

告示	番号	60	内分泌疾患
	疾病名	21-水酸化酵素欠損症	

21-水酸化酵素欠損症

にじゅういちすいさんかこうそけっそんしょう

概念・定義

本症は副腎において17-ヒドロキシprogステロン、あるいはprogステロンからそれぞれ11-デオキシコルチゾール、11-デオキシコルチコステロンの合成を触媒する酵素である21ヒドロキシラーゼ(P450c21)が欠損する疾患である。本酵素の欠損症は常染色体性劣性遺伝を示し、臨床症状に多様性があり重症度の順に塩喪失型、単純男性型、更に遅発型に分類されている。我が国において1989年より新生児マススクリーニングが行われている。

症状

21ヒドロキシラーゼは、17-ヒドロキシprogステロン、あるいはprogステロンからそれぞれ11-デオキシコルチゾール、11-デオキシコルチコステロンの合成を触媒する酵素である。本症では、この酵素が欠損した結果、コルチゾール及びアルドステロンの産生が障害される。酵素障害により17-OHPが蓄積し、これがP450c17(CYP17)により $\Delta 4$ A

ンドロステンジオン、更にはテストステロンに代謝され、過剰な副腎アンドロゲンが分泌される。この過剰な副腎アンドロゲンによって、出生時より女児において陰核肥大、陰唇の癒合などの外陰部の男性化が起こる。一方、男児においては外陰部は正常であるが、成長促進、早期の男性化を起こす。

塩喪失型(SW)は、上記男性化以外にアルドステロン合成不全により低Na血症、高K血症、循環不全を示す重症型で、早期の治療が必要となる。単純男性化型(SV)は塩喪失症状を伴わないものである。遅発型(NC)は、出生時には無症状であるが、その後に早発恥毛、成長促進、特に女性では男性化、生理不順などの症状を呈する。

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。補液はグルコース(5~10%、Na+Cl-1各々90~130mEq/l)を主成分とし、K+を含まない液を用いる。Na欠乏ないし喪失水分量は24~48時間で補う。ホルモン療法として静注用(水溶性)コルチゾール10~20mg/kg(最大100mg)を急速静注し、以後同量を24時間に均等点滴静注する。

急性副腎不全症状が改善されたのちには適宜、K+を含んだ維持輸液に変更し、このあと経口摂取が可能となれば以下の維持療法にうつる。治療の詳細についてはガイドラインなどを必ず参照する。維持療法では塩喪失型ではコルチゾール、フロリネフを、生後1歳まで食塩をミルクに

混合し投与する。年長児では合成ステロイドを併用することもある。外性器異常に対しては生後2～3歳頃までに外性器形成術を行うことが多い。遅発型についての治療方針について一定の見解はない。

抜粋元：http://www.shouman.jp/details/5_25_54.html