

告示	番号	62	内分泌疾患
	疾病名	リポイド副腎過形成症	

リポイド副腎過形成症

りぽいどふくじんかけいせいしょう

概念・定義

本症は、ステロイドホルモン合成の律速段階にあるコレステロールよりプレグネロンへのステロイド合成過程に関与するコレステロール移送蛋白である Steroidogenic acute regulatory protein に異常があるため、副腎及び性腺におけるほとんどすべてのステロイドホルモンが合成できない病態である。そのため出生時より副腎不全症状を呈し、また 46、XY の個体では精巣での男性ホルモン産生障害のため外性器が女性化する。遺伝形式は常染色体性劣性遺伝である。その他、極めてまれにコレステロール側鎖切断酵素(P450sc α) の異常によるものもある。

症状

本症はステロイドホルモン合成の初期過程が障害され、性腺と副腎がその障害となり、コルチゾール、アルドステロン、性ホルモンすべてが欠乏する。グルココルチコイド、ミネラルコルチコイド欠乏のため、出生時より著しい副腎不全症状(哺乳不良、嘔吐、不活発など塩喪失症状)、

体重増加不良などをみる。46、XY 個体では Leydig 細胞からテストステロン分泌がないため外陰部は女性型となる。通常精巣下降の障害のため、男児では腹腔内、そ径部、大陰唇に停留する。精巣の構造は正常で germ cell も認められる。46、XX 個体では卵巣での卵胞形成は認められる。しかし、StAR 遺伝子異常によっても、正常な男性外性器、精巣機能正常な患者も存在し、この場合にはグルココルチコイド単独欠損症との鑑別が必要である。

治療

本症の治療は、急性期の副腎不全の治療とその後の維持療法とに分けられる。急性期の治療はグルココルチコイド及びミネラルコルチコイド欠乏、脱水、酸血症の矯正、低血糖に対して行われる。維持療法として グルココルチコイドの投与量(mg)は体表面積当たりの1日量で、コートリルで乳幼期には30~40、幼児期には25~30、学童期には25~40を投与する。コートンの場合はその1.25倍量投与する。必要量は個人差が大きいので各症例ごとに考慮されるべきである。フロリネフ、食塩量は塩喪失傾向が強いので通常量より多めに使う。フロリネフは0.1~0.2mg/日を分2で投与する。食塩量は0.1~0.3g/kg/日(最高3g/日)を投与する。男児では異所性精巣摘出を行う。思春期以降は、性ホルモン補充を行い二次性徴を出現させる。女兒において二次性徴の出現をみる例もある。

抜粋元：http://www.shouman.jp/details/5_25_50.html