

# 先天性副腎皮質機能障害（病型別） の内科的治療の現状

浜松医科大学小児科 五十嵐良雄

昭和56年3月現在、本学小児科および関連病院で治療を行っている先天性副腎皮質障害は8例で、内訳は、21-hydroxylase 欠損症7例（塩喪失型6例、単純男性化型1例）、リポイド過形成（Prader 症候群）の疑い、1例である。21-hydroxylase 欠損症のうち3例は、治療開始の遅れ（単純型）および hydrocortisone のみによる治療が不適切であったなどの理由により二次性思春期早発症（真性）を伴っている。

以上に各型の治療の方針をのべる。

## 1. 乳幼児塩喪失型 21-hydroxylase 欠損症およびリポイド過形成

急性発症を起こした1例は、大量の静注用 hydrocortisone 輸液を用いた。血清電解質および全身状態の回復したのちは、経口 hydrocortisone 25～40mg/m<sup>2</sup>・day、または1～2mg/kg・day、Fludrocortisone（Florinef）0.05～1mg/dayを投与し、生後1年位（離乳食より幼児食に移った頃）までは、食塩2～3g/dayを食事と別に加えている。この時点では、完全蓄尿が困難なため、血清電解質を正常域に保ち、身長、体重増加が略、正常児に近いこと、血漿レニン活性（PRA）を10ng/ml/h以下とすることを目標として、Florinef 食塩投与量を加減している。ACTHは現在C. I. S. のキットを用いているが、信頼性は若干劣るようである。21-hydroxylase 欠損症の場合は、血清17-OH-P 20ng/ml以下、21-DOF 10ng/ml以下を目標とする。一部尿の17-KGS分画比、ガスクロマト分析による pregnanetriol（PT）、pregnanetriolone（Ptl）のプロフィールを参考にすることもある。

## 2. 幼児、学童以上の 21-hydroxylase 欠損症

原則として hydrocortisone 20～30mg/day、0.7～1mg/kg・day を用い、血清電解質を正常に保つとともに、成長、骨年齢をできるだけ暦年齢相応の数値に保つこと、17-OH-P 50ng/ml以下とすること、PRAを5ng/ml/h以下とすることを目標とする。PRAがしばしば高値を示す例は、Florinef 0.05～0.1mg/dayを加えるが、定期的に血圧を測定し、高血圧の起こらぬよう十分留意する。真性思春期早発症を伴う例には Cyproterone acetate 50～75mg/dayを加える。hydrocortisone の投与量が生理的補償量ではコントロールが不十分な例にも以上の処置を行うこともある。androgene の指標としては17-KSよりも、血清 testosterone 濃度を用いている。ガラス毛细管ガスクロマトによる尿ステロイド・プロフィールの分析とともに、その基準の検討も行っている。



## 検索用テキスト OCR(光学的文字認識)ソフト使用

論文の一部ですが、認識率の関係で誤字が含まれる場合があります



昭和 56 年 3 月現在, 本学小児科および関連病院で治療を行っている先天性副腎皮質障害は 8 例で, 内訳は, 21-hydroxylase 欠損症 7 例, (塩喪失型 6 例, 単純男性化型 1 例), リポイド過形成 (Prader 症候群) の疑い, 1 例である。21-hydroxylase 欠損症のうち 3 例は, 治療開始の遅れ(単純型)および hydrocortisone のみによる治療が不適切であったなどの理由により二次性思春期早発症(真性)を伴っている。

以上に各型の治療の方針をのべる。