

告示	番号	89	内分泌疾患
	疾病名	見かけの鉱質コルチコイド過剰症候群 (AME 症候群)	

見かけの鉱質コルチコイド過剰症候群 (AME 症候群)

みかけのこうしつこるちこいどかじょうしょうこうぐん

概念・定義

Apparent Mineralocorticoid Excess 症候群(AME)は臨床的には低レニン性低アルドステロン症高血圧、低カリウム血症を特徴とする。生理量のコルチゾールがミネラルコルチコイド受容体(MR)に結合することにより発症する疾患である。遺伝学的に 11β hydroxysteroid dehydrogenase (HSD) type2 遺伝子 (HSD11B2) の異常によって発症する常染色体劣性遺伝病である。

症状

1-3 歳ごろに高血圧を認める。その他体重増加不良、多飲・多尿、筋力低下などの低カリウム血症による症状を示す。高血圧は通常高度で 10 歳未満で脳卒中にいたることもある。ストレス下に誘発される潜在的な高血圧のこともある。出生時低体重 (子宮内発育遅延) もありうる。検査所見では低レニン血症、低アルドステロン血症、低 K 血症、代謝性アル

カローシスを示す。診断に確定的なものは尿 (あるいは血漿) 中コルチゾール/コーチゾン代謝産物比 (tetrahydrocortisol(THF)+alloTHF tetrahydrocortison(THE)) の増加である(比は 10-100 倍と増加)。遺伝子変異の同定も診断に有用である。

治療

食塩制限、カリウム製剤、抗アルドステロン薬を組み合わせる。高血圧のコントロールが困難なときには降圧薬(Ca 拮抗薬, ACE 阻害薬)を併用する。

抜粋元 : http://www.shouman.jp/details/5_21_44.html