

告示	番号	49	内分泌疾患
	疾病名	17β-ヒドロキシステロイド脱水素酵素欠損症	

## 17β-ヒドロキシステロイド脱水素酵素欠損症

じゅうしちべーたひどろぎしすてろいどだっすいそこうそけっそんし  
ょう

### 概念・定義

卵巣・精巣や性器の発育が非典型的である状態を性分化疾患 (Disorders of Sex Development: DSD) とよぶ。DSD は、出生時の外陰部異常を中核症状とするが、広義には二次性徴の発来異常も含まれる。17β-ヒドロキシステロイド脱水素酵素欠損症は、染色体が 46, XY で精巣は存在するが、ミュラー管由来構造物(子宮)は存在しない 46, XY DSD の一つである。遺伝子異常によるホルモンの合成障害が原因である。

### 症状

典型的には出生時の外性器は一見女兒様であるが、女性型(無月経)～男性型(矮小陰茎)まで、種々の程度の男性化障害を呈する。精巣が、鼠径管、大陰唇に存在するが、ミュラー管由来構造物(子宮)は存在しない。思春期には陰茎が増大するなど男性化が進行する。一方、乳房発

育がみられることも多い。酵素障害をもつ 46, XX 女性は無症状で、妊孕性も認められる

### 治療

女兒として養育された場合、精巣が残存すれば思春期以降に男性化が進行し、外性器の形成術が必要となることがある。精巣摘出を行い、思春期にはエストロゲンの補充を行う

抜粋元：[http://www.shouman.jp/details/5\\_31\\_69.html](http://www.shouman.jp/details/5_31_69.html)