

告示	番号	58	内分泌疾患
	疾病名	3β-ヒドロキシステロイド脱水素酵素欠損症	

3β-ヒドロキシステロイド脱水素酵素欠損症

さんべーたひどろぎしすてろいどだっすいそこうそけっそんしょう

概念・定義

本症は副腎、性腺における3β-水酸化ステロイド脱水素酵素が先天的に欠損するため、副腎不全及び外性器異常をきたす疾患である。遺伝形式は常染色体性劣性遺伝の形式を示す。本症には古典型のほか非古典型も存在する。

症状

古典型では3β-水酸化ステロイド脱水素酵素の障害により、グルココルチコイド、ミネラルコルチコイド及び性ステロイドの合成障害とΔ5-ステロイドの過剰産生をきたす。本症では副腎においてグルココルチコイドであるコルチゾールの合成が低下するため副腎皮質刺激ホルモンの分泌過剰、色素沈着をきたす。また、ミネラルコルチコイドであるアルドステロンの合成が低下するためレニンの上昇、塩喪失をきたす。男子では精巣でのテストステロンの合成が低下するため、尿道下裂などの

外性器異常をきたす。女児では副腎からΔ5-ステロイド系の男性ホルモンが過剰に分泌されるため、外性器の男性化をきたす。

塩喪失症状は重篤なものから軽微のものまである。塩喪失型では新生児期から色素沈着、塩喪失症状、嘔吐、脱水症状とともに急性副腎不全症状を呈する。非塩喪失型ではほとんど脱水症状を示さない。男児ではほぼ全例に尿道下裂、停留精巣などの外性器異常を呈する。女児では陰核肥大、陰唇癒合を認めるが、その異常は軽度である。性腺機能についての報告は少ないが、男児では塩喪失型でも思春期が到来し女性化乳房をきたした症例の報告があり、妊孕性が認められる症例も報告されている。

治療

重篤な塩喪失症状を呈する場合は、輸液、電解質補正とともに早期にグルココルチコイド、ミネラルコルチコイドを補充する。グルココルチコイドとしてはコルチゾール、ミネラルコ、レチコイドとしては9α-フルオロコルチゾンが一般に使用される。用量は臨床症状、血液生化学所見、血中ホルモン値によって決定する。

抜粋元：http://www.shouman.jp/details/5_25_51.html