

告示	番号	59	内分泌疾患
	疾病名	17 $\alpha$ -水酸化酵素欠損症	

## 17 $\alpha$ -水酸化酵素欠損症

じゅうしちあるふあ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つとして、1966年 Biglieri により初めて報告された。ステロイド合成酵素の P450c17 の先天的な障害により、ミネラルコルチコイド過剰による高血圧と性ステロイドの欠乏による性腺機能不全をきたす疾患である。

### 症状

DOC や B の過剰産生による。若年性高血圧として発見されることが多い。46, XY 核型の典型例においては、出生前のテストステロンの欠乏のため に外陰部の女性化をきたし、膣は盲端に終わるが、P450c17 の部分欠損症では中間性のあいまいな外陰部を呈することもある。一方、女性患者ではエストロゲンの欠乏のために原発 性無月経、乳房発育不全などの二次性徴の欠落をきたす。P450c17 の部分欠損症では生理を認める症例が存在する。また、男女とも、性毛（腋毛、恥毛）の欠如を認める。

ミネラルコルチコイド過剰による低カリウム血症に伴い筋力低下など低カリウム血症による症状が認められることがある。

### 治療

高血圧に対しては、ACTH の分泌亢進を抑制し、ミネラルコルチコイド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。男性患者の外陰部の女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\\_53.html](http://www.shouman.jp/details/5_25_53.html)