂き、学会に取り上げて貰う様に、そうすれば、厚労省にも声が届きます」とのお言葉を頂きました。

坂本は各方面に手紙を差上げ、21 年に聖路加国際病院で低値運用が見直されて、22 年に慶應、24 年に順天堂医院が続きました。

低値評価の表現見直しについて、昨年 4 月 日本血管不全学会 総会・集会 6 月 検査機器メーカー三社に弁護士\*と共に申し入れております。  
\*元司法修習所教官 高野康彦先生

## 22 年 慶應 予防医療/循内科 山川 裕之先生による調査と学会活動

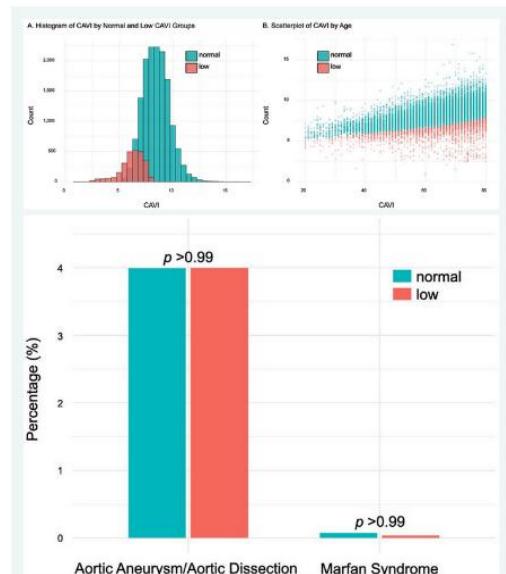
22 年より予防医療センター患者 7 千人の PWV を分析結果、低値域で動脈解離者が存在し、精査されています。慶應では、腎臓内、小児、循内、健診で低値活用を頂いております。

24 年より低値の LDS 症例を日本血管不全学会で PP 発表をされています。

## 25 年 2 月 順天堂医院 循環器内科 主任教授 南野徹先生ご解説

Low Arterial Stiffness by Pulse Wave Analysis and Aortic Diseases. A. Sakamoto, MD, PhD. et al. Circulation Reports Circ Rep 2025; 7: 481 – 485 doi: 10.1253/circrep.CR-25-0043 より下図を引用

Figures (2)



同院 循環器内科 通院患者 17,364 名（20~80 歳）の CAVI 値を、低値群と中高値群で比較した結果を、公表前に南野先生から直接ご解説頂きました。

- ・大動脈瘤/解離の発症率は、低値群と中高値群は同じ（3.99%）でした
- ・マルファン症候群の 12 名中 1 名が低値の結果でした\*

本論文は低値に注目した世界初の調査で「**低値にも血管不全リスクがある**」ことを明らかにされて、大変意義深いと解します。その上で、同院の LDS 患者の CAVI 値が気になります。

\*ミラノ大のマルファン症候群患者 103 名の PWV 分析もご参照願います  
Unreliable Estimation of Aortic Pulse Wave Velocity Provided by the Mobil - O - Graph Algorithm - Based System in Marfan Syndrome.  
2019 Apr;25(8):e04028.doi:10.1161/JAHA.118.011440

12 月に、元 東京女子医科大学病院院長で脳外科の岡田芳和先生より「**医師による、学会への低値症例の報告が重要です**」とお言葉を頂きました。

LDS 患者ご担当の先生方におかれましては、**未手術の LDS 患者に対して、動脈硬化/脆弱度の確認を目的として脈波検査の適応を**ご検討頂きたく、お願い致します。

坂本の CAVI 値は、51 歳の 6 から、59 歳 5.4 へ下降しています。  
四肢血圧測定の着圧で、止血による血圧上昇で脈波値も上がらないよう、日常血圧に近い着圧で検査頂いております

低値から救われる命のために  
みなさまのお力添えを！

## 2. 平成 LDS 研究班の先生方に 令和でも再結成をねがいます

■ 10 月 3 日 榊原記念病院 遺伝診療科 森崎裕子先生に、当会員 N さんと坂本の 2 名が伺いました。

LDS の黎明期に厚労省への働きかけられたこと、LDS 個体差による診断治療の難しさ、患者会活動へのご助言等をお話をいただきました。

・脈波検査の他にも、エコー検査でも柔軟性を計測できる旨ご解説を頂きました。研究班では、慶應の山岸先生をお支えしたいご意向を伺いました。

・診断要件への追加付記に関連し「LDS の内科症状は、単独症状ではありません」とお話を頂きました。

・「LDS 成長手引き」の生殖器異状については、慶應の遺伝診療科 小崎健次郎先生がご存知と伺いました。

■ 11 月 21 日 東京大学医科学研究所付属病院 遺伝診療科 森崎隆幸先生に、N さんと坂本で伺いました。

坂本の新たな症状とその治療方法について、多角的な視点でご助言を頂きまして、更に、脈波活用と内分泌値に關

する研究班では、山岸先生をお支えしたいご意向を伺いました。

森崎両ご夫妻先生より 2 時間近くに渡り、貴重なお話を賜りましたことに、あらためまして、御礼申し上げます。

■ 11月 慶應小児科 山岸敬幸先生のご診察時に、森崎両先生方のご意向をお伝えしましたところ「(遺伝の)小崎先生にご相談しましょう」とお言葉を頂きまして、一歩、前進することができました。

### 3. 「神戸大 LDS 骨粗鬆症治療例」 内分泌科担当医師にお話を伺う

#### ■ 2月4日 10:30-11:00 福岡秀規先生 初回ズーム面談（坂本）

「骨粗鬆症を契機に診断に至った Loeys-Dietz 症候群の一例」(日本内分泌学会雑誌 Vol. 99 Suppl. Update May 2023) を読後にお便りしまして、福岡先生よりご返信を頂き、ズーム面談になりました。

はじめに「LDS 症状の重軽に、性ホルモンの多少が関与するのでは？」と考える契機となりました、自らの症状経緯を説明しました（後述①～③）

坂本： 神戸大の症例は「15歳に初潮で、周期が不整、不妊治療を経験」の文面から、骨粗鬆の背景として、性ホルモン低値が推測されますが、いかがでしょうか？

福岡先生：「個人情報に関わるので」と回答を控えられました。

（ご参考として、本症例の続編論文にエストロゲン等の補充治療の記載があり、生来的な低値が推察されます）

①坂本では、性ホルモン高値期に運動を好み、低値期に筋弛緩と関節過可動で日常動作が困難、血圧 80/50 へ下降 HRT 中に極端な性ホルモン低値が判明し、增量 2 年後に上記症状から回復。ホルモンを蓄積できない原因は、肌や膜の透見性、菲薄性と推察する事。

②伯母(LDS か不明)が 50 代で重度骨粗鬆症、複数骨折を経て 90 歳で亡くなっていること（息子は肺気胸既往）。

坂本が、腕と骨盤/大腿骨の骨密度を保持している理由を推測するに…

- ・ 30 代に性ホルモン高値と判明
- ・ 男性不妊による複数採卵の為に、大容量ホルモン補充を 6 回受けたこと
- ・ 49 歳からエストロゲンのジェルを素手で、腕や腿に塗っていること

③ 坂本が面談した LDS 女性患者 6 名では「薬指 > 人差し指」で、関連して日本メンズヘルスケア学会の「胎児期にアンドロゲン影響を受けた女性の指長が、薬指 > 人差指」の知見をお伝えしました（坂本の手は P.5 写真掲載）。

■ 11月 大東製薬工業株式会社 調査  
ご担当 津崎裕美様から  
情報提供のご支援を頂きました

同社テストステロン薬剤についての問い合わせに、津崎様がご対応頂きましたご縁で、次の情報提供を頂きました。

① LDS 5型 (TGFB3 変異) 31歳女性における、原発性・性腺機能低下症

A novel case of primary hypogonadism in female associated with Loeys-Dietz syndrome type 5.

Lim CT et al. Endocrine Abstracts 2018;59:CC4.

・思春期以降「cyclo-progynova」(エストロゲン + 黄体ホルモン)補充療法を受けている。心臓 MRI では大動脈径は正常範囲で、有意な弁膜症もなし

② LDS2型 (TGFB2 変異) 16.5歳女児における、成長ホルモン分泌不全に対する成長ホルモン補充

Case Report: Efficacy and safety of recombinant growth hormone therapy in a girl with Loeys-Dietz syndrome. Dyrka K et al. Front Cardiovasc Med. 2025;11:1377510. Frontiers

坂本の左手  
身長 155 cm 手長 16 cm



・6歳半から約8年間 rGH を投与 (0.025–0.028 mg/kg/日) の結果、身長はほぼ遺伝的目標身長に達成。経過中、大動脈径のフォロー（心エコー）を行ったが、rGH による明らかな悪化は認めず。

③ 前述、神戸大症例の続編で、LDS4型 (TGFB2 変異) 43歳女性における、骨粗鬆症／骨脆弱性に対する骨代謝薬ロモソズマブ→デノスマブによる逐次療法の有効性

Diagnosis of skeletal fragility due to Loeys-Dietz syndrome and treatment with romosozumab followed by denosumab.\*

Tsujimoto Y et al. Bone Reports. 2025;25:101849.

・ホルモン関連薬；ロモソズマブ（抗スクレロスチン抗体）、デノスマブ（抗RANKL抗体）

・治療経過：ロモソズマブ投与で腰椎BMDが改善。続くデノスマブ1年半で、腰椎・大腿骨頸部・全股関節のBMDがさらに改善（Zスコアも上昇）

・LDS患者全般への安全性・長期影響については今後の検討が必要。

\*論文中の患者両手写真を紹介します

## ■ 12月2日交流会（17時-17時半）福岡先生2回目ズーム面談

参加者：大東製薬工業株 津崎裕美様、会員；Nさん、Sさん、坂本

Q. 神戸大 LDS 骨粗鬆症例報告について日文と、続編の英文を拝読し、当会の骨粗鬆症の会員より、先生にご教示を頂きたいとの希望を伝えました

福岡先生： LDS 専門家ではないので一般的な説明と LDS の 1 症例に限った話しか出来ず、LDS 症例数の豊富な医師の同席を希望されました

課題：各分野の医師方の日程調整が難しく、代案として、当会の質問を先生に取捨頂き、可能な範囲でご回答頂く方向で、進められたら有難いです

資料提供：ズーム終了後、大東製薬工業社の津崎様より、出生後から思春期・成人までの性ホルモン値推移に関する論文や、福岡先生が参加される研究班など情報提供を頂きました（末尾添付）。度々のご協力に感謝致します。

## ■ 12月28日交流会（10-11時）

### 福岡秀規先生3回目ズーム面談

山川裕之先生\*（10:30 - 45 質疑応答）

\*慶應義塾大学 予防医療センター/循環器内科

会員（9時半-12時）；Yさん、Sさん、Mさん、坂本（司会）

司会：今回3回目のズーム面談となります福岡先生より、自己紹介を頂きます（以下、要約します）。

福岡先生：「LDS 専門家ではなく、一般的な骨粗鬆症の治療と、担当の LDS 患者 1 症例に限り、お話しできます」と前置きをされました。

次に、神戸大症例は 40 代の閉経前の女性で、低骨密度から「非典型的な骨粗鬆症」として紹介を受け、複数の兆候から LDS4 型と診断に至り、治療を始められた旨と紹介の後に、質問に応じて下さいました。

Q. 会員 N さんからの質問を代読  
「30 代の男性にも、ロモソズマブ・デノスマブの治療は受けられますか？」

補足します。患者は、声変わりや体毛が薄い等の性徴が弱い様子で、骨粗鬆の進行で、側弯症手術の金具が外れて、とても辛い状況にあります。

また、当会では、骨粗鬆症や、骨が細い背景として、性ホルモン低値が判明している男女が参加しています。

一般例で構いませんので、何かご助言をお願いします。また、薬によっては使用年限がある様ですが、ご症例の今後の方針を、お聞かせ願います。

福岡先生： 一般的に、女性ではホルモンが減少する更年期の 50 歳頃から、急に骨粗鬆症が進み、男性では 70 歳頃から徐々に進行します。患者数は女性の方が多いのが実情です。

LDS 患者の骨粗鬆症は遺伝子変異の為に若年から進行して「非典型」です。

男性に多いテストステロン・ホルモンは最終的にエストロジエンに変換されると考えられますが、男女共に、エストロジエンが骨粗鬆症の予防に重要となります。

LDS 患者の骨粗鬆症の知見と、ビスフォスフォネートでの海外の治療例を踏まえて、神戸大で多診療科のカンファレンスで話し合い、ロモソズマブを使用することとなりました。

ロモソズマブは 1 年過ぎると効果が減少する知見がありますので、翌年はデノスマブに変更し、効果を得ました。

ロモソズマブは主に骨形成促進作用を持ち、骨吸収を軽度抑制します。副作用として顎骨壊死が起こる可能性は否定できません。

デノスマブは、骨吸収作用の抑制が強く、骨密度上昇効果、骨折抑制効果が強い薬ですが、副作用として顎骨壊死や大腿骨の非定型骨折の報告があり、特に長期使用には注意が必要です。

当症例では、デノスマブ後にロモソズマブに戻し、効果を得ています。

今後はビスフォスフォネートも検討する予定です。当薬は骨に沈着して骨吸収を抑制するため、その作用は長期的に維持されます。

Q. 骨粗鬆症で治療中の Y さんから  
「主治医に、ロモソズマブによる治療について相談しました処、心血管リス

クを指摘されました。先生はどのように評価されますか？」

また、ご自身で当薬の顎骨壊死リスクを知り、治療前に予防として、親知らずの抜歯治療をお話をされました

福岡先生：骨粗鬆症の患者は高齢者が多く、ロモソズマブそのものが心血管イベントを誘発するかは議論があり、そうではないのではないかという報告も近年出てきています。

---

司会：ここで、当会の医療アドバイザーで、慶應義塾大学病院 山川裕之先生がご参加されました。先生から自己紹介をお願いします。（10：30）

山川先生：予防医療センターと循環器内科で診ています。坂本さんを、小児科の山岸先生と一緒に診ています。会を設立して 1 年で、ここまで大きくなれて、よく活動されておられると思います。今日は、会議の合間ですので 10 分ほどの参加となります。

司会：24 年 5 月、山岸先生と山川先生に、患者会発足の意思を伝えますと、山川先生は、都難病連会長をご紹介下さい、会長から H P 業者を紹介されました。個人情報を扱うので、業者の選択が重要ですが、お陰様で、安心してお任せすることができました。

また、山川先生には脈波の低値活用で学会への働きかけを頂いております。ズーム面談では初参加ですが、当会で大変お世話になる先生です。

それでは、10分ほど、循環器内科関連の質問をさせて頂きます。

Q. Sさんから、(10代前半)息子さんの心臓ペースメーカーについて、再手術に関する留意点は?

山川先生：ペースメーカーが必要となった経緯を問い合わせられました。

Q. AYA世代Mさんから、発作的な不整脈と服薬の関係についての質問

山川先生：薬名と、いつから、どう推移したのか、お訊ねになられました。次のご予定で、ご退出されました

坂本の後日談：山川先生との質疑応答をふり返り、限られた時間の中で、先生からの的確なご助言を頂くためには、経緯やデータ、薬名と量、主治医の見解と自覚症状と疑問点を、先に先生に提出する準備が必要と反省しました。

司会：最後、福岡先生に坂本から質問させて頂きます。(10:45)

Q. 骨粗鬆の論文に、骨の写真ではなく、患者の両手写真を掲載されています。その美しさに感動しました。どのような趣旨で、両手写真を掲載されたのでしょうか？(本紙P.5に引用紹介)

福岡先生：内分泌科の患者では、手に特徴が現れることが多いのです。

実は、AIに患者の手の画像を読み取らせて、診断に役立てる取り組みを始めています。

LDS患者の皆さんに、両手写真のご協力を、今後お願いするかもしれません

司会：両手画像の活用は、ぜひご実現頂きたいです。両手は見られても、写真を撮られても、負担になりません。

海外の論文で、患者の顔や身体を黒で加工する紹介写真は「見るに堪えない」と感じていました。

私は神戸大の論文を、すべての主治医と他院の先生方に手渡しています。当会でも会員紹介に、両手写真を薦めたいと思います。皆様も一言ずつどうぞ

Sさん：息子の両手写真を病院に送付して診断を受けましたが、省みられませんでしたので、ぜひ、実現して頂きたいです

Yさん、Mさん：福岡先生に感謝と期待の意を伝えられました。

福岡先生：患者の皆さんから、勇気をいただきました。

会員一同で、先生に感謝を申し上げ、先生はご退出されました(11:05)

患者同士の交流会(9時半～12時)

今回のズーム会談を振り返り、次回は、医師入室時刻の1時間前に、患者のみで始めて、質疑応答の準備をしましょう等と、意見を交換しました。

会員は、通勤通学と通院で、一同が会合することは難しいのですが「これか

らも、交流していきましょう」と意気投合して閉会しました。

大東製薬工業株式会社 総務課（学術調査ご担当 津崎裕美様より 資料提供）

12月2日ズーム面談後に「ご参考に」と、下の「論文/レビュー名と内容の概要」の情報提供を頂きました。大変有難く、津崎様のご支援に、篤く御礼申し上げます。

■ **Mini-Puberty, Physiological and Disordered :**

出生直後（乳児期）に起こる「ミニ思春期（mini-puberty）」としての Hypothalamic–Pituitary–Gonadal axis 活性化について整理。  
乳児期／小児期の性ホルモン変動の開始点を理解する上で重要

■ **Age and sex specific reference intervals for sex hormones in Chinese children and adolescents**

出生～19歳までの子ども/思春期若年層を対象に、性ホルモン（E2, LH, FSH, テストステロンなど）の年齢や性別別基準値（reference intervals）を設定した横断研究。実際のホルモン濃度変動データを、臨床/研究ベースで把握できる貴重なデータ

■ **Physiology of pubertal development in females:** 女子における思春期発来および性ホルモン変動 — エストラジオールや性腺刺激ホルモン（LH / FSH）などのホルモン変化と、それに伴う身体発達の概要レビュー。性ホルモン変動のメカニズムやタイミングを把握するのに役立つ

■ **Male pubertal development:** 男子における思春期の正常進行とホルモン変化（性腺刺激ホルモン・性ホルモンなど）を総説。小児期から思春期に至る性ホルモン動態の理解のための基礎文献

■ **Adrenal Disorders and Pubertal Development in Children: Hormonal Pathways, Timing, Disruptions and Clinical Outcome :** 小児～思春期における副腎ホルモンおよび性ホルモンの関わり、副腎・性腺ステロイド産生の変化、発育や思春期への影響についてのレビュー。内分泌学・臨床応用の観点からも有用。

❶ LC-MS/MS による日本人小児 T・E2 基準値（新生児～前思春期）「LC-MS/MS による日本人小児テストステロン・エストラジオール基準値の作成」

- 掲載：成長科学協会 研究年報 No.47 (2023)
- 対象：日本人小児（新生児早期～mini-puberty～前思春期） 内容：高感度 LC-MS/MS を用いて テストステロン（T）とエストラジオール（E2）の年齢別・性別基準値を作成。日齢別・年齢別にグラフと表があり、mini-puberty期の性差も詳しく解析。

❷ 日本人思春期 男女の年齢別総テストステロン値

「ECLIA 法を用いた日本人思春期男女の年齢別総テストステロン値」松田・清永

- 掲載：日本臨床スポーツ医学会誌 33巻1号, 2025, p.160–168 対象：日本人思春期の男子・女子 内容：9～18歳前後の 年齢別・性別の総テストステロン分布（パーセンタイル値）

を提示。図で男女の濃度分布・平均値・パーセンタイルが示されており、思春期以降の正常レンジの把握に非常に使いやすい。

- ③ 「テストステロンの成長に伴う変化」(日本人男女のスライド資料) 西別府病院  
種別：院内資料 (PDF スライド)  
[nishibeppu.hosp.go.jp](http://nishibeppu.hosp.go.jp)

内容：西別府病院のデータに基づく 日本人男女の年齢別血中テストステロン濃度 の図。「10歳までは男女同じく 15 ng/dL 以下」「11歳から男児急増」「女児 12歳から思春期レベルに達する」など、視覚的に小児～思春期の推移がまとまっている

- ④ 思春期女性アスリート：T 正常上限の提案  
(9～18歳) 松田 貴雄  
「思春期女性アスリートの稀発月経・無月経診断のための血中総テストステロン値」

掲載：日本臨床スポーツ医学会誌 26巻3号, 2010, p.363-368 対象：9～18歳の日本人女性アスリート 558名 内容：年齢別の総テストステロン分布を解析し、思春期女性における T 正常上限 (+1SD に相当する 44.3 ng/dL) を提案。「11～13歳は 20 ng/dL 以下と低め、それ以降は成人女性レベルに達する」など、年齢推移も記載。

- ⑤ 成長期・思春期女子スポーツ選手の T 値分布「成長期・思春期女子スポーツ選手では総テストステロン低値が…」清永 康平ほか

掲載：日本臨床スポーツ医学会誌 31巻2号, p.324-333 対象：成長期～思春期の日本人女子選手 内容：疲労骨折などスポーツ障害を持つ症例と、同年代健常女子の 総テストステロ

ン値分布 を比較。健常女子側のデータを、思春期女子の「実勢分布（現場での正常範囲）」として参照可能。

- ⑥ 新生児～乳児期 (mini-puberty) T・E2：日本データの総説的資料「mini-puberty が将来の生殖機能に与える影響」  
• 掲載：山口内分泌研究会 資料 (PDF)  
◦ 内容：主にマウスデータを中心にしつつも、ヒト（特に日本のデータへの言及を含めた mini-puberty 期の T・E2 推移を解説。成長科学協会の LC-MS/MS 研究（上記 No.1）の結果も踏まえて、mini-puberty 期の臨床的意義を議論。

- ⑦ 性分化疾患 (DSD) 診療ガイドライン 2025 (日本小児内分泌学会)  
「性分化疾患(DSD)の診療ガイドライン (2025 年版)」

- 発行：日本小児内分泌学会／日本小児科学会  
◦ 内容：日本人女児の思春期発来年齢（乳房 Tanner II が 9.5～10.0 歳 ± SD など）や、性腺機能評価に用いるホルモン (LH, FSH, T, E2 など) のカットオフ・参考値についての記載

- ⑧ 性分化疾患の診断と治療 (Web テキスト)  
「Webtext：性分化疾患の診断と治療」日本小児内分泌学会

- 種別：教育用 Web テキスト (PDF)  
◦ 内容：新生児期～乳児期の 血清テストステロン値の目安 を記載。例：T 150 ng/dL 以上を正常、100～150 ng/dL を境界、100 ng/dL 未満を低値とする 実務的な基準 など。

- 男性性腺機能低下症ガイドライン（小児のT・LH・FSH評価）  
「男性の性腺機能低下症 ガイドライン 2022」  
日本小児内分泌学会ほか
- 内容：小児～思春期の男性性腺機能低下症評価において、年齢別基準値を前提にしたT, LH, FSHの評価を行うよう記載。具体的な表は簡略ですが、参考文献として基準値データを列挙
- 
- どう使うと便利か（ざっくりガイド）
- 0～10歳前後（新生児～前思春期）
  - 「LC-MS/MSによる日本人小児T・E2基準値」[成長科学協会](#) + DSD関連ガイドライン・Webtextでnewborn cut-offの確認。
  - 思春期～青年期（9～18歳）
  - 年齢別T分布 → 「ECLIA法を用いた日本人思春期男女の年齢別総テストステロン値」[日本臨床スポーツ医学会](#)
  - 女子の実勢分布・上限 → アスリート関連2本（稀発月経／スポーツ障害）[日本臨床スポーツ医学会+1](#)

### LDS会では「医師に訊ねる」を、これからも企画します

LDS患者を「一例もしくは多数例」ご担当される先生、また、マルファンやエーラス等に詳しい先生にも、当会でお話を頂けますと、私たち患者は大変助かります。

- 婦人科における骨粗鬆症の治療（3月下旬以降、ズーム）  
慶應義塾大学病院 横田めぐみ先生（当会医療アドバイザー）
- 整形外科「側弯症と骨粗鬆症、手術と予後」
- 泌尿器科「男性の若年性骨粗鬆症と治療」
- 循環器内科/外科「心血管を保全するために」
- 消化器内科「胸やけ、胃腸炎、下痢嘔吐、腸閉塞、便秘、腹痛、アレルギー」
- 皮膚科「湿疹、アトピー、蕁麻疹、乾燥、傷治癒の遅延」
- 耳鼻咽喉頭頸科「口内炎、副鼻腔炎、中耳炎、めまい、耳鳴り」
- 歯科/口腔外科関連「口内炎、知覚過敏、虫歯、矯正」
- 眼科「網膜剥離、白内/緑内障、痒み、炎症」
- 遺伝診療科「LDS診断の前後、患者と家族の心理、症候群の治療」

### ◇ 編集後記 ◇

ご意見ご質問を、ロイス・ディーツ症候群の会サイト（<https://loeysdietz.jp/>）  
「お問い合わせフォーム」から承ります。 本年もよろしくお願ひいたします。

2026年1月16日

編集者 ロイス・ディーツ症候群の会代表 坂本智子  
連絡先 loeysdietz.jp@gmail.com



LDS会リーフレット

- ・症状リスト 熊蜂号
- ・脈波低値の活用 どんぐり号
- ・透ける肌 柚子号
- ・内科症状の傾向 白木蓮号

挿絵 坂本智子