

告示	番号	85	内分泌疾患
	疾病名	先天性副腎低形成症	

先天性副腎低形成症

せんてんせいふくじんでいけいせいしょう

概念・定義

副腎皮質の発生に関与する遺伝子の異常により、副腎の低形成を起こす疾患である。発症時期は新生児期から幼小児期に多いが、小児―思春期―青年期にかけて発症する遅発型も存在する。副腎の発生障害により、ミネラルコルチコイドであるアルドステロン、グルココルチコイドであるコルチゾール、副腎アンドロゲンであるデヒドロエピアンドロステロン (DHEA) とその硫酸塩であるデヒドロエピアンドロステロンサルフェート (DHEA-S) の分泌が生体の必要量以下に低下した状態である。

症状

- ・ X連鎖性 (DAX-1 異常症)

嘔吐、哺乳不良、色素沈着、低血圧、ショック症状などで発症する。発症時期は主に新生児期～乳幼児期であるが、大人になってから発症する例がある。思春期年齢になっても二次性徴の発達がみられない (低ゴナ

ドトロピン性性腺機能低下症を合併する)。また精巣での精子形成は障害される。

- ・ 常染色体性 (SF-1 異常症)

副腎不全を呈する例は稀で、主に性腺形成不全による症状、XY 女性と二次性徴発達不全を呈する。

- ・ IMAge 症候群

子宮内発育不全、骨幹端異形成症、外生殖器異常 (小陰茎、停留精巣) と副腎低形成を合併する。CDKN1C 遺伝子の機能獲得型変異によって発症する

治療

急性副腎不全の発症時には、グルココルチコイドとミネラルコルチコイドの速やかな補充と、水分・塩分・糖分の補給が必要であり、治療が遅れば生命にかかわる。その後も生涯にわたりグルココルチコイドとミネラルコルチコイドの補充が必要である。新生児期・乳児期には食塩の補充も必要となる。

急性期の治療の後も、発熱などのストレスにさらされた際には副腎不全を起こして重篤な状態に陥ることがあるため、ストレス時にはグルココルチコイドの内服量を通常の 2～3 倍服用する。適切な治療が行われれば予後は比較的良好である。DAX1 異常による低ゴナドトロピン性性腺機能低下症に対しては、hCG-HMG 療法あるいはテストステロン療法が

必要となる。これらの治療により二次性徴は順調に進行するが、精子形成能を獲得することは困難である

抜粋元 : http://www.shouman.jp/details/5_19_40.html