

告示	番号	36	内分泌疾患
	疾病名	自己免疫性多内分泌腺症候群 1 型	

## 自己免疫性多内分泌腺症候群 1 型

じこめんえきせいたないぶんぴつせんしょうこうぐんいちがた

### 概念・定義

多腺性自己免疫症候群(Autoimmune polyglandular syndrome: APS)とは、自己免疫性の病態により複数の内分泌器官が障害される一群の疾患の総称である。本症候群は、I 型、II 型、III 型の 3 つの型に臨床分類されている。ASP I 型は、小児期に発症し、粘膜皮膚カンジダ症、副甲状腺機能低下症、副腎不全(アジソン病)を 3 徴とする。別称として Autoimmune polyendocrinopathy-candidiasis-ectodermal syndrome (APECED) とも呼ばれる。

### 症状

#### 1. 発症時期と症状

本疾患の発症は、通常小児期から 10 歳台である。最初の症状は、通常、慢性カンジダ感染症で、その後、自己免疫性副甲状腺機能低下症と副腎不全(アジソン病)が引き続いて発症することが多いとされている。本疾患は、単一遺伝子病であるものの、臨床徴候は非常にバリエーショ

ンが広いが、その複雑さを規定している因子はまだ十分には解明されていない。(表 1)

#### 2. 内分泌異常

内分泌異常としての副腎不全は、鉱質コルチコイドと糖質コルチコイドが同時あるいは順次分泌不全に陥る。他の内分泌異常としては、副甲状腺機能低下症、性腺機能低下症、甲状腺機能低下症がある。頻度は低いが、1 型糖尿病も報告されている。最も頻度の高い内分泌疾患は、副甲状腺機能低下症である。大多数のイラン系ユダヤ人患者あるいは約 20% のフィンランド人患者では、副甲状腺機能低下症が唯一の内分泌系疾患という報告もある。副甲状腺機能低下症に続いて副腎不全が 15 歳までに発症することが多いが、さらに遅い発症も報告されている。

#### 3. 内分泌臓器以外の障害

胃の壁細胞機能低下による悪性貧血、自己免疫性肝炎、吸収不良症候群、無脾症、アカラシア、胆石症、外胚葉系組織の異常(脱毛、皮膚の白斑、歯エナメル質形成不全、爪の萎縮、鼓膜の硬化、角膜異常)などが知られている。慢性粘膜皮膚カンジダ症は、生後まもなくから、舌や食道の鷲口瘡、爪のカンジダ症として発症する

### 治療

対症療法となる。内分泌疾患に関しては、甲状腺機能亢進症を除き、各種ホルモンの補充療法で対応することとなる。カンジダ症に対しては、抗真菌剤治療が適応となる

抜粋元：[http://www.shouman.jp/details/5\\_16\\_29.html](http://www.shouman.jp/details/5_16_29.html)