

告示	番号	69	内分泌疾患
	疾病名	アルドステロン合成酵素欠損症	

## アルドステロン合成酵素欠損症

あるどすてるんごうせいこうそけっそんしょう

### 概念・定義

本疾患は、ステロイド合成酵素の P450c18(P450ald と呼ばれる)の先天性な障害によりアルドステロンの分泌障害をきたし、塩喪失症状を起す遺伝性疾患である。以前 corticosterone methyloxidase (CMO)I 欠損症、CMO II 欠損症として臨床的に区別されていた病態は、分子生物学的にはともに P450c18 遺伝子である *CYP11B2* の異常であることが判明した。

### 症状

塩喪失症:アルドステロンの産生低下により、Na 喪失により循環血漿量の減少をきたし、低血圧、場合によってはショック状態となる。

### 治療

鉱質コルチコイドの9 $\alpha$ フルドロコルチゾン(フロリネフR)の補充を行う。ショック状態のときには同時に、生食の輸液を行う。

抜粋元：[http://www.shouman.jp/details/5\\_23\\_47.html](http://www.shouman.jp/details/5_23_47.html)