

告示	番号	63	内分泌疾患
	疾病名	57 から 62 までに掲げるもののほか、先天性副腎過形成症	

50 から 55 までに掲げるもののほか、先天性副腎過形成症

そのた、せんでんせいふくじんかけいせいしょう

概念・定義

リポイド副腎過形成症、 3β -ヒドロキシステロイド脱水素酵素欠損症、 11β -水酸化酵素欠損症、 17α -水酸化酵素欠損症、 21 -水酸化酵素欠損症、 $P450$ 酸化還元酵素欠損症を除外した先天性副腎過形成症が含まれる。

症状

糖質コルチコイド不足による低血糖などの副腎不全症状、鉱質コルチコイド不足により塩喪失症を呈することがある。また性ステロイド合成不全による $46, XY$ DSD を起こすこともある。あるいは 21 -水酸化酵素欠損症、 11 -水酸化酵素欠損症のように副腎アンドロジェン過剰による $46XX$ DSD を引き起こすこともある。また中間代謝物であるデオキシコルチコステロン過剰による高血圧を示すこともあり得る。

治療

糖質コルチコイドや鉱質コルチコイドが不足している場合には、適切なホルモン補充を考慮する。性ステロイドが不足している場合には思春期以降、社会的性に合致した性ステロイドの補充を考慮する。高血圧を合併している場合には、降圧剤の投与を行う。

抜粋元：http://www.shouman.jp/details/5_25_56.html