

告示	番号	57	内分泌疾患
	疾病名	11 β -水酸化酵素欠損症	

11 β -水酸化酵素欠損症

じゅういちべーたすいさんかこうそけっそんしょう

概念・定義

本疾患は先天性副腎過形成の成因の1つであり、ステロイド合成酵素のP450c11 (11 β -水酸化酵素)の先天性な障害により、ミネラルコルチコイドの過剰産生による高血圧と、アンドロゲンの過剰産生による男性化をきたす遺伝性疾患である。

症状

DOC 過剰産生による若年高血圧として発見されることが多い。副腎アンドロゲンの過剰産生により、出生時、時陰核肥大、陰唇陰囊融合など外性器男性化を認め、生後も男性型体型、乳房発育不良、月経異常、多毛など男性化症状が進行する。男児において性器肥大、陰毛出現などの性早熟を認める。

男女とも未治療の場合には、副腎アンドロゲンの過剰は早期身長発育を促すが、早期骨端線閉鎖により最終的には低身長となる。

治療

高血圧に対しては、ACTHの分泌亢進を抑制し、DOCの過剰分泌を抑制する目的で、デキサメタゾン又はヒドロコルチゾンなどの合成糖質コルチコイドの投与を行う。女性患者の外陰部の男性化については社会的性の尊重を基本とし、中間性の外陰部については必要に応じて形成外科的手術を行う。

抜粋元：http://www.shouman.jp/details/5_25_52.html